РЕКОМЕНДАЦИИ

Экспертного совещания по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями на 2025 г.

г. Грозный 30 января 2025 г.

30 января 2025 года в Министерстве здравоохранения Чеченской Республики состоялось Экспертное совещание по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редким (орфанным) заболеваниям на 2025 год. Мероприятие было проведено Комитетом Парламента Чеченской Республики по вопросам социальной политики, здравоохранения и спорта, с участием членов Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, а также представителями территориальных и федеральных органов законодательной и исполнительной власти Чеченской Республики. Участниками мероприятия стали также Депутаты Парламента Чеченской Республики, депутаты Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации, члены Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями «Генетика», представители территориальных и федеральных органов исполнительной власти, ТФОМС Чеченской Республики, главные внештатные специалисты, врачи, представители общественных организаций, СМИ.

В региональном сегменте Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, ведение которого осуществляется на территории региона в соответствии с требованиями Постановления Правительства РФ от 26.04.2012 N 403, на учёте состоит 235 пациентов, из них 138 детей.

Лекарственное обеспечение больных, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, а также специализированными продуктами лечебного питания осуществляется в Чеченской Республике в рамках реализации региональной программы «Развитие здравоохранения Чеченской Республики».

На сегодняшний день из регионального сегмента бюджета выделены средства на сумму 254 млн рублей для обеспечения пациентов, страдающих

редкими (орфанными) заболеваниями. Также за истекший период 2024 года бесплатное обеспечение лекарственными препаратами было осуществлено на более чем 213 млн рублей.

Указом Президента России от 05.01.2021 N 16 был создан Фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, "Круг добра". В связи с этим с 2021 года осуществляется тесное взаимодействие с Фондом «Круг добра» по обеспечению пациентов, которые выявляются в Чеченской Республике. Среди приоритетных задач Фонда «Круг добра» – реализация дополнительного механизма обеспечения данной категории граждан в соответствии с перечнем заболеваний, который утверждается Экспертным советом Фонда.

На сегодняшний день в Чеченской Республике проживает 136 детей, которые обеспечиваются за счет средств Фонда «Круг добра». За январь 2025 года в Чеченской Республике подано 6 заявок на впервые выявленных в этот период детей. Также в настоящее время идет работа по формированию 10 новых заявок по другим впервые выявленным детям, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, включенными в Перечень Фонда «Круг добра». За январь 2025 года, таким образом, выявлено 16 новых детей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, что, исходя из статистических данных за аналогичные периоды прошлых лет, является достаточно большим количеством.

За весь период взаимодействия с Фондом «Круг добра», согласно данным информационного ресурса, от Чеченской Республики подано 516 заявок, которые в свою очередь были одобрены Фондом «Круг добра» и на основании которых вплоть по настоящее время осуществляется обеспечение данных детей необходимыми лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания, а также медицинскими изделиями.

Министерством здравоохранения Чеченской Республики совместно с Фондом «Круг добра» проводятся мероприятия, направленные на скорейшее начало терапии для вновь выявленных пациентов: обычно такие механизмы оперативной постановки на терапию включают в себя осуществление перераспределения лекарственных препаратов внутри региона для новых пациентов от детей, которые уже получают те или иные лекарственные препараты, а также осуществление перераспределения лекарственных препаратов между регионами-соседними субъектами России.

Период сбора документов для осуществления такого перераспределения в Чеченской Республике составляет от 2 часов

до 1 рабочего дня. На второй день после получения одобрения со стороны Фонда «Круг добра» регион может начать проводить лечение новых пациентов. В период посещения Чеченской Республики в октябре 2024 года сотрудниками Фонда «Круг добра» было отмечено, что период формирования заявки (со дня подачи заявления законным представителем несовершеннолетнего пациента) составляет 3 рабочих дня.

В 2022 и 2023 году на территории Чеченской Республики было выявлены дети со спинальной мышечной атрофией (СМА), которые получили терапию лекарственным препаратом ТН Золгенсма (МНН онасемноген абепарвовек), стоимость которого оставляет более 110 млн рублей; один пациент спустя год скончался.

В 2024 году на базе ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации была проведена терапия для ребёнка с диагнозом Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) лекарственным препаратом ТН Элевидис (МННДеландистроген моксепарвовек), стоимость которого составляет 275 млн рублей.

