

## РЕЗОЛЮЦИЯ

### IV Всероссийского форума по орфанным заболеваниям

(в режиме онлайн-конференции, 28 февраля – 1 марта 2022 г.)

IV Всероссийский Форум по орфанным заболеваниям, приуроченный к Международному Дню редких болезней, состоялся 28 февраля – 1 марта 2022 года в режиме онлайн-конференции. В преддверии основной программы Форума состоялись 4 тематических экспертных сессии с участием пациентов и медицинских специалистов, посвященных вопросам диагностики, доступности и качества медицинской помощи, лекарственного обеспечения и реабилитации пациентов с орфанными заболеваниями. Основные проблемы, выявленные в рамках предварительных экспертных сессий, и возможные варианты их решения были озвучены в ходе основной программы Форума.

1. Все участники отметили достигнутый в последнее время прогресс в обеспечении доступности медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями: была утверждена научно-техническая программа развития генетических технологий, сформирован федеральный регистр пациентов с жизнеугрожающими острыми и хроническими прогрессирующими орфанными заболеваниями, Комитетом Государственной Думы по охране здоровья был создан Экспертный совет по редким (орфанным) заболеваниям, начата работа по переводу финансирования орфанных заболеваний с регионального на федеральный уровень (так называемая «программа федерализации»), введена прогрессивная шкала налогообложения в целях создания дополнительного финансового ресурса Фонд «Круг добра» для оказания медицинской помощи детям, страдающим тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями. Также чрезвычайно важным является решение о расширении программы неонатального скрининга с 5 до 36 наследственных заболеваний, которое должно быть полноценно реализовано уже с 2023 года.

В то же время, перед отечественной системой здравоохранения встают все новые вызовы, требующие оперативного реагирования, вызванные изменением геополитической и макроэкономической ситуации, появлением новых все более эффективных и более затратных терапевтических опций, а также ростом числа орфанных пациентов. Свою долю негативного влияния как на бюджеты, так и на доступность медицинской помощи, сохраняет и распространение коронавирусной инфекции Covid-19.

К сожалению, на данный момент в Российской Федерации отсутствует единая комплексная стратегия оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, что обуславливает фрагментарность регулирования, разрозненность нормативных решений и подходов к оказанию помощи пациентам с разными редкими заболеваниями, зачастую отсутствие четкого распределения зон ответственности между различными федеральными органами и субъектами Российской Федерации, необходимого для исключения пробелов в решении вопросов создания и поддержания отдельных элементов обеспечения доступа к медицинской помощи.

Согласно статье 72 Конституции Российской Федерации координация вопросов здравоохранения, в том числе обеспечение оказания доступной и качественной медицинской помощи, относится к вопросам совместного ведения Российской Федерации и субъектов Российской Федерации. В этой связи



необходим единый скоординированный стратегический подход к редким заболеваниям.

Существующие программы лекарственного обеспечения содержат одновременно как дублирование зон ответственности федерального центра и регионов, не создающие повышенных гарантий доступности терапии, так и «регуляторные дыры», в которых пациенты «теряются» для системы здравоохранения, чтобы потом вновь появиться уже в более тяжелом состоянии и с утратой ранее достигнутого прогресса.

Наиболее ярким примером является ситуация с лекарственным обеспечением пациентов по достижении возраста 18 лет, у которых на фоне эффективной терапии в детском возрасте функции организма сохранились на уровне, не позволяющем получить статус инвалида и, соответственно, претендовать на лекарственное обеспечение.

С появлением Фонда «Круг добра» данная проблема стала еще более актуальной, тем более что Фонд обеспечивает в основном дорогостоящими препаратами и по достижении 18-тилетнего возраста, даже при наличии инвалидности у пациента, существенно возрастает риск недоступности терапии ввиду дефицита финансирования здравоохранения в ряде субъектов Российской Федерации.

Экспертами отмечена необходимость создания целостной системы медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, включающей расходные обязательства как федерального, так и региональных бюджетов. При этом объем расходных обязательств должен соотноситься с реальной экономически обоснованной потребностью.

Так, в 2021 году уже в 3 квартале возник дефицит финансирования программы высокочувствительных нозологий, вынудивший уполномоченное учреждение Минздрава России перейти на контрактацию за счет финансирования следующего года. При этом следует отметить, что на 2022 год объем средств, выделенных на Программу ВЗН, был увеличен чуть более чем на 1,5 млрд руб. при дефиците финансирования более 10 млрд руб. без учета переходящего остатка (еще около 10 млрд руб.).

Помимо проблем с финансированием Программы ВЗН сохраняется непростая ситуация и с её наполнением:

- критерий нулевого влияния на бюджет препятствует включению новых эффективных препаратов;
- нет ни процедуры, ни критериев включения новых нозологий, что не позволяет распространить эффективные механизмы программы на другие заболевания;
- отсутствие возможности подачи дополнительных заявок в части вновь выявленных пациентов в течение года создает неопределенность с доступностью терапии для таких пациентов, либо (в зависимости от подхода региона) приводит к дефициту препаратов в течение года ввиду перераспределения заявленной потребности на новых пациентов;
- отсутствие преемственности диагноза, а также кодирования детских патологий и взрослых состояний. Например, пациентам с установленным системным ювенильным артритом (МКБ-10: M08.2) после достижения возраста 18 лет присваивается другой диагноз (МКБ-10: M06.0, M06.1 и др.), что не позволяет взрослым пациентам продолжать лечение в рамках Программы ВЗН.



