

ПРОТОКОЛ
по итогам заседания на тему «Редкий пациент в фокусе», прошедшей в рамках
инициативы пациентских организаций по редким (орфанным) заболеваниям
«Десант добра»

г. Волгоград

13 апреля 2023 года

Участники заседания:

ГЕНЕРАЛОВА Галина Евгеньевна	председатель Комиссии по охране здоровья граждан, физической культуре и популяризации здорового образа жизни Общественной палаты Волгоградской области
ГАВРИЛОВА Марина Анатольевна	заместитель председателя Комитета здравоохранения Волгоградской области
ПОПОВА Елена Владимировна	директор Волгоградского филиала ФГБОУ ИВО «Московский государственный гуманитарно-экономический университет»
ХАРЬКОВ Андрей Викторович	председатель комиссии по социальной политике, поддержке семьи, материнства и детства, инвалидов, ветеранов, развитию гражданского общества, поддержке СО НКО Общественной палаты Волгоградской области
РЫГИН Алексей Викторович	депутат Волгоградской областной Думы, председатель комитета по образованию, науке, делам молодежи, физической культуре, спорту и туризму
ЖУЧКОВ Алексей Юрьевич	депутат Волжской городской Думы Волгоградской области, член Палаты молодых законодателей при Совете Федерации РФ
ФЕДЮШКИН Дмитрий Сергеевич	депутат Волгоградской городской Думы, член Палаты молодых законодателей при Совете Федерации РФ
РОЩИН Анатолий Сергеевич	заместитель председателя Молодежного парламента Волгоградской области, начальник отдела по развитию туризма муниципального учреждения «Городской молодежный центр «Лидер»
КОВШИКОВ Евгений Михайлович	уполномоченный по правам ребенка в Волгоградской области
МЕДВЕДЕВ Станислав Александрович	временно осуществляющий полномочия председателя Комитета молодежной политики Волгоградской области
КРАСИЛЬНИКОВА Елена Юрьевна	руководитель Проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»
СМИРНОВА Наталья Сергеевна	юрист «Национального Совета экспертов по редким заболеваниям», член экспертного совета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям
ХВОСТИКОВА Елена Аркадьевна	член экспертного совета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, директор Автономной некоммерческой организации «Центр помощи пациентам "Геном"»
НЕСТЕРОВА Юлия Владимировна	директор Автономной некоммерческой организации пациентов с ахондроплазией и другими костными дисплазиями и их семей «Центр "Немаленькие люди"»
ЧИСТОПРУДОВА Анна Игоревна	директор Межрегиональной общественной организации содействия помощи пациентам с нейрофиброматозом «22/17»

ШИБАНОВА Варвара Андреевна	исполнительный директор Межрегиональной общественной организации содействия и помощи больным с наследственными заболеваниями сетчатки «Чтобы видеть!»
БЕРСЕНЕВА Наталья Николаевна	вице-председатель Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Общество пациентов с первичным иммунодефицитом»
ГЕРМАНЕНКО Ольга Юрьевна	директор благотворительного фонда помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА»
ВОБЛИКОВ Сергей Николаевич	председатель правления Межрегиональной общественной организации «Пациентское сообщество рахитоподобных заболеваний "Последствия"»
БАЛАШОВА Мария Сергеевна	ведущий эксперт по проектной деятельности Автономной некоммерческой организации по оказанию помощи больным с синдромом короткой кишки и метаболическими нарушениями «Ветер надежд»
КОНУСОВА Жанна Олеговна	генеральный директор Автономной некоммерческой организации «Всестороннее оказание помощи лицам с альфа-маннозидозом «Один на миллион»
МУРТАЗАЕВА Оксана Владимировна	председатель Волгоградской областной общественной организации родителей детей с инвалидностью по слуху после кохлеарной имплантации «Хочу слышать»

Комиссия по охране здоровья граждан, физической культуре и популяризации здорового образа жизни Общественной палаты Волгоградской области совместно с Волгоградским филиалом Московского государственного гуманитарно-экономического университета Минобрнауки России, при участии представителей комитета здравоохранения Волгоградской области, органов законодательной власти Волгоградской области, Уполномоченного по правам ребенка в Волгоградской области и неправительственных некоммерческих организаций провели заседание на тему «Редкий пациент в фокусе», где обсудили действующие в Волгоградской области программы медико-социальной поддержки пациентов с орфанными заболеваниями, а также пути для адресного решения вопросов доступа «редких» пациентов и их семей к медицинской и социальной помощи в регионе.

Участники заседания отметили те позитивные изменения, которые произошли в последние годы в области совершенствования оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями, среди них: расширение программы неонатального скрининга, создание фонда «Круг добра» для оказания медицинской помощи детям, страдающим тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, развитие телемедицины, а также повышение врачебной настороженности в отношении редких заболеваний.

В то же время, участники заседания отмечают необходимость продолжить работу на федеральном и региональном уровнях в части «донастройки» системы оказания медицинской помощи гражданам с редкими заболеваниями. Прежде всего, это связано с увеличением в стране числа таких пациентов ввиду улучшения выявляемости заболеваний, разработки и регистрации инновационной терапии.

