



от 13.08.2024 No 171

Главе Республики Карелия

А.О. ПАРФЕНЧИКОВУ

Уважаемый Артур Олегович!

Благодарим Вас за содействие в проведении мероприятий пациентской инициативы «Десант добра» в городе Петрозаводске: акции «Вместе ради жизни» и заседания на тему «"Редкий" пациент в фокусе».

Информируем Вас, Артур Олегович, что 27 июня на базе Детской республиканской больницы им. И.Н. Григоровича в формате «стационара одного дня» была проведена акция «Вместе ради жизни». В этот день вести приём «редких» пациентов врачам из Петрозаводска помогали эндокринолог, аллерголог-иммунолог, реабилитолог, диетолог и окулист из федеральных центров Москвы, Санкт-Петербурга и Екатеринбурга. Более 25 семей с детьми с редкими заболеваниями, проживающих в Республике Карелия, стали участниками акции. Они прошли обследование и получили консультации узкопрофильных специалистов в один день в одном месте.

28 июня в Штабе общественной поддержки «Единой России» состоялось заседание «"Редкий" пациент в фокусе». Участие в мероприятии приняли представители Министерства здравоохранения Республики Карелия, Министерства социальной защиты Республики Карелия, Законодательного Собрания Республики Карелия, Общественной палаты Республики Карелия, уполномоченные по правам человека и ребёнка Республики Карелия, представитель Фонда «Круг добра», главные внештатные специалисты и врачи региона, члены Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям Комитета Государственной Думы по охране здоровья, ведущие специалисты из федеральных клиник Москвы, Санкт-Петербурга и Екатеринбурга, а также представители неправительственных некоммерческих организаций.

В рамках открытого диалога участники обсудили текущие потребности людей с редкими заболеваниями в республике, а также возможности для улучшения оказания им медико-социальной помощи, а именно вопросы диагностики, маршрутизации и реабилитации, а также льготного лекарственного обеспечения и преемственности терапии для выпускников Фонда «Круг добра».

Эксперты отметили высокий профессионализм карельских врачей, организаторов здравоохранения и целенаправленную работу, которая проводится в регионе в части развития оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями. Так в Карелии ведется регистр «редких» пациентов, в который включены 122 человека, 37 из них – дети. Все они получают необходимую лекарственную и медицинскую помощь.

Кроме того, с 2023 года в республике реализуется программа расширенного неонатального скрининга, а также работают два центра – «Центр нервно-мышечных болезней, в том числе и СМА» и «Аллерго-пульмонологический центр». Особое внимание в Карелии уделяется вопросам реабилитации «редких» пациентов.

Итогом работы экспертов стала резолюция, копию которой мы направляем Вам в приложении.

Просим Вас, Артур Олегович, принять резолюцию во внимание при планировании дальнейшей организации работы в интересах пациентов с редкими заболеваниями в



АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
**ЦЕНТР ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ
"ГЕНОМ"**

197374, Санкт-Петербург, Приморский пр. дом 149, корп. 1, кв 167
тел: + 7 921 998 19 55 e-mail: orphangenom@yandex.ru

Республике Карелия и проинформировать об итогах заседания заинтересованные структуры. По вопросам, связанным с итоговым документом, можно обращаться по электронной почте – desantdobra2023@mail.ru (координатор проекта Мария Сергачева, моб. телефон +7 (905) 587-44-64).

Приложение №1 на 11 стр.

С глубоким уважением,

Руководитель
Всероссийского
проекта
пациентских
организаций
«Десант добра»,
Директор АНО
«Центр помощи
пациентам
"Геном"»



Е.А. Хвостикова

РЕЗОЛЮЦИЯ

**по итогам экспертного заседания на тему «"Редкий" пациент в фокусе»,
прошедшего в рамках инициативы пациентских организаций «Десант добра»**

г. Петрозаводск

28 июня 2024 года

28 июня 2024 года в городе Петрозаводске в Штабе общественной поддержки «Единой России» с целью обсуждения текущих потребностей людей с редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Карелия, а также возможностей для улучшения оказания им медико-социальной помощи состоялось **экспертное заседание на тему «"Редкий" пациент в фокусе» (далее – мероприятие).**

Организаторы мероприятия – пациентские организации - участники инициативы «Десант добра» при поддержке Министерства здравоохранения Республики Карелия.