Еще сложнее ситуация с орфанными заболеваниями, не вошедшими в систему централизованного лекарственного обеспечения и не предусмотренными перечнем жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденным постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403. Пациенты с такими заболеваниями могут рассчитывать на лекарственное обеспечение только при наличии инвалидности. Фактически, вместо предупреждения инвалидизации и обеспечения препаратами, не дожидаясь и во избежание значимого уровня утраты функций организма, существующая система стимулирует рост числа инвалидов, увеличивая расходы, связанные с дополнительными гарантиями инвалидов, и снижая численность трудоспособного населения.

При этом сама по себе существующая система регионального обеспечения малоэффективна не только с точки зрения пациентов, но и с точки зрения бюджетных расходов, поскольку децентрализованные закупки не позволяют регионам рассчитывать на получение цен на лекарственные препараты, сопоставимые с ценами при крупных заказах.

Не менее сложная ситуация с заболеваниями, которые имеют неоднородный нормативно правовой статус, в числе которых легочная артериальная гипертензия (ЛАГ) с идиопатической и ассоциированными формами. На данный момент аЛАГ включен в перечень заболеваний Фонда «Круг Добра», иЛАГ включен в перечень заболеваний по Постановлению Правительства № 403. Таким образом, взрослые пациенты с иЛАГ обеспечиваются за счет средств бюджетов субъектов, а дети с аЛАГ до 18 лет за счет средств федерального бюджета, при этом поставленный в детстве диагноз сохраняется с пациентом на всю жизнь. Варианты обеспечения пациентов с различными формами ЛАГ не взаимосвязаны между собой и нет возможности бесшовно, стабильно и эффективно обеспечивать таких пациентов в течение всей жизни.

В этой связи необходимо дальнейшее развитие централизованного лекарственного обеспечения граждан как путем расширения Программы высокочрезвычайных нозологий, внедрения новых программ государственного централизованного лекарственного обеспечения, так и через использование инструментов Фонда «Круг добра». При этом необходимо предусмотреть систематическое расширение перечня орфанных заболеваний, утвержденного постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403, путем включения в него новых редких (орфанных) заболеваний из перечня, предусмотренного частью 2 статьи 44 Закона №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», отвечающих одновременно двумя условиям:

- заболевание относится к жизнеугрожающим и хроническим прогрессирующим заболеваниям, приводящим к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;
- для лечения заболевания или поддержания функций организма при данном заболевании существует лекарственная терапия или специализированные продукты лечебного питания.

В этой связи необходимо также предусмотреть единую систему учета пациентов с орфанными заболеваниями. Сейчас учет ведется в отношении отдельных нозологий, включенных в ВЗН или перечень жизнеугрожающих заболеваний (403-ПП). Тем не менее, существующие регистры ведутся недостаточно полно, и не охватывают всей необходимой информации о



пациентах для принятия решения о пересмотре программ лекарственного обеспечения орфанных заболеваний.

2. В части лекарственной терапии сохраняется проблема с обеспечением пациентов вновь зарегистрированными лекарственными препаратами в период с даты регистрации препарата до даты ввоза на территорию Российской Федерации первой партии препарата, соответствующей требованиям нормативной документации.

Данная проблема была решена только для Фонда «Круг добра», которому в январе с.г. было разрешено осуществлять закупку зарегистрированных в Российской Федерации лекарственных препаратов до их ввоза в гражданский оборот в течение 6 месяцев со дня государственной регистрации таких препаратов при условии их соответствия требованиям, установленным при государственной регистрации этих препаратов, за исключением требований к первичной упаковке, вторичной (потребительской) упаковке и маркировке.

Также на 2022 год сходная норма предусмотрена в части 3.2 статьи 47 Федерального закона «Об обращении лекарственных средств», согласно которой до 31 декабря с.г. допускается ввоз и обращение в РФ зарегистрированных лекарственных препаратов в иностранных упаковках при наличии самоклеящейся этикетки на русском языке в случае дефектуры лекарственных препаратов или риска ее возникновения в период санкций.

Принимая во внимание, что проблема с обеспечением препаратов в период после регистрации существует и у пациентов, не обеспечиваемых Фондом «Круг добра», а также то, что данные проблемы носят системный характер и могут быть никак не связаны с санкциями, данную норму следует сделать бессрочной, предусмотрев постоянную возможность ввоза препаратов в иностранной упаковке с этикеткой на русском языке в течение 6 месяцев после регистрации препарата, но не позднее ввоза первой партии препарата в упаковке, соответствующей требованиям нормативной документации.

3. Экспертами была отмечена сохраняющаяся проблема с отсутствием четкого регуляторного решения с применением у пациентов препаратов, полученных в рамках программ лекарственного обеспечения, при оказании медицинской помощи за счет средств ОМС.

В Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2022 год и плановый период 2023 и 2024 годов впервые появились тарифы КСГ для введения в рамках ОМС препаратов, предоставленных пациентом или иной организацией, действующей в интересах пациента из иных источников финансирования. Однако, во-первых, такие тарифы предусмотрены только при лечении онкологических заболеваний, во-вторых, по-прежнему отсутствует решение для многокомпонентной терапии, если только часть препаратов получена из внешнего источника.

