

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

г. Уфа

12 декабря 2023 года

Участники заседания:

Саубанова Татьяна Владимировна	Заместитель министра здравоохранения Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Кононова Ирина Вячеславовна	Заместитель министра здравоохранения Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Галимулина Елена Николаевна	Заместитель министра здравоохранения Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Макулова Резида Разяповна	Начальник отдела организации медицинской помощи детям и родовспоможения Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Танцыкужина Альбина Гумаровна	Начальник отдела организации оказания амбулаторной медицинской помощи Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Ярминкин Владислав Андреевич	Начальник отдела организации фармацевтической деятельности Управления организации фармацевтической деятельности и лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Демьяненко Марина Викторовна	Начальник отдела организации льготного лекарственного обеспечения Управления организации фармацевтической деятельности и лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Фарахова Диана Тагировна	Член Общественной Палаты Республики Башкортостан, руководитель Уфимского филиала «Страховой компании «СОГАЗ-Мед», член Центрального Президиума ВОД «Матери России» председатель Совета АНО «Матери Республики Башкортостан»
Мингазов Назир Насилевич	И.о. директора Республиканский реабилитационный центр для детей и подростков с ограниченными возможностями
Игтисамова Лида Закуановна	Заместитель Премьер-министра Правительства Республики Башкортостан – министр финансов Республики Башкортостан
Тимербулатов Шамиль Вилевич	Первый заместитель председателя Комитета Государственного Собрания – Курултая Республики Башкортостан по здравоохранению, социальной политике и делам ветеранов
Хисматуллина Рузалия Сафиулловна	Председатель Комитета Государственного Собрания – Курултая Республики Башкортостан по бюджетной, налоговой, инвестиционной политике и имущественным отношениям
Кугубаев Яков Анатольевич	Депутат Государственного Собрания – Курултая Республики Башкортостан, член Комитета Палаты молодых законодателей по федеративному устройству, региональной политике, местному самоуправлению
Фахреев Ратмир Камильевич	Депутат Совета городского округа Стерлитамак Республики Башкортостан, председатель Комитета Палаты

	молодых законодателей по регламенту, взаимодействию с федеральными округами и субъектами Российской Федерации, член Комитета Палаты молодых законодателей по информационной политике
Закомалдин Михаил Иванович	Уполномоченный по правам человека в Республике Башкортостан
Зарипова Гузель Булатовна	Ведущий консультант Аппарата по обеспечению деятельности Уполномоченного по правам человека в Республике Башкортостан
Панчихина Ольга Юрьевна	Уполномоченный по правам ребенка в Республике Башкортостан
Малиевский Олег Артурович	Профессор кафедры госпитальной педиатрии Башкирского государственного медицинского университета, врач — детский эндокринолог Клиники БГМУ, главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава России по Приволжскому федеральному округу
Ротов Олег Львович	Председатель Башкирской республиканской организации Всероссийского общества инвалидов, член Общественной палаты Республики Башкортостан
Семавина Людмила Юрьевна	Главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Асфандияров Булат Фаритович	Главный внештатный детский специалист хирург Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Нургалиева Лия Разифовна	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Имаева Гульшат Даминовна	Главный внештатный детский специалист по медицинской реабилитации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Еникеева Айгуль Рузилевна	Главный внештатный детский специалист невролог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Богданова Рамиля Зайтовна	Главный внештатный детский специалист неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Вихляева Людмила Владимировна	Главный внештатный детский специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по паллиативной медицинской помощи
Макарова Гульназ Ульфатовна	Главный внештатный специалист детский аллерголог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Пролыгина Диляра Дамировна	Главный внештатный детский специалист иммунолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Валеева Диана Салаватовна	Главный внештатный детский специалист гастроэнтеролог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Сыртланов Айрат Раисович	Главный внештатный детский специалист оториноларинголог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Псянчин Тимур Сынтимирович	Главный внештатный детский специалист травматолог-ортопед Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Сапронова Лариса Юрьевна	Главный внештатный специалист клинический фармаколог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Хасбиев	Главный внештатный детский специалист по телемедицине Министерства здравоохранения Республики