Одним из краеугольных камней для системы здравоохранения остаётся вопрос обеспечения доступа взрослых пациентов с «новыми» редкими заболеваниями к инновационным лекарственным препаратам, который затрудняется, в том числе следующими факторами:

- на сегодняшний день в перечне редких заболеваний Минздрава России содержится 723 наименования, в то время как государственными гарантиями охвачено всего 28 из них;
- пациенты с «новыми» редкими заболеваниями остаются невидимыми для системы здравоохранения, так как на федеральном уровне ведётся учёт только тех пациентов, которые входят в программу высокочувствительных нозологий (ВЗН) и перечень жизниугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний (ППН№403);
- несмотря на наличие зарегистрированной терапии для ряда «новых» редких заболеваний, сами эти заболевания не входят в программы льготного лекарственного обеспечения, и пациенты, страдающие ими, не имеют права на льготное лекарственное обеспечение по факту наличия «редкого» диагноза.

Представители пациентских организаций в целом положительно оценивают тот уровень медицинской помощи, который оказывается пациентам с редкими заболеваниями в Волгоградской области. В то же время в регионе остаются вопросы, которые нуждаются в проработке с целью повышения эффективности оказания медицинской помощи людям с редкими заболеваниями:

- создание региональной системы маршрутизации пациентов с ахондроплазией, нейрофиброматозом, наследственной дистрофией сетчатки, спинальной мышечной атрофией, а также первичным иммунодефицитом;
- формирование на функциональной основе нервно-мышечного центра для детей и взрослых на базе многопрофильных стационаров с возможностью консультирования пациентов междисциплинарной командой специалистов, согласно клиническим рекомендациям;
- улучшение выявляемости пациентов с болезнью Фабри, нейрофиброматозом и первичным иммунодефицитом, с учетом распространённости данных заболеваний в России и в мире;
- повышение орфанной настороженности среди медицинских специалистов, в частности за счёт расширения сотрудничества с федеральными центрами и применения возможностей телемедицины;
- организация ежегодного комплексного обследования пациентов с редкими заболеваниями, в частности пациентов с нейрофиброматозом, включающего обследование офтальмолога, невролога, эндокринолога, ортопеда и онколога, а также проведение МРТ головного и спинного мозга, УЗИ и ЭГ;
- соблюдение (по возможности, сокращение) сроков прохождения медико-социальной экспертизы, в частности пациентов с рахитоподобными заболеваниями;
- организация лечения пациента с синдромом короткой кишки (ребёнок 7 лет) в соответствии с протоколом врачебной комиссии, в частности обеспечение специализированным питанием, а также необходимыми расходными материалами и средствами медицинского назначения;

- организация медицинской помощи пациентам с "редкими" заболеваниями по месту жительства. Так как большинству семей с пациентами с мукополисахаридозом и болезнью Помпе приходится преодолевать значительное расстояние для того, чтобы получить лечение в областной детской больнице, которое заключается в еженедельном введении препарата (инфузии) продолжительностью в 4 часа. Кроме того, неудобство вызывает получение еженедельного направления на госпитализацию для прохождения терапии;
- сокращение сроков обеспечения медицинским оборудованием и расходными материалами пациентов, нуждающихся в респираторной поддержке, а также организация индивидуального подхода к закупке изделий в соответствии с потребностями пациента (например, веса аппарата, наличия встроенного увлажнителя, компактности при транспортировке для организации независимого перемещения и повышения мобильности);
- совершенствование оказания паллиативной медицинской помощи взрослым пациентам, нуждающимся в респираторной поддержке на территории Волгоградской области посредством формирования выездных бригад паллиативной медицинской помощи, организации настройки медицинского оборудования (аппараты не инвазивной вентиляции легких, откашливатели) в месте проживания пациента для использования в домашних условиях, без необходимости госпитализации в стационар.

Учитывая изложенное выше, с целью повышения эффективности оказания медико-социальной помощи пациентам с редкими заболеваниями, участники договорились о следующем:

Продолжить взаимодействие пациентских организаций с комитетом здравоохранения Волгоградской области и его главными внештатными специалистами для выработки совместных решений по актуальным для пациентов с редкими заболеваниями вопросам:

- совершенствование маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями;
- организация на территории региона на функциональной основе центра нервно-мышечных заболеваний, а также иных центров помощи пациентам с орфанными заболеваниями по группам патологий;
- организация ежегодного комплексного обследования пациентов с нейрофиброматозом на базе многопрофильной медицинской организации;
- применение стационарзамещающих технологий по типу «стационара на дому» для повышения доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями (в частности с синдромом короткой кишки и мукополисахаридозом);
- контроль сроков оформления документов для прохождения медико-социальной экспертизы пациентами с редкими заболеваниями;
- совершенствование оказания паллиативной медицинской помощи взрослым пациентам, нуждающимся в респираторной поддержке на территории Волгоградской области посредством формирования выездных бригад паллиативной медицинской помощи, организации настройки медицинского оборудования (аппараты не инвазивной вентиляции легких, откашливатели) в месте проживания пациента для

использования в домашних условиях, без необходимости госпитализации в стационар, индивидуального подхода к закупке медицинского оборудования в соответствии с потребностями пациентов.

Председатель Комиссии по охране
здоровья граждан, физической
культуре и популяризации
здорового образа жизни
Общественной палаты
Волгоградской области



Г.Е. Генералова

Директор Волгоградского филиала
ФГБОУ ИВО «Московский
государственный гуманитарно-
экономический университет»



Е.В. Попова