Участники экспертного заседания - представители Министерства здравоохранения Республики Карелия, Министерства социальной защиты Республики Карелия, Законодательного Собрания Республики Карелия, Общественной палаты Республики Карелия, уполномоченные по правам человека и ребёнка Республики Карелия, представитель Фонда «Круг добра», главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Республики Карелия, члены Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям Комитета Государственной Думы по охране здоровья, медицинские специалисты Республики Карелия, ведущие специалисты из федеральных клиник Москвы, Санкт-Петербурга и Екатеринбурга, а также представители неправительственных некоммерческих организаций.

С докладами на мероприятии выступили:

БИЛКО Ольга Юрьевна	заместитель председателя Комитета по здравоохранению и социальной политике Законодательного собрания Республики Карелия, главный врач государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Городская поликлиника № 4»
ПЕТРОВ Александр Викторович	начальник отдела организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Республики Карелия
ХВОСТИКОВА Елена Аркадьевна	директор Автономной некоммерческой организации «Центр помощи пациентам "Геном"», член Совета общественных организаций по защите прав пациентов при Министерстве здравоохранения Российской Федерации
ШУКАН Елена Юрьевна	руководитель Проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н.А. Семашко», член экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям
КУЛАКОВА Наталья Владимировна	начальник отдела организационной и проектной деятельности фонда «Круг добра»

БОРИСОВА Мария Игоревна	врач-генетик медико-генетической консультации ГБУЗ «Республиканская больница им. В.А. Баранова», главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Республики Карелия
БЕРСЕНЁВА Наталья Николаевна	вице-председатель Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Общество пациентов с первичным иммунодефицитом»
ИВАНЧА Елена Викторовна	член правления Свердловской региональной общественной организации «Иммунная гармония» (Синдром Швахмана-Даймонда)
ШИБАНОВА Варвара Андреевна	исполнительный директор Межрегиональной общественной организации содействия и помощи больным с наследственными заболеваниями сетчатки «Чтобы видеть!»
ВАРЛАМОВА Татьяна Валентиновна	врач-детский эндокринолог ГБУЗ «Детская республиканская больница им. И.Н. Григovichа», главный внештатный детский специалист эндокринолог Министерства здравоохранения Республики Карелия
КУНЯШЕВА Алиса Андреевна	председатель регионального отделения в г. Санкт-Петербурге Межрегиональной общественной организации «Пациентское сообщество рахитоподобных заболеваний "Последствия"»
БАРЫШЕВА Ольга Юрьевна	профессор кафедры госпитальной терапии Медицинского института им. А.П. Зильбера ФГБОУ ВО «Петрозаводский государственный университет», главный внештатный гастроэнтеролог, нефролог Министерства здравоохранения Республики Карелия
БАЛАШОВА Мария Сергеевна	ведущий эксперт по проектной деятельности Автономной некоммерческой организации по оказанию помощи больным с синдромом короткой кишки и метаболическими нарушениями «Ветер надежд»
ТРУХАНКИНА Зинаида Владимировна	заведующая центром детской неврологии ГБУЗ «Детская республиканская больница им. И.Н. Григovichа», главный внештатный специалист невролог Министерства здравоохранения Республики Карелия
ГЕРМАНЕНКО Ольга Юрьевна	директор благотворительного фонда помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА», член экспертного совета фонда «Круг добра»
ГРЕМЯКОВА Ольга Ивановна	учредитель благотворительного фонда развития системной помощи пациентам с миодистрофией Дюшенна «ГОРДЕЙ», член экспертного совета фонда «Круг добра»
ФРОЛКОВА Екатерина Ивановна	заведующая аллергологическим центром ГБУЗ «Детская республиканская больница им. И.Н. Григovichа»
ЗАЙЦЕВА Юлия Анатольевна	директор ассоциации «Организация помощи больным муковисцидозом», помощник председателя правления благотворительного фонда «Острова», член Совета общественных организаций по защите прав пациентов при Министерстве здравоохранения Российской Федерации
ПАВЛОВА Ольга Владимировна	куратор направления «Порфирия» Автономной некоммерческой организации «Центр помощи пациентам "Геном"»
ЯКОВЛЕВА Ольга Владимировна	председатель Санкт-Петербургской общественной организации помощи пациентам с фенилкетонурией