Салават Адисович	Башкортостан
Зайдуллин Ильдар Саитгалеевич	Главный внештатный детский специалист офтальмолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Бикбов Мухаррам Мухтарамович	Главный внештатный специалист офтальмолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Савельева Елена Евгеньевна	Главный внештатный специалист оториноларинголог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Кучер Ольга Ивановна	Главный внештатный специалист аллерголог-иммунолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Козырева Лилия Сергеевна	Главный внештатный специалист пульмонолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Тимурбулатов Махмуд Вилевич	Главный внештатный специалист хирург Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Гусева Полина Сергеевна	Главный внештатный специалист эндокринолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Гайсина Эльза Асхатовна	Главный внештатный специалист гастроэнтеролог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Кутлубаев Мансур Амироич	Главный внештатный специалист невролог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Хасанов Салават Рафаэлевич	Главный внештатный специалист колопроктолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Бакулина Ирина Александровна	Главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по паллиативной медицинской помощи
Рахматуллин Ринат Нургаянович	Главный внештатный специалист травматолог-ортопед Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Хасбиев Салават Адисович	Главный внештатный специалист по телемедицине Министерства здравоохранения Республики Башкортостан
Хвостикова Елена Аркадьевна	Директор Автономной некоммерческой организации Центр помощи пациентам «Геном»
Шукан Елена Юрьевна	Руководитель Проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный научно- исследовательский институт общественного здоровья имени Н.А. Семашко»
Савельева Оксана Владимировна	Член правления, руководитель отделения в Республике Башкортостан Межрегиональной общественной организации поддержки пациентов с воспалительными заболеваниями кишечника (ВЗК) и синдромом короткой кишки (СКК) «Доверие»
Байбарин Кирилл Александрович	Президент 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»
Балашова Мария Сергеевна	Ведущий эксперт по проектной деятельности Автономной некоммерческой организации по оказанию помощи больным с синдромом короткой кишки и метаболическими нарушениями «Ветер надежд»
Худайбердин Равиль Робертович	Региональный представитель Межрегиональной общественной организации «Пациентское сообщество рахитоподобных заболеваний "Последствия"»

Германенко Ольга Юрьевна	Директор благотворительного фонда помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА»
Билалов Фаниль Салимович	Главный врач ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр»
Панова Мария Владимировна	Заведующая информационно-аналитическим отделом ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр»
Байбулатова Альфия Фатиховна	Заведующая консультативно-диагностическим отделом ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр»
Смирнова Наталья Сергеевна	Юрист «Национального Совета экспертов по редким заболеваниям», член экспертного совета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям
Мансурова Элина Сергеевна	Врач офтальмолог центра орфанных заболеваний ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр»
Файзрахманова Лиана Фиратовна	Пациентское сообщество СМА по Республике Башкортостан
Кузнецов Михаил Арсентьевич	Председатель правления Межрегиональной общественной организации пациентов с болезнью Фабри и другими редкими заболеваниями «Дорога к жизни»
Янгирова Динара Дамировна	Представитель в Республике Башкортостан Всероссийского общества гемофилии (ВОГ)

12 декабря 2023 года в Штабе общественной поддержки «Единой России» состоялось экспертное заседание на тему «"Редкий" пациент в фокусе» при участии представителей Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, Общественной Палаты Республики Башкортостан, главных внештатных специалистов, Уполномоченной по правам ребёнка в Республике Башкортостан, а также представителей неправительственных некоммерческих организаций. Участники мероприятия обсудили текущие потребности людей с редкими (орфанными) заболеваниями в республике, а также возможности для улучшения оказания им медико-социальной помощи.

В ходе мероприятия была отмечена целенаправленная работа, которая ведётся в Республике Башкортостан в части развития оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями. В частности, Башкортостан является одним из немногих регионов, в котором ведётся учёт всех пациентов с орфанными заболеваниями.

В настоящее время в республике функционирует Центр орфанных заболеваний, Центр детской эндокринологии, а также Центр муковисцидоза. По данным Минздрава РБ, в ближайшей перспективе планируется организация Центра детской онкологии и иммунологии, Центра паллиативной помощи и Центра неврологии.

Также подготовлен приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, который закрепляет алгоритм действий врача

при подозрении на редкое заболевание и дальнейшую маршрутизацию пациентов.

Кроме того, было отмечено внимание, которое в республике уделяется поддержке родителей детей с орфанными заболеваниями. В частности, регион стал одним из первых, где был принят Протокол этичного сообщения диагноза. Также для «редких» пациентов и их родных были разработаны специальные информационные памятки, в которых описывается то или иное генетическое заболевание, методы его лечения, а также план действий для получения необходимой помощи. С целью заботы о здоровье родителей детей с редкими заболеваниями прорабатывается тема оказания им медицинской профилактической помощи.