Также оказывается высокотехнологичная медицинская помощь на базе ФГБУ «Федеральный центр сердечно-сосудистой хирургии» Министерства здравоохранения Российской Федерации (г. Астрахань): в Чеченской Республике на сегодняшний день 3 ребёнка получили необходимую медицинскую помощь в данном учреждении.

Деятельность Фонда «Круг добра» оказывает неоценимую помощь для всех пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями: на сегодняшний день за весь период работы по взаимодействию с Фондом «Круг добра» с 2021 по 2025 годы включительно было осуществлено обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания, медицинскими изделиями, а также иными видами необходимой медицинской помощи на сумму около 3 млрд рублей, что является колоссальной суммой для региона. После достижения 19-летнего возраста данные пациенты должны будут перейти из Фонда «Круг добра» на обеспечение за счёт средств регионального бюджета Чеченской Республики. Появление такой категории пациентов является тяжелым бременем для финансовых возможностей региона, особенно в связи с недопустимостью прерывания получаемой терапии (у многих таких пациентов прерывание терапии хотя бы на сутки является абсолютно недопустимым). Поэтому вопрос финансирования лекарственного обеспечения и оказания иной медицинской помощи пациентам, преходящим из фонда во взрослую сеть, является очень острым и актуальным для Чеченской Республики.

С 2023 года на территории России начало проводиться массовое обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг). Якорным (подтверждающим) учреждением в отношении 31 заболевания (в том числе редких (орфанных) заболеваний) в отношении Чеченской Республики является ФГБОУ ВО "Ростовский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации, где проводится дальнейшее исследование скрининговых проб.

За минувший 2024 год выявлено по наследственным болезням обмена веществ:

- 2 пациента с диагнозом тирозинемия (данное заболевание часто встречается на территории Чеченской Республики),

- 3 пациента с диагнозом Спинальная мышечная атрофия (СМА),

- 10 пациентов с диагнозом первичные иммунодефициты,

- а также 17 пациентов с диагнозом фенилкетонурия.

За 2023 выявлено:

- 18 пациентов с диагнозом фенилкетонурия,

- 0 пациентов с диагнозом Спинальная мышечная атрофия (СМА),

- 2 диагнозом тирозинемия,

- 1 пациент с диагнозом Метилмалоновая ацидемия (ацидурия) 1 типа (ребенок умер),

- 1 пациент с диагнозом Глутаровая ацидурия 2 типа,

- 4 пациента с первичным иммунодефицитом.

Все эти пациенты после подтверждения диагнозов консультируются медико-генетической службой/консультацией, далее пациенты направляются в ГБУ «Республиканская детская клиническая больница им. Е. П. Глинки» для проведения необходимых телемедицинских консультаций с федеральными медицинскими организациями. В регионе выстроена и налажена маршрутизация таких пациентов, все дети находятся на учёте, они также посещают все необходимые контрольные медицинские исследования: так, дети с фенилкетонурией каждую неделю приходят на контроль фенилаланина в крови; дети, получающие специализированную медицинскую помощь, также мониторируются на постоянной основе.

С 1 января 2024 года в Чеченской Республике вступил в силу Приказ Министерства здравоохранения Чеченской Республики от 29 декабря 2023 г.

N 405 "Об утверждении перечня дополнительных мероприятий при проведении профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних". Профилактическими медицинскими осмотрами охвачены в том числе дети в возрасте от 1 до 4 лет. Указанным нормативным правовым актом в 2024 году в Чеченской Республике впервые в России был введён дополнительный биохимический скрининг детей для выявления наследственных заболеваний. Этот уникальный опыт реализуется по инициативе министра здравоохранения Чеченской Республики Алханова Адама Руслановича в рамках профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних.

В течение прошлого года в детских поликлиниках региона проведено 13 606 биохимических исследований. В 341 случае выявлены патологии, требующие дополнительного медицинского наблюдения. По результатам скрининга 209 детей направлены в медико-генетический кабинет для более детального обследования, которым назначается дополнительное биохимическое исследование крови, включающее в том числе биомаркеры редких (орфанных) заболеваний, а именно: КФК, АЛТ, АСТ.

За 2024 год таким образом выявлено 4 пациента с диагнозом Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД): 1 пациент 2023 г.р,

Также в регионе реализуется пилотный проект в отношении новорожденных с врождёнными пороками развития и иными отклонениями в неонатальный период. Данный проект реализуется ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В. И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, на базе которого детям в рамках данного проекта проводят полноэкзомное секвенирование. Чеченская Республика участвует в этом проекте с августа 2024 года.