Одной из основных стратегических целей Министерства здравоохранения Республики Карелия является снижение инвалидизации населения республики в результате орфанных заболеваний¹. По данным Минздрава Республики Карелия, на сегодняшний день в регистр пациентов с орфанными заболеваниями включено 122

¹ [Приказ Министерства здравоохранения Республики Карелия от 23.08.2023 № 1273/МЗ-П ·
Официальное опубликование правовых актов \(pravo.gov.ru\)](#)

человека, из них 37 - дети. Речь идёт о пациентах из перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний (Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403).

Участники экспертного заседания отметили целенаправленную работу, которая ведётся в Республике Карелия в части развития оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями.

На территории Республики Карелия реализуется ведомственная целевая программа «Предупреждение инвалидизации населения Республики Карелия» (утверждена Приказом Министерства здравоохранения Республики Карелия от 23 августа 2023 г. №1273/МЗ-П) в рамках которой выделены мероприятия по направлению «Орфанные заболевания». В частности, они предусматривают обеспечение пациентов с редкими патологиями лекарственными препаратами базисной терапии и специализированными продуктами лечебного питания². Так, за счёт средств Республики Карелия в 2023 году лекарственной терапией было обеспечено 58 человек с редкими заболеваниями на сумму 122,39 млн рублей, закуплено 1956 упаковок на общую сумму 126,7 млн рублей. По состоянию на 1 июня 2024 года в рамках мероприятий «Орфанные заболевания» было закуплено 1561 упаковка лекарственных препаратов на сумму 127,5 млн и уже обеспечено 48 человек на сумму 48,5 млн рублей, в том числе 11 детей на сумму 5,8 млн рублей.

По данным, представленным начальником отдела организационной и проектной деятельности фонда «Круг добра» Кулаковой Н.В., за счёт средств Фонда «Круг добра» в Республике Карелия лекарственной терапией обеспечиваются 39 пациентов в возрасте до 19 лет по 16 нозологиям.

Также в рамках целевой программы «Предупреждение инвалидизации населения Республики Карелия» реализуются отдельные мероприятия, направленные на обеспечение лекарственными препаратами граждан при хронических заболеваниях (состояниях), угрожающих жизни³.

По данным Министерства здравоохранения Республики Карелия, ежегодно на обеспечение льготных категорий граждан лекарственной терапией, медицинскими изделиями, а также специализированными продуктами лечебного питания из средств бюджета республики выделяется около миллиарда рублей.

Кроме того, в 2023 году в Республике Карелия был организован «Центр детской неврологии», в состав которого входит «Центр нервно-мышечных болезней в том числе и СМА». Коечный фонд Центра составляет 37 коек. В их числе 28 коек – круглосуточный стационар и 8 – дневной. С 2024 года открыто отделение реабилитации на 15 коек. Также на территории республики функционирует «Аллерго-пульмонологический центр», круглосуточный стационар которого насчитывает 27 коек, а дневной – 11.

² [Приказ Министерства здравоохранения Республики Карелия от 23.08.2023 № 1273/МЗ-П · Официальное опубликование правовых актов \(pravo.gov.ru\)](#)

³ [Приказ Министерства здравоохранения Республики Карелия от 23.08.2023 № 1273/МЗ-П · Официальное опубликование правовых актов \(pravo.gov.ru\)](#)

С 2023 года в Республике Карелия реализуется программа расширенного неонатального скрининга. По данным главного внештатного специалиста по медицинской генетике Министерства здравоохранения Республики Карелия Борисовой М.И., в 2023 году в рамках скрининга было обследовано более 4 тысяч детей. В группу риска попал 121 ребёнок. Из них после дополнительного обследования было выявлено два пациента с фенилкетонурией. За первую половину 2024 года в группу риска попало 67 детей. В то же время, на 20 июня 2024 года по результатам расширенного неонатального скрининга не было выявлено ни одного пациента с орфанной патологией.