4. В целом применительно к системе обязательного медицинского страхования остро стоит вопрос с объективностью установленных коэффициентов затратоемкости КСГ и их соответствием реальным расходам медицинских организаций на оказание медицинской помощи.

Проблема особенно актуальна для КСГ, не содержащих схемы лекарственной терапии, либо содержащих укрупненные группировки препаратов по коэффициентам затратоемкости, как, например, в онкогематологии, где действующие КСГ включают не все препараты, доступные к применению у редких онкогематологических пациентов, а также носят высокодефицитный характер по отдельным МНН.



В части высокотехнологичной медицинской помощи обеспокоенность экспертов вызвало, как несоответствие нормативов финансовых затрат реальной затратноемкости медицинской помощи, например, при острых лейкозах, так и дефицит квот ВМП, не позволяющий обеспечить доступность терапии всем нуждающимся пациентам.

5. Экспертами была отмечена недостаточность существующего в нормативной базе понятийного и критериального аппарата в отношении категории лекарственных препаратов, представляющих особую значимость для здоровья населения, в отношении которых клинически продемонстрированы значимые терапевтические преимущества по сравнению с существующими методами оказания медицинской помощи.

Введение в законодательство базовых понятий позволит устанавливать особенности обращения инновационных лекарственных препаратов и особенности обеспечения ими пациентов с учетом специфики таких препаратов (отсутствие сопоставимой альтернативной терапии, значимо повышенная эффективность и/или безопасность, высокая стоимость) вне зависимости от наличия или отсутствия орфанного статуса; использовать дифференцированный (преференциальный) подход при включении подобных лекарственных препаратов в льготные перечни, дифференцированное ценообразование и особый порядок закупок, в том числе, с использованием долгосрочных и иных моделей контрактов такого рода препаратов.

6. В ходе обсуждений была обозначена существующая проблема с определением орфанного статуса препарата. Процесс определения орфанного статуса в большинстве стран-членов ЕАЭС выведен на национальный уровень (в том числе в РФ), при этом, единые регуляторные подходы в отношении данного процесса отсутствуют, что вызывает следующие проблемы:

- так как распространенность заболевания в государствах-членах ЕАЭС может различаться, то препарат может быть признан орфанным в одной стране, и не быть признан таковым – в другой;

- в настоящее время препарат невозможно подать на регистрацию в ряде стран ЕАЭС по децентрализованной процедуре, а также по процедуре взаимного признания, так как лекарственный препарат не будет признан орфанным на их территориях ввиду отсутствия надлежащего национального законодательства;

- в РФ препарат не будет признан орфанным, если он будет применяться в том числе по показанию, не относящемуся к орфанному/отсутствующему в перечне орфанных заболеваний (но по распространенности заболевания, являющимся орфанным); при этом «неорфанное» показание возможно добавлять далее в рамках внесения изменений в регистрационное досье уже зарегистрированного орфанного препарата;

- препарат не может быть признан орфанным до его подачи на регистрацию, что сильно усложняет и вносит неопределенность в процесс регистрации препарата.

Изложенное влечет увеличение сроков регистрации препарата и, соответственно, ограничивает доступность инновационной терапии для орфанных пациентов.

По мнению экспертов, необходимо предусмотреть отдельную единую процедуру по определению орфанного статуса до подачи на регистрацию в референтном государстве. Основой данной процедуры может служить опыт регуляторов в Европейском Союзе с соответствующим преобразованием регуляторного поля Союза с учетом регламента ЕС № 141/2000. Перечень орфанных заболеваний при этом должен использоваться только в качестве



вспомогательного документа, но не являться единственной основной для принятия решения.

При этом необходимо уже в процессе регистрации орфанного лекарственного препарата (дорогостоящего) одновременно на национальном уровне решать вопрос о его доступности (в рамках каких программ это будет происходить). В противном случае регистрация препаратов не будет приводить к повышению их доступности.

7. Как в ходе предварительных сессий, так и в рамках основной программы Форума подробно обсуждались вопросы повышения доступности генной терапии, являющейся зачастую единственной надеждой для орфанных пациентов с наследственными заболеваниями.

Существенную проблему для систематизации подходов к обеспечению генной терапией, равно как и другими видами терапии для редких пациентов, является отсутствие клинических регистров пациентов с орфанными заболеваниями, их отсутствие влечет дезорганизованность учета и обеспечения лекарственными средствами, не позволяет объективно оценивать эффективность терапии в масштабах страны и принимать управленческие решения, направленные на расширение доступа к терапии.

Генная терапия является одной из наиболее дорогостоящих терапевтических опций, в связи с чем вопросы финансирования носят первостепенный характер. По мнению экспертов, оптимальным вариантом является расширение возможностей помощи пациентам с редкими заболеваниями в рамках высокотехнологичной медицинской помощи, включающей терапию генотерапевтическими лекарственными препаратами.

При этом необходимо не только увеличение финансирования ВМП, но и повышение эффективности расходования выделенных средств. Исходя из принципа результативности расходования бюджетных средств, принимая во внимание высокую стоимость и сравнительно значимый уровень неопределенности эффекта генной терапии целесообразно вернуть к вопросу о разработке и внедрении инновационных бюджетоэффективных моделей контрактов на закупку генотерапевтических лекарственных препаратов, включающих элементы разделения риска («риск-шеринг») недостижения заданных результатов терапии.