Также Чеченской Республике выявлен 21 пациент с муковисцидозом.

По итогам Экспертного совещания участники признают, что за отчётный период была проделана значительная работа по совершенствованию региональной системы оказания медицинской помощи лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, при этом все еще сохраняются проблемные вопросы, требующие своего дальнейшего решения с учётом имеющихся у региона возможностей.

Рекомендуют:

Парламенту Чеченской Республики:

Уделять приоритетное внимание вопросам совершенствования законодательства, изучения и распространения опыта, направленного

на повышение эффективности организации медицинской помощи, лекарственного обеспечения и реализации прав граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, в том числе при рассмотрении поступающих от органов государственной власти Российской Федерации и субъектов Российской Федерации обращений по данным вопросам.

поддерживать мероприятия, Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям при Комитете Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья.

Правительству Чеченской Республики:

Разработать территориальную целевую программу оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями до 2030 годы;

Обратиться в Министерство здравоохранения Российской Федерации по вопросу необходимости скорейшего пересмотра Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и включения в него редких (орфанных) заболеваний, для которых на территории Российской Федерации есть зарегистрированная патогенетическая терапия.

Министерству здравоохранения Чеченской Республики:

Организовать Центр редких (орфанных) заболеваний, определив правила взаимодействия с учреждениями федерального уровня, а также оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями;

Продолжить ведение и актуализацию регионального сегмента Федерального регистра пациентов, проживающих на территории региона, с изучением потребности в лекарственном обеспечении данной категории граждан, а также организовать ведение регистров по всему перечню редких (орфанных) заболеваний для понимания эпидемиологии и финансовой нагрузки региона.

Проанализировать и предоставить содержащиеся в регистрах данные в части выявления наиболее затратных для региона орфанных нозологий в отношении взрослых и несовершеннолетних пациентов с целью определения общего объёма финансового бремени региона по данным нозологиям и формирования финансово-экономического обоснования

Рассмотреть возможность расширения спектра диагностических мероприятий, направленных на раннее выявление орфанных заболеваний

с учетом демографических особенностей региона, а также исходя из возможностей генетической лабораторной службы, финансовых ресурсов и современных достижений в области диагностики редких (орфанных) заболеваний.

Продолжить реализацию Приказа Министерства здравоохранения Чеченской Республики от 29 декабря 2023 г. N 405 "Об утверждении перечня дополнительных мероприятий при проведении профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних", осуществлять при необходимости корректировки данного нормативного правового акта с целью совершенствования алгоритмов ведения пациентов, у которых выявлены наследственные и врожденные заболевания.

Продолжать совершенствование внедрённого в регионе механизма своевременной организации медицинской помощи и обеспечения преемственности лечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями достигших 18 лет при переходе из детской группы во взрослю сеть, в том числе с 19 лет для пациентов, получающих лекарственную терапию за счёт средств государственного фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра» и при необходимости направить в указанный Фонд информацию о детях с редкими заболеваниями, нуждающихся в дорогостоящей терапии и реабилитации.

В части совершенствования организационно-правовых механизмов установления инвалидности орфанным пациентам после достижения ими 18-летнего возраста подготовить проект обращения в ФГБУ «Федеральное бюро МСЭ» Минтруда России по вопросу получения разъяснений, касающихся особенностей присвоения статуса «инвалид» орфанным пациентам при достижении ими совершеннолетия для минимизации случаев отказов в присвоении статуса инвалида детям с орфанными заболеваниями при достижении ими 18-летнего возраста.

Для повышения информированности медицинского сообщества о редких заболеваниях, проводить конференции, лекции, разборы клинических случаев и другие выступления, посвященные вопросам диагностики и лечения редких заболеваний.

Территориальному органу Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Чеченской Республике:

рассмотреть возможность организации проведения надзорных и контрольных мероприятий за деятельностью врачебных комиссий медицинских организаций первичного звена по оказанию медицинской помощи и по лекарственному обеспечению граждан, страдающих редкими

(орфанными) заболеваниями, силами Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения и ее территориальных органов с целью повышения их эффективности.

Председатель Комитета
по вопросам социальной
политики, здравоохранения и спорта М.А-В. ХАНАРИКОВ