По данным Министерства здравоохранения Республики Карелия, на территории республики также проводится восстановительное лечение детей с редкими заболеваниями, которое осуществляется как по месту жительства в территориальных поликлиниках, так и в реабилитационном отделении на базе ГБУЗ РК «Детская республиканская больница имени И. Н. Григовича».

Вместе с тем участники экспертного заседания обозначили ключевые вопросы, которые требуют консолидированных решений органов власти Республики Карелия, главных внештатных специалистов, а также уполномоченных по правам ребёнка и человека, среди них:

- непрерывное повышение орфанной настороженности медицинских специалистов, а также внедрение в широкую практику лабораторных исследований с целью повышения выявляемости редких заболеваний и своевременного оказания медицинской помощи орфанным пациентам ввиду того, что:

а) одну из ключевых ролей в раннем выявлении редких заболеваний играет **настороженность врачей первичного звена**, которые в первую очередь могут столкнуться с первыми признаками редкой патологии, которую они должны уметь распознать. Участники заседания сошлись во мнении о необходимости **проведения на регулярной основе мероприятий, направленных на формирование орфанной настороженности медицинских специалистов**, в том числе за счёт развития образовательных программ с участием федеральных центров.

б) **не все орфанные патологии сегодня могут быть выявлены с помощью неонатального скрининга**. Например, первичные иммунодефициты (ПИД) представляют собой группу заболеваний иммунной системы, которая насчитывает более 500 известных генетических мутаций. При скрининге выявляются только самые тяжелые патологии, которые требуют оперативного проведения трансплантации костного мозга пациентам. Большая часть пациентов с ПИД остаётся в «серой» зоне. По словам вице-председателя МБООИ «Общество пациентов с первичным иммунодефицитом» Берсенёвой Н.Н., на постановку диагноза пациентам с ПИД в среднем уходит пять лет. За это время пациенты инвалидизируются, что требует еще больше затрат от здравоохранения для поддержания их жизнедеятельности.

в) **многие редкие заболевания имеют неспецифические признаки**: их проявления разнообразны и многолики, что затрудняет раннюю диагностику. К

таким патологиям, в том числе, относится альфа-маннозидоз, нейрофиброматоз, порфирия, синдром Швахмана-Даймонда (СШД), мышечная дистрофия Дюшенна, болезнь Помпе, болезнь Фабри, мукополисахаридоз и др. По данным члена правления Свердловской региональной общественной организации «Иммунная гармония» Иванчевой Е.В., в России на сегодняшний день насчитывается лишь около 100 пациентов с диагнозом СШД. Заболевание может скрываться под маской целиакии, гепатита, муковисцидоза, онкологической патологии, первичного иммунодефицита и пр. Поэтому диагноз часто остается неустановленным или устанавливается слишком поздно (в среднем в возрасте 8-10 лет), что ухудшает прогноз для данной группы пациентов.

Из-за вкрадчивого и стёртого дебюта мышечной дистрофии Дюшенна средний возраст постановки диагноза в России составляет 7 лет, что фатально поздно для применения золотого стандарта терапии или современной генной терапии.

Для повышения настороженности в отношении альфа-маннозидоза стоит обратить внимание специалистов на такие симптомы, как тугоухость различной степени выраженности, частые инфекции верхних дыхательных путей с преобладанием отитов, а также задержка психомоторного развития.

г) часть редких заболеваний проявляют себя в более позднем возрасте и требуют постнатального скрининга. Введение профилактических мероприятий и осмотров позволят поставить на контроль пациентов в группе риска, тем самым снизить развитие тяжёлой инвалидности и неблагоприятных исходов. Необходимо расширенный профилактический осмотрам детей, в перечень дополнительных мероприятий необходимо ввести анализ крови детям в возрасте от 12 до 18 месяцев, который даёт возможность на раннем этапе выявить такие орфанные заболевания, как болезнь Гоше, болезнь Ниманна-Пика, миопатию Дюшенна-Беккера, болезнь Помпе, болезнь Фабри и другие. Результаты биохимического анализа дают очень важную информацию, не попадает ли пациент, который, возможно, ещё не имеет клинических симптомов, в определённую группу риска, и не следует ли направить этого пациента на специальные генетические исследования.