Учитывая позитивный опыт работы Фонда «Круг добра», перенос лучших переговорных практик Фонда с участием представителей государственных органов и компаний-производителей в регуляторное поле государственных закупок будет, по мнению экспертов, способствовать повышению доступности дорогостоящей терапии для пациентов в пределах доступного объема финансирования.

Еще одним инструментом повышения эффективности расходования средств на генную терапию является внедрение систем многокритериального анализа принятия решений при определении пациентов, которым следует в первую очередь обеспечить доступ к высокочувствительному лечению.

Специфичной проблемой генной терапии является кадровый дефицит как специалистов, которые будут применять генную терапию, так и специалистов, которые будут впоследствии наблюдать пациентов, что повышает риск некачественного оказания помощи, ошибок, дисфункции в реализации процессов. Ключевым решением является разработка и внедрение постоянно обновляемых курсов, в том числе в рамках программы непрерывного медицинского образования, обучения по редким заболеваниям при повышении квалификации врачей.



8. Одной из важнейших задач системы здравоохранения является своевременное выявление редкого заболевания на ранних этапах для обеспечения максимальной сохранности пациента и эффективности терапии. Пациентами и медицинскими специалистами отмечалось, что задержки в постановке окончательного диагноза могут составлять до нескольких лет, даже у пациентов с заболеваниями для которых существует возможность ранней диагностики и начала терапии (болезнь Помпе, мукополисахаридозы, миодистрофия Дюшенна, метахроматическая лейкодистрофия, дефицит декарбоксилазы ароматических аминокислот, X-сцепленная аденолейкодистрофия), что зачастую приводит к утрате перспектив стабилизации пациента, распространена ложная диагностика (в среднем, орфанный пациент получает 3 ложных диагноза до постановки верного), влекущая неверный подбор первоначальной тактики лечения. Ключевыми причинами являются:

- отсутствие должного уровня орфанной настороженности у терапевтов (педиатров), в особенности, если заболевание имеет неспецифичную симптоматику на ранних стадиях;

- отсутствие знаний у профильных специалистов первичного звена для верной квалификации симптоматики и выбора диагностических методов подтверждения диагноза;

- отсутствие технологических возможностей для выявления редких заболеваний в некоторых регионах;

- необходимость получения или подтверждения диагноза и назначения терапии из федеральных медицинских организаций;

- для большинства генетических заболеваний существенную проблему составляет отсутствие необходимых генетических исследований в программе государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи. Такие исследования доступны зачастую только за счет средств пациентов или, применительно к отдельным заболеваниям, в единичных федеральных медицинских организациях, где такие исследования осуществляются за счет сторонних коммерческих организаций (например, по нейрофиброматозу), т.е.вне государственной системы здравоохранения;

- недостаточность программ неонатальных скринингов (даже с учетом расширения до 36 нозологий), селективных скринингов (в группах риска).

- в ряде регионов экспертами была отмечена низкая доступность даже цитогенетических и молекулярно-генетических исследований в связи с отсутствием лабораторий в некоторых субъектах РФ и недостаточностью тарифов ОМС.

Эти проблемы носят системный характер и могли быть решены в рамках создания стратегии развития системы диагностики редких заболеваний и развития медико-генетической службы в Российской Федерации.

Ускорить путь пациента к молекулярно-генетическому диагнозу может наличие в каждом регионе «центра экспертизы», где пациент мог бы получить всестороннее обследование на необходимом оборудовании, консультацию специалиста и максимально точно определить показания к генетическому тестированию. Реализация данного подхода возможна как за счёт образования врачей разных специальностей, участвующих в маршруте пациента с формированием «мультидисциплинарной команды» специалистов.

В предварительной экспертной сессии была обсуждена проблематика отказов пациентов от диагностических процедур и нарушения маршрутизации пациентов после постановки диагноза, а также юридические проблемы



использования биоматериала пациентов. Основными причинами, по мнению специалистов, являются:

- отсутствие информационной и методической поддержки по вопросам диагностики орфанных заболеваний как в период беременности, так и после постановки диагноза,

- недостаточный уровень подготовки медицинских работников по вопросам взаимодействия с пациентом (родителями) после постановки диагноза;

- отсутствие унифицированных форм информированного согласия и отказа, для неонатального скрининга, предусматривающих, в том числе, возможность согласия на использование материала в научных целях, а также описание последующей маршрутизации в случае постановки диагноза.

Отдельно экспертами была обсуждена тема совершенствования ранней диагностики миодистрофии Дюшенна и некоторых других орфанных нейромышечных заболеваний (болезнь Помпе, поясно-конечностная МД (LGMD) (DYSF, CAPN3, SGCA, SGCB, SGCC, SGCD и FKRP), лице-лопаточно-плечевая МД Ландузи-Дежерина) путем погружения в ОМС теста на креатинфосфокиназу (КФК), являющуюся биохимическим маркером миодистрофий. При этом, при уровне КФК более 2000 ед, направлять ребенка на генетическое тестирование МД, а при уровне КФК, превышающем норму, но менее 2000 ед., – на генетическое тестирование болезни Помпе, поясно-конечностной МД (LGMD) (DYSF, CAPN3, SGCA, SGCB, SGCC, SGCD и FKRP), лице-лопаточно-плечевой МД Ландузи-Дежерина.

9. В существующих реалиях серьезные опасения как у пациентского, так и у медицинского сообщества вызывает отсутствие отечественных тест-систем для генетических исследований. Необходимость их закупки исключительно за рубежом влечет как увеличение расходов из-за курсовых колебаний, так и снижение физической доступности при введении ограничительных мер со стороны третьих государств.

10. Экспертами отмечалось недостаточность правовой базы организации медицинской помощи редким пациентам, в частности, отсутствие порядков оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, единых подходов к маршрутизации пациентов, отсутствие либо неактуальность клинических рекомендаций и стандартов по большинству орфанных заболеваний, что, в свою очередь, влечет отсутствие специальных тарифов для специализированной медицинской помощи, покрывающих расходы на помощь редким пациентам.

В 2022 году возникла дополнительная проблема, связанная с принятием постановления Правительства РФ от 17.11.2021 г. № 1968 «Об утверждении Правил поэтапного перехода медицинских организаций к оказанию медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, разработанных и утвержденных в соответствии с частями 3, 4, 6 - 9 и 11 статьи 37 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». Так, согласно данному постановлению клинические рекомендации, размещенные на официальном сайте Минздрава России до 1 сентября 2021 г., применяются с 1 января 2022 г., а клинические рекомендации, размещенные на официальном сайте до 1 июня 2022 г., применяются с 1 января 2023 г. В этой связи возник вопрос о подлежащих применению клинических рекомендациях в 2022 году, если новые размещены после 1 сентября 2021 года.

Например, клинические рекомендации «Костный фиброз (муковисцидоз)» размещены в рубрикаторе клинических рекомендаций 3 сентября 2021 года, т.е. применяются только с 1 января 2023 года, при этом возникает вопрос с оказанием помощи в текущем году.





11. Экспертами отмечено чрезвычайно значимое изменение, внесенное в конце 2021 года в статью 55 Закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации, предусматривающее возможность для лиц, страдающих заболеваниями или состояниями (группами заболеваний или состояний), включенными в перечень заболеваний или состояний (групп заболеваний или состояний), установленный Минздравом России, до достижения ими возраста 21 года наблюдаться и продолжать лечение в медицинской организации, оказывавшей им до достижения совершеннолетия медицинскую помощь при таких заболеваниях или состояниях (группах заболеваний или состояний).

При этом важно, чтобы при формировании такого перечня Минздравом России учитывалась и специфика терапии, и продолжительность жизни пациентов с определенными заболеваниями. Так, например, возраст 20 лет переживают единицы больных миодистрофией Дюшенна, в связи с чем, перевод их во взрослую сеть не несет практической пользы для системы здравоохранения, повышая при этом риски для самого пациента.

12. Отдельно в ходе экспертных дискуссий пациентами отмечалось отсутствие возможности получения квалифицированной медицинской помощи или реабилитации в регионе проживания и необходимость самостоятельного обращения в федеральные центры для наблюдения и определения тактики лечения. Для пациентов с ограниченными возможностями к передвижению или проживающих в территориально удаленных местностях такая ситуация приводит к утрате доступа к медицинской помощи.

Возможным решением могло бы стать развитие многоуровневой сети медико-генетической службы и службы помощи орфанным пациентам, а также создание в субъектах Российской Федерации специализированных центров (мультидисциплинарных команд), занимающихся лечением и реабилитацией особых групп пациентов, в т.ч. центров респираторной поддержки, нервно-мышечных центров, центров диагностики и ведения пациентов с кардиологическими орфанными заболеваниями.

13. Общими для всех орфанных заболеваний проблемами являются недостаточный уровень знаний медицинских специалистов об орфанных заболеваниях, особенно в первичном звене, а также дефицит генетических служб в регионах, недостаток квалифицированных кадров как генетиков, так и профильных специалистов, например, гематологов, работающих с редкими формами онкогематологических заболеваний (острые лейкозы etc.). Необходимо комплексное решение вопроса путем:

- внедрения систем поддержки принятия врачебных решений в рамках развития ЕГИСЗ (в части орфанных заболеваний);

- формирования базы реальной клинической практики по результатам лечения на основе региональных регистров и информационного ресурса Фонда Круг Добра;

- включения в образовательные стандарты высшего профессионального образования по медицинским специальностям и программы НМО обязательных разделов по генетике и орфанным заболеваниям;

- государственного заказа на подготовку кадров для медико-генетических служб;

- нормативного закрепления возможности и порядка проведения заочных консультаций врач (из Федерального центра) – пациент (из любой точки РФ) с



использованием телемедицинских технологий, что позволило бы пациентам оперативно получить консультацию узкого специалиста.

Также формирование комплексных знаний об орфанных заболеваниях, а также определение приоритетных направлений развития здравоохранения невозможно в отсутствие клинических регистров орфанных заболеваний, ведение которых осуществлялось бы профильными медицинскими центрами на основании данных ЕГИСЗ.

В отсутствие специализированных медицинских центров, как к примеру по нефрофиброматозу, пациенты зачастую вынуждены месяцами проходить необходимые ежегодные обследования у врачей, вообще не знакомых с заболеванием, часто месяцами ждать записи на исследования.

14. По мнению специалистов все более актуальным становится вопрос развития стационарзамещающих технологий (в т.ч. стационара на дому). Отсутствие такового ведет к росту расходов государства на оказание специализированной медицинской помощи с существенным ухудшением качества жизни пациентов, вынужденных систематически посещать медицинские организации. А в условиях продолжающегося распространения коронавирусной инфекции также приводит и к невозможности получения медицинских услуг в связи с перепрофилированием или закрытием на карантин медицинских организаций в условиях пандемии Covid-19.