д) назначение уточняющих лабораторных исследований позволит вовремя выявить орфанную патологию и назначить жизненно необходимую терапию, а значит – избежать инвалидизации пациента.

Например, назначение пациентам с признаками рахита уточняющего анализа крови на неорганический фосфор или на щелочную фосфатазу поможет специалистам повысить выявляемость такой редкой патологии, как X-сцепленный гипофосфатемический рахит (ГФР) на доклинической стадии, когда можно избежать тяжёлых последствий для здоровья пациентов, где помимо медикаментозной терапии требуется хирургическое вмешательство. Сейчас же, как отмечает председатель регионального отделения Межрегиональной общественной организации «Пациентское сообщество рахитоподобных заболеваний "Последствия"» в г. Санкт-Петербурге Куняшева А.А., средний возраст постановки диагноза ГФР приходится на 3-4 года, когда у пациентов наблюдается мышечная слабость, сильная задержка роста, прогрессирующие деформации нижних конечностей, а также проблемы с зубами.

По словам куратора направления «Порфирия» АНО «Центр помощи пациентам "Геном"» Павловой О.В., зачастую пациентки с порфирией – это те самые недиагностированные случаи смертей молодых женщин в реанимации. Хотя в Республике Карелия пациенток с таким диагнозом не выявлено, в соседней с ней Финляндии их численность достигает 3 тысяч. Ярким симптомом порфирии является сильная, резкая боль в животе. Опасность заболевания заключается в том, что дебют болезни или повторный приступ требует экстренной диагностики и экстренного лечения, без которого высока вероятность летального исхода в течение 3-4 недель. Подтвердить диагноз необходимо в первые сутки после приступа с помощью реактива Эрлиха (стоимость набора на 400 анализов составляет 1400 рублей). В случае подтверждения порфирии, препарат гермин должен быть введён в 1-2 сутки от начала приступа.

- развитие и повышение доступности дополнительных методов диагностики, в том числе генетического тестирования, с целью определения мутаций для назначения таргетной терапии, которая может не только отсрочить прогрессирование заболевания, но и значительно улучшить состояние пациентов.

Данный вопрос актуален, в частности, для подбора таргетной терапии пациентам с муковисцидозом, а также наследственной дистрофией сетчатки, которые имеют большой спектр генетических мутаций. В случае с наследственной дистрофией сетчатки, на сегодняшний день патогенетическое лечение доступно только для одного из видов мутаций, в гене RPE65, который приводит к заболеванию пигментный ретинит или Амавроз Лебера. Подтвердить наличие мутации возможно только посредством проведения генетического теста. Чем раньше такой пациент будет клинически и генетически диагностирован и чем раньше начнёт лечение, тем больше зрительной функции у него сохранится, и он гарантированно не ослепнет в будущем. В частности, в Северо-Западном федеральном округе настроена маршрутизация пациентов с подозрением на наследственную дистрофию сетчатки. Пациенты любого возраста могут быть направлены по форме 057/у-04 на бесплатное обследование в Санкт-Петербургский филиал ФГАУ НМИЦ «МНТК "Микрохирургия глаза" им. акад. С.Н. Федорова». Пациенты в возрасте до 18 лет могут пройти генетическую диагностику, не выезжая из региона, в то время как взрослые пациенты должны сдать анализ непосредственно в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

В то же время, как отмечает главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Республики Карелия Борисова М.И., генетические или иные тесты, необходимые для верификации орфанного диагноза, могут отсутствовать в системе ОМС или не быть представлены ни в государственных, ни в частных лабораториях в рамках одного региона. То есть, возможны ситуации, что пациенту негде сдавать эти анализы. Поэтому, когда речь идёт о диагностике орфанных заболеваний, регионы вынуждены решать вопросы: где пациент может обследоваться, какой объём обследования необходимо провести, как его интерпретировать, а также искать средства для их **финансирования**.

- проработка на региональном уровне правовых механизмов, которые бы гарантировали доступ к лечению пациентов с орфанными заболеваниями по

факту диагноза (а не инвалидности), а также преимущество терапии при переходе таких пациентов из детской когорты во взрослую.

Сегодня система льготного лекарственного обеспечения охватывает 28 из более чем 280 зарегистрированных в России редких патологий. При этом за последние годы для порядка 50 новых редких заболеваний появилась патогенетическая терапия, которая уже зарегистрирована в нашей стране, но на данный момент не входит ни в одну государственную льготную программу. Лекарственное обеспечение взрослых пациентов с такими заболеваниями гарантировано за счёт средств регионального бюджета только при наличии у пациента статуса «инвалид» (Постановление Правительства РФ от 30.07.1994 №890) либо в рамках программы высокотратных нозологий (ВЗН).

В этой связи решения требует вопрос дальнейшего лекарственного обеспечения терапией подопечных Фонда «Круг добра», которые по достижении ими 19 лет могут лишиться жизненно необходимой терапии. В частности, в Республике Карелия в 2024 и 2025 годах два пациента со спинальной мышечной атрофией и первичными иммунодефицитами выйдут из попечения фонда «Круг добра». Для этих пациентов следует предусмотреть выделение необходимых средств в региональном бюджете, чтобы пациенты, выходящие за возрастные рамки фонда «Круг Добра», могли продолжать терапию без перерыва. Этот вопрос также актуален для пациентов с гипофосфатемическим рахитом, муковисцидозом и синдромом короткой кишки (СКК). В частности, жизнь пациентов с СКК и её качество во многом зависит от ежедневного получения препаратов (внутривенной инфузионной терапии и парентерального питания), в то время как любые задержки и перерывы с их обеспечением несут серьёзную угрозу для их жизни.

По словам директора Ассоциации «Организация помощи больным муковисцидозом», помощника председателя правления благотворительного фонда «Острова» Зайцевой Ю.А., на сегодняшний день пациенты с муковисцидозом получают только один препарат (дорназа альфа) в рамках программы ВЗН. Остальные лекарственные препараты закупаются из списка ЖНВЛП или региональных программ. При этом существуют лекарственные препараты, зарегистрированные как медицинские изделия, в частности, гипертонический раствор, одобренный для применения у пациентов с муковисцидозом (согласно действующим Клиническим рекомендациям по кистозному фиброзу (муковисцидозу) от 2021 г.), которые в настоящий момент закупаются регионом для пациентов по решению суда.

Одним из решений в сложившейся ситуации, которая позволит обеспечить доступность и стабильность терапии пациентам старше 19 лет, может стать синхронизация перечней орфанных нозологий, по которым лекарственное обеспечение пациентов осуществляет Государственный Фонд «Круг добра», и Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний (Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403). При этом, отмечают эксперты, необходимо снять с регионов обязательства по лекарственному обеспечению пациентов до 19 лет в рамках 403 ПП путем обеспечения их в рамках Фонда «Круг добра». Кроме того, следует рассмотреть возможность расширения федеральной

программы ВЗН за счет переноса и включения в неё наиболее «объемных» по количеству пациентов и стоимости лечения нозологий, в частности, спинальную мышечную атрофию.

- **выстраивание чёткой системы маршрутизация пациентов с орфанными заболеваниями** для повышения доступности медицинской помощи. По данным вице-председателя МБООИ «Общество пациентов с первичным иммунодефицитом» Берсенёвой Н.Н., в регионе требует настройки маршрутизация для взрослых пациентов с первичными иммунодефицитами. В частности, одна из пациенток вынуждена ежемесячно ездить в Москву для получения терапии по причине того, что в регионе не организовано её получение.

- **решение кадровой проблемы.** Для Республики Карелия, как и для многих субъектов Российской Федерации, остаётся актуальным вопрос неудовлетворённой потребности в узких специалистах, что затрудняет возможность создания междисциплинарных команд, необходимых для эффективного наблюдения, ведения и лечения пациентов с орфанными заболеваниями. По словам представителя Министерства здравоохранения Республики Карелия, кадровые вопросы решаются достаточно сложно. Так, например, в Петрозаводске на сегодняшний день отсутствуют, как детский, так и взрослый иммунологи, которые необходимы для ведения динамического наблюдения пациентов с первичными иммунодефицитами.