Необходима организация региональных междисциплинарных команд медицинских специалистов для курирования пациента на дому, а также внедрение в регионах системы патронажной помощи для пациентов.

15. В части неврологических заболеваний было проведено обсуждение проблем оказания медицинской помощи пациентам с редкими формами болезни Паркинсона.

В частности, экспертами отмечено, что порядок оказания медицинской помощи взрослым с заболеваниями нервной системы был принят 10 лет назад и требует существенного обновления в части учета особенностей терапии отдельных неврологических заболеваний, в частности, развернутых стадий болезни Паркинсона, включая маршрутизацию пациентов с РСБП с выраженными моторными флуктуациями и дискинезиями, нуждающихся в установке помп для введения лекарственных препаратов. Необходимо обеспечить преемственность терапии между высокотехнологичной медицинской помощью и амбулаторным этапом по региональной льготе.

Как и по иным обсуждавшимся в рамках Форума заболеваниям, необходимым условием развития оказания медицинской помощи является создание регистра пациентов с болезнью Паркинсона с подрегистром для пациентов с развернутыми стадиями.

В качестве специфичной проблемы, ограничивающей доступность терапии, было отмечено отсутствие в перечне ЖНВЛП лекарственных препаратов с альтернативными, в том числе интестинальной, формами введения для коррекции выраженных моторных флуктуаций и дискинезий при неэффективности доступных комбинаций противопаркинсонических препаратов.

16. В части реабилитации пациентов ключевыми отмеченными проблемами стали:

- отсутствие тарифов ОМС на медицинскую реабилитацию пациентов с редкими заболеваниями;

- отсутствие мультидисциплинарной реабилитационной поддержки с учетом особенностей течения заболевания,



- отсутствие качественной психологической поддержки пациентов с привлечением специалистов-психологов, обученных работе с редкими пациентами и членами их семей,

отсутствие специализированных санаторно-курортных учреждений, приспособленных к потребностям пациентов с отдельными заболеваниями (например, нервно-мышечными);

- несоответствие предоставляемых технических средств реабилитации реальным потребностям пациентов и отсутствие возможности быстрой замены средств реабилитации, вышедших из строя до истечения планового срока эксплуатации,

#### **Участники IV Всероссийского форума по орфанным заболеваниям просят:**

Федеральное Собрание Российской Федерации, Правительство Российской Федерации, Минздрав России, Минтруд России, Минпромторг России, Минфин России:

1) обеспечить переход от точечного обеспечения доступа к медицинской помощи пациентам с отдельными редкими заболеваниями к созданию единой целостной системы (стратегии) оказания медицинской помощи больным с редкими (орфанными) заболеваниями, включая:

а) разработку критериев, процедуры формирования и периодичности регулярного (не реже одного раза в год) пересмотра Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, путем включения в него новых редких (орфанных) заболеваний из перечня, предусмотренного частью 2 статьи 44 Закона №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», отвечающих одновременно двум условиям:

- заболевание относится к жизнеугрожающим и хроническим прогрессирующим заболеваниям, приводящим к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;

- для лечения заболевания или поддержания функций организма при данном заболевании существует патогенетическая лекарственная терапия или специализированные продукты лечебного питания;

б) переход на превентивное лекарственное обеспечение, исходя из приоритета недопущения инвалидизации населения и необходимости предоставления лекарственных препаратов лицам, страдающим инвалидизирующими заболеваниями, вне зависимости от установления инвалидности (до утраты функций организма);

в) развитие Программы высокочрезвычайных нозологий путем перевода в Программу наиболее затратных заболеваний из Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (постановление Правительства РФ от 26.04.2012 № 403, в том числе, пароксизмальной ночной гемоглобинурии, идиопатической тромбоцитопенической пурпуры, легочной (артериальной) гипертензии (идиопатической), болезни Фабри, Нимана-Пика, фенилкетонурии, а также высокочрезвычайных заболеваний, не имеющих специального канала финансирования, таких как наследственный ангионевротический отек;

г) обеспечение финансирования Программы высокочрезвычайных нозологий в объеме, достаточном для полного покрытия потребности в лекарственных препаратах с обеспечением создания 3-х месячного запаса препаратов сверх годовой потребности, с ежегодной индексацией с учетом актуальных данных

регистра пациентов и объективного изменения потребности, обеспечив при этом совершенствование порядка формирования перечня программы с исключением факторов, блокирующих включение в программу инновационной, в том числе патогенетической терапии;

д) создание условий для непрерывности терапии по достижении возраста 18 лет для пациентов с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, обеспечивавшихся лекарственными препаратами за счет средств Фонда «Круг добра»;

е) дальнейшее развитие системы централизованных закупок лекарственных препаратов (в том числе с использованием смешанного финансирования из бюджетов разных уровней), как инструмента повышения эффективности расходования бюджетных средств, в части лекарственных препаратов, используемых для лечения редких заболеваний;

ж) разработку механизмов компенсации пациентам стоимости продуктов питания, не относящихся к специализированным продуктам лечебного питания, но применяющихся в терапии пациентов с отдельными орфанными заболеваниями (например, синдром дефицита транспортера глюкозы I типа (GLUT1));