- **развитие адресных программ социальной поддержки пациентов с орфанными заболеваниями.** Например, пациентам с фенилкетонурией (ФКУ) требуется пожизненное соблюдение специальной безбелковой диеты. Однако, по данным председателя Санкт-Петербургской общественной организации помощи пациентам с фенилкетонурией Яковлевой О.В., очень часто в регионах отсутствуют специализированные магазины с низкобелковыми продуктами. Более того, стоимость таких продуктов в 3-4 раза превышает стоимость обычных продуктов питания (например, стоимость 200 граммов хлеба с низким содержанием белка составляет \approx 350 рублей).

- **обеспечение пациентов с редкими заболеваниями техническими средствами реабилитации (ТСР), медицинским оборудованием и расходными материалами.** Региональный перечень ТСР, утверждённый распоряжением Правительства Республики Карелия от 19.07.2016 №545р-П, содержит исчерпывающее количество технические средства реабилитации, в том числе, кровати медицинские специализированные, несколько видов подъемников. Однако их приобретение возможно только для детей за счёт средств материнского капитала. На сегодняшний день обеспечение медицинским оборудованием и расходными материалами орфанных пациентов осуществляется через программы паллиативной медицинской помощи. В Республике Карелия реализуется региональная программа «Развитие системы паллиативной медицинской помощи в Республике Карелия на 2019 - 2025 годы». Однако в ней отсутствуют плановые показатели по обеспеченности медицинским оборудованием. Также в программе есть упоминание про специализированное питание, однако отсутствует информация о реализации.

Участники мероприятия договорились продолжить взаимодействие по выше обозначенным вопросам, а также по вопросу о дальнейшей федерализации «дорогостоящих» редких заболеваний. Кроме того, была обозначена важность развития взаимодействия в связке «врач - пациентская организация». В частности, был поднят вопрос направления врачами семей после постановки орфанного диагноза в релевантные пациентские организации для их последующего консультирования.

В целях улучшения эффективности оказания медико-социальной помощи пациентам с редкими заболеваниями в Республике Карелия участники заседания рекомендуют:

1. Министерству здравоохранения Республики Карелия совместно с главными внештатными специалистами Республики Карелия:

- 1) Проработать вопрос организации образовательных мероприятий (в том числе при участии федеральных центров) для врачей-педиатров, терапевтов и узкопрофильных специалистов, направленных на повышение квалификации в сфере диагностики и терапии редких заболеваний, в том числе с использованием информационных материалов, разработанных при поддержке пациентских организаций.
- 2) Проработать вопрос внедрения мер, направленных на повышение доступности пациентам с редкими заболеваниями генетической диагностики с целью ранней постановки диагноза и начала лечения, а также подбора терапии:
 - рассмотреть возможность обеспечения медицинских учреждений, оказывающих экстренную и скорую медицинскую помощь, реактивами Эрлиха с целью своевременной диагностики порфирии, а также предусмотреть возможность экстренной закупки препарата гемин медицинским учреждением в случае, если в регионе выявлен пациент с диагнозом порфирия;
 - довести до сведения специалистов информацию о программе бесплатной диагностики (биохимическое и молекулярно-генетическое исследования) альфа-маннозидоза, которая проводится в Медико-генетическом научном центре имени академика Н.П. Бочкова;
 - довести до сведения специалистов (педиатров, врачей общей практики, офтальмологов, врачей-генетиков) информацию об организационной модели маршрутизации пациентов с наследственной дистрофией сетчатки (НДС) в Северо-Западном федеральном округе, содержащуюся в письме, подготовленном региональными центрами экспертизы НДС на базе СПб филиала ФГАУ НМИЦ «МНТК "Микрохирургия глаза" им. акад. С.Н. Федорова» и офтальмологической клиники ФГБОУ ВО «СПб ГПМУ».
- 3) Рассмотреть возможность разработки алгоритма прохождения пациентами детского возраста тестирования на чувствительность к сапроптерину в соответствии с действующими клиническими рекомендациями «Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии» с целью перехода на более эффективную таргетную терапию, а также предусмотреть возможность

дальнейшего обеспечения пациентов такими препаратами в случае выявления её эффективности за счёт средств регионального бюджета.