з) развитие единых государственных регистров пациентов с редкими заболеваниями, для которых уже разработаны методы терапии, в том числе для болезней не входящих в перечень высокочастотных нозологий и 17 редких заболеваний, финансируемых за счет средств регионального бюджета, с учетом необходимости включения в такие регистры не только статистических, но и медицинских данных;

2) создать организационные основы для обеспечения доступности медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, в том числе:

- разработать единые подходы к маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями с утверждением соответствующих порядков оказания медицинской помощи, в том числе с выделением специфики маршрутизации пациентов из общих порядков оказания медицинской помощи (например, включение в Порядок оказания медицинской помощи по профилю «неврология» особенностей маршрутизации пациентов с развернутыми стадиями болезни Паркинсона, с выраженными моторными флуктуациями и дискинезиями, нуждающихся в установке помп для интестинального введения лекарственных препаратов;

- организовать разработку клинических рекомендаций по редким заболеваниям, обеспечив возможность включения в клинические рекомендации сведений о незарегистрированных лекарственных препаратах;

- предусмотреть возможность получения непосредственно в регионе проживания медицинской помощи, не требующей очного консультирования в федеральных центрах, например, диагностических исследований, терапии при стандартном течении заболевания, включая назначение и предоставление незарегистрированных препаратов при необходимости;

- предусмотреть закрепление за каждым орфанным заболеванием курирующей научной медицинской организации;

- обеспечить создание в субъектах Российской Федерации специализированных орфанных центров (мультидисциплинарных команд), занимающихся лечением и реабилитацией особых групп пациентов, в т.ч. центров респираторной поддержки, нервно-мышечных центров диагностики и ведения пациентов с кардиологическими орфанными заболеваниями, центров



диагностики и ведения пациентов с кардиологическими орфанными заболеваниями;

- разработать и утвердить порядок диспансерного наблюдения пациентов с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями;

4) в части совершенствования регистрации и обращения лекарственных препаратов:

- обеспечить нормативное закрепление понятия «инновационный лекарственный препарат» в Федеральном законе «Об обращении лекарственных средств», определив критерии отнесения лекарственных препаратов к инновационным на основе их терапевтической ценности через процедуру экспертизы лекарственного препарата в качестве инновационного;

- разработать и внедрить дифференцированный подход к рассмотрению лекарственных препаратов, получивших статус «инновационный», на включение в перечни лекарственных препаратов для медицинского применения на основе их терапевтической ценности, в том числе с учетом их долгосрочного влияния на качество и продолжительность жизни, исключив данную категорию лекарственных препаратов из-под действия критерия отсутствия негативного влияния на бюджет программы ВЗН;

- разработать дифференцированные механизмы ценообразования лекарственных препаратов при включении в государственные программы лекарственного обеспечения, позволяющих регистрировать специальную цену для целей государственных закупок на основе предложения производителя, без влияния на уровень предельных отпускных цен производителей на лекарственные препараты, включенные в перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов;

- внедрить отдельные процедуры закупок лекарственных препаратов, в том числе находящихся под патентной защитой, с использованием бюджетоэффективных моделей контрактов (разделения рисков, разделения затрат) посредством внесения изменений в Федеральный закон от 05.04.2013 N 44-ФЗ «О контрактной системе»;

- предусмотреть отдельную единую процедуру по определению орфанного статуса до подачи на регистрацию в референтном государстве. Основой данной процедуры может служить опыт регуляторов в Европейском Союзе с соответствующим преобразованием регуляторного поля Союза с учетом регламента ЕС № 141/2000. Перечень орфанных заболеваний при этом должен использоваться только в качестве вспомогательного документа, но не являться единственной основой для принятия решения. При этом необходимо уже в процессе регистрации орфанного лекарственного препарата (дорогостоящего) одновременно на национальном уровне решать вопрос о его доступности (в рамках каких программ это будет происходить). В противном случае регистрация препаратов не будет приводить к повышению их доступности;

- реализовать в рамках законодательства ЕАЭС процедуру ускоренной регистрации в отношении орфанных препаратов, где срок проведения регистрации и экспертизы лекарственного препарата в референтном государстве не должен превышать 150 календарных дней с даты подачи заявления на регистрацию лекарственного препарата;

- сделать бессрочной норму ч.3.2 ст.47 Федерального закона «Об обращении лекарственных средств», предусмотрев возможность ввоза препаратов в иностранной упаковке с этикеткой на русском языке в течение 6 месяцев после регистрации препарата, но не позднее ввоза первой партии



препарата в упаковке, соответствующей требованиям нормативной документации;

5) в части совершенствования диагностики редких заболеваний:

а) сформировать стратегию развития системы диагностики редких заболеваний и развития медико-генетической службы в Российской Федерации, предусмотрев:

- включение всех необходимых генетических исследований в программу государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи;

- расширение программы неонатального скрининга;

- разработку и внедрение программы селективного скрининга (в группах риска) на наличие курабельных наследственных заболеваний на ранней клинической стадии, в том числе в рамках проводимой диспансеризации детского населения;

- развитие сети лабораторий в субъектах РФ для проведения цитогенетических и молекулярно-генетических исследований и повышение тарифов ОМС до уровня, обеспечивающего покрытие затрат на диагностику;

- создание в субъектах РФ «центров экспертизы», где пациент мог бы получить всестороннее обследование на необходимом оборудовании, консультацию специалиста и максимально точно определить показания к генетическому тестированию;

- в целях совершенствования ранней диагностики орфанных нейромышечных заболеваний (миодистрофия Дюшенна, болезнь Помпе, поясно-конечностная МД (LGMD) (DYSF, CAPN3, SGCA, SGCB, SGCC, SGCD и FKRP), лице-лопаточно-плечевая МД Ландузи-Дежерина) включение в программу ОМС тестирования на креатинфосфокиназу (КФК), являющуюся биохимическим маркером миодистрофий. При этом, при уровне КФК более 2000 ед, направлять ребенка на генетическое тестирование МД, а при уровне КФК, превышающем норму, но менее 2000 ед., – на генетическое тестирование болезни Помпе, поясно-конечностной МД (LGMD) (DYSF, CAPN3, SGCA, SGCB, SGCC, SGCD и FKRP), лице-лопаточно-плечевой МД Ландузи-Дежерина.

б) обеспечить повышение уровня подготовки медицинских работников путем:

- включения в образовательные стандарты высшего профессионального образования по медицинским специальностям и программы НМО обязательных разделов по генетике и орфанным заболеваниям;

- формирования государственного заказа на подготовку кадров для медико-генетических служб;

- нормативного закрепления возможности и порядка проведения заочных консультаций врач (из федерального центра) – пациент (из любой точки РФ) с использованием телемедицинских технологий, что позволило бы пациентам оперативно получить консультацию узкого специалиста;

6) обеспечить скорейшее формирование предусмотренного статьей 55 Закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» перечня заболеваний или состояний (групп заболеваний или состояний), предусматривающего возможность для пациентов до достижения ими возраста 21 года наблюдаться и продолжать лечение в медицинской организации, оказывавшей им до достижения совершеннолетия медицинскую помощь;

7) в части совершенствования реабилитации инвалидов принять меры, обеспечивающие:



- обязательное формирование индивидуальных программ реабилитации с учетом клинических рекомендаций;

- индивидуальный подход при обеспечении техническими средствами реабилитации инвалидов, учитывающий реальные потребности и особенности пациентов, и оперативную замену технических средств реабилитации в случае выхода из строя до истечения срока замены;

- создание специализированных профильных санаторно-курортных учреждений с разнопрофильными специалистами, обученными специфике лечения пациентов отдельных групп;

8) в части совершенствования оказания специализированной медицинской помощи:

- урегулировать на федеральном уровне вопрос определения и оплаты законченного случая лечения при госпитализации его в стационар или дневной стационар для введения под контролем врача лекарственного препарата, полученного из других источников, в том числе, путем введения тарифов на введение препарата и усеченных тарифов, не включающих стоимость отдельных препаратов, входящих в схему лекарственной терапии;

- внедрить инструменты совершенствования оказания медицинской помощи в стационарных условиях на региональном уровне путем выделения подгрупп клинико-статистических групп для орфанных заболеваний;

- обеспечить развитие оказания медицинской помощи в условиях «стационара на дому» в рамках программы обязательного медицинского страхования, включая организацию региональных междисциплинарных команд медицинских специалистов для курирования пациента на дому, а также внедрение в регионах системы патронажной помощи для пациентов;

- разработать инструменты оплаты оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в рамках ВМП с учетом реальной стоимости тарифа, включающего препараты для патогенетической терапии, транспортные расходы пациентов и логистические затраты на транспортировку и хранение лекарственных препаратов с соблюдением требований холодной цепи;

- применительно к уже имеющимся группам ВМП (например, по острому лейкозу) обеспечить перерасчет нормативов финансовых затрат высокотехнологичной медицинской помощи, исходя реальной затратноемкости, и корректировку квот ВМП, исходя из реальной потребности в медицинской помощи;

9) в части повышения доступности генной терапии в дополнение к вышеприведенным предложениям обеспечить:

- создание законодательной базы для ведения регистров пациентов с редкими заболеваниями, получающими генную терапию (как в случае с клиническими рекомендациями закрепить это за профессиональными организациями и создать правила ведения таких регистров);

- модернизацию существующих регистров (ВЗН, РЗ) чтобы информация, получаемая при их анализе, помогала в оценке и эффективности терапии и в ее стоимости;

- анализ разрабатываемых и находящихся на стадии регистрации препаратов в ЕС и США для оценки перспективы их внедрения в РФ;

- формирование перечня медицинских организаций, осуществляющих генную терапию;



10) в части развития отечественного производства лекарственных препаратов и медицинских изделий:

- создать необходимые регуляторные условия для развития малосерийных производств под текущие потребности системы здравоохранения и развития аптечного производства лекарственных препаратов, как инструмента оперативного обеспечения потребностей системы здравоохранения, в особенности в части производства лекарственных препаратов в детских дозировках;

- рассмотреть возможность снятия запрета на изготовление аптечными организациями зарегистрированных лекарственных препаратов, предусмотренного ч. 2 ст. 56 Федерального закона от 12.04.2010 №61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств», либо введения исключений из данного запрета для отдельных дозировок или лекарственных форм;

- рассмотреть возможность внедрения в законодательство института «госпитального исключения», позволяющего по специальной процедуре получать разрешение медицинской организации на изготовление лекарственного препарата для конкретного пациента (например, препаратов на основе соматических клеток);

- обеспечить создание отечественного производства тест-систем для генетических исследований.