- 4) Проработать вопрос информирования со стороны медицинских специалистов (генетиков) пациентов с фенилкетонурией в возрасте 14-16 лет, которым показано лечение пегвалиазой, о возможности их лекарственного обеспечения данным препаратом за счёт средств Фонда «Круг добра», а также оказания им содействия в случае самостоятельной подачи пациентами соответствующих обращений в Фонд.
- 5) Рассмотреть возможность оснащения современным микробиологическим оборудованием лабораторию на базе ГБУЗ «Детская республиканская больница Им. И.Н. Григовича» для улучшения качества работы и микробиологических ответов для пациентов с муковисцидозом.
- 6) Рассмотреть возможность расширения перечня лекарственных препаратов и медицинских изделий, согласно которому происходит обеспечение пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями в рамках ведомственной целевой программы «Предупреждение инвалидизации населения Республики Карелия», включив в него медицинское изделие, гипертонический раствор, а также, препарат, колистиметат натрия, одобренные для применения у пациентов с муковисцидозом в соответствии с действующими Клиническими рекомендациями по кистозному фиброзу (муковисцидозу) от 2021 г.
- 7) Предусмотреть меры по непрерывному обеспечению пациентов с орфанными заболеваниями (спинальная мышечная атрофия, муковисцидоз, нейрофиброматоз, синдром короткого кишечника, гипофосфатемический рахит) лекарственной терапией и специализированными продуктами лечебного питания при их выходе из-под опеки Фонда «Круг добра» и переходе из детской когорты во взрослую, а также обеспечить необходимые меры для своевременного старта и непрерывности лекарственной терапии у пациентов взрослого возраста с редкими заболеваниями, которые не входят в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний.
- 8) Рассмотреть возможность включения плановых показателей обеспечения медицинским оборудованием и изделиями в программу «Развитие системы паллиативной медицинской помощи в Республике Карелия на 2019 - 2025 годы» с целью повышения эффективности планирования бюджета и обеспечения своевременной закупки необходимого оборудования.

2. Министерству здравоохранения Республики Карелия совместно с Территориальным Фондом Обязательного Медицинского Страхования Республики Карелия:

- 1) Рассмотреть возможность введения, при проведении диспансеризации детей в год, проведения анализа крови на креатинфосфокиназу у детей (мальчики и девочки) с целью своевременного выявления мышечной дистрофии Дюшенна и болезни Помпе.
- 2) Рассмотреть возможность введения обязательного анализа на неорганический фосфор в крови или на щелочную фосфатазу при подозрении на рахит у детей с целью доклинического выявления пациентов с гипофосфатемическим рахитом.

3. Министерству социальной защиты Республики Карелия:

- 1) Рассмотреть возможность внедрения мер социальной поддержки пациентов с фенилкетонурией (ФКУ) в виде формирования продуктовой корзины из сертифицированной продукции, которая подходит по своему белковому содержанию таким пациентам, или в виде компенсационных выплат пациентам с ФКУ на приобретении продуктов, необходимых для соблюдения низкобелковой диеты.
- 2) Рассмотреть возможность принятия регионального перечня технических средств реабилитации либо возможности расширения имеющегося перечня за пределы средств материнского капитала.

4. Законодательному собранию Республики Карелия:

- 1) Рассмотреть вопрос закрепления на региональном уровне гарантий льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями – подопечных фонда «Круг добра» при достижении ими 19-летнего возраста, в том числе путём доработки соответствующих нормативных правовых актов или принятия НПА о льготном лекарственном обеспечении пациентов с редкими заболеваниями по факту установки диагноза.

Руководитель
Всероссийского проекта
пациентских организаций
«Десант добра»,
Директор АНО «Центр
помощи пациентам "Геном"»

Е.А. Хвостикова