Говоря об улучшении и повышении эффективности оказания помощи людям с редкими заболеваниями в Республике Башкортостан, были выделены следующие моменты, требующие внимания со стороны Министерства здравоохранения и главных внештатных специалистов:

- повышение врачебной настороженности и улучшение выявляемости пациентов с гипофосфатемическим рахитом (ГФР). По словам представителя пациентской организации, недостаточная осведомлённость специалистов о ГФР приводит к тому, что пациенты сталкиваются с поздней постановкой диагноза, несвоевременным назначением терапии, что приводит их к тяжёлой инвалидизации;
- проработка вопроса по введению повторных тестов для детей с первичными иммунодефицитами (ПИД). Такая потребность обусловлена тем, что неонатальный скрининг способен выявлять не все ПИД. Кроме того, много детей остаётся в «серой» зоне, что требует повторных исследований для подтверждения диагноза;
- создание в регионе системы маршрутизации пациентов с воспалительными заболеваниями кишечника, синдромом короткой кишки, спинальной мышечной атрофией, гипофосфатемическим рахитом;
- рассмотрение возможности создания на функциональной основе Центра диагностики и лечения воспалительных заболеваний кишечника (ВЗК), Центра нервно-мышечной патологии, а также Иммунологического центра с целью улучшения наблюдения и терапии пациентов с ВЗК, спинально мышечной атрофией и первичными иммунодефицитами;
- проработка возможности включения воспалительных заболеваний кишечника (ВЗК) и синдрома короткой кишки (СКК) в региональные программы лекарственного обеспечения. Сегодня для пациентов ВЗК только наличие статуса «инвалид» гарантирует им льготное лекарственное обеспечение (ЛЛО). При достижении пациентом «медикаментозной ремиссии» в ходе лекарственной терапии, с него снимается инвалидность и, как следствие, он теряет право на ЛЛО;
- проработка возможности обеспечения доступа пациентов с синдромом короткой кишки к парентеральному питанию и средствам его доставки;

- рассмотрение нормативно-правовых возможностей организации помощи пациентам с синдромом короткой кишки по принципу «стационара на дому» и законодательно закрепить их;
- проработка вопроса бесперебойного лекарственного обеспечения взрослых пациентов с первичными иммунодефицитами иммуноглобулинами – важнейшей терапией, без которой у пациентов наступает реальная угроза жизни;
- проработка механизма обеспечения патогенетической терапией взрослых пациентов с гипофосфатемическим рахитом, в том числе подопечных фонда «Круг добра» по достижении ими 19 лет;
- проработка вопроса по организации обеспечения пациентов школьного возраста с диагнозом «наследственная дистрофия сетчатки» портативными видеоувеличителями в соответствии с Перечнем средств обучения и воспитания, необходимых при оснащении общеобразовательных организаций, закреплённым Приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 06.09.2022 № 804;
- рассмотрение возможности и принятие мер для организации совместного пребывания в медицинском учреждении пациента с редким заболеванием и ухаживающего лица в случае недееспособности первого. В частности, обеспечение его койко-местом и бесплатным питанием;
- рассмотрение возможности инициирования и (или) поддержки решений на федеральном уровне о включении спинальной мышечной атрофии (СМА) в программу высокочрезвычайных нозологий.

Участники заседания сошлись во мнении, что существует ряд актуальных для регионального здравоохранения вопросов, решение которых требует проработки на федеральном уровне, как то:

- формирование единого «живого» регистра пациентов с орфанными заболеваниями, который должен учитывать не только их численность, но и текущую потребность в лекарственной терапии;
- включение редких заболеваний с зарегистрированной терапией в льготные государственные программы. На сегодняшний день более 30 редких заболеваний находятся вне государственных программ, хотя препараты для их лечения уже зарегистрированы в РФ. Таким образом, взрослые пациенты могут получить лечение только после получения ими I или II групп инвалидности за счёт средств регионального бюджета;
- организация преемственности терапии на региональном уровне при переходе пациентов из детской когорты во взрослую, в том числе при достижении подопечными фонда «Круг добра» 19-летнего возраста;
- развитие нормативно-правового регулирования и внедрение в практику оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями стационарзамещающих технологий;
- лекарственное обеспечение пациентов по факту поставленного диагноза, а не только при наличии статуса «инвалид».

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

Продолжить взаимодействие пациентских организаций – участников всероссийского проекта «Десант добра» с Министерством здравоохранения Республики Башкортостан и его главными внештатными специалистами, Общественной Палатой, а также Уполномоченной по правам ребёнка в Республике Башкортостан для выработки совместных решений по следующим направлениям:

- повышение врачебной настороженности, совершенствование маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями и повышение эффективности междисциплинарного взаимодействия специалистов;
- подготовка совместных предложений в адрес Министерства здравоохранения Российской Федерации и Федерального Собрания Российской Федерации о следующем:
 - а) внесение изменений в нормативные правовые акты с целью внедрения стационарзамещающих технологий по типу «стационара на дому» для повышения доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями;
 - б) разработка единого регистра пациентов с редкими заболеваниями, содержащего данные об их численности и их текущей терапевтической потребности;
 - в) внесение изменений в нормативные правовые акты с целью назначения льготного лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями по факту постановки «редкого» диагноза, а не по статусу инвалидности;
- подготовка совместного предложения в адрес Правительства Российской Федерации по принятию решения о системном включении в перечень заболеваний, указанных в пункте 21 части 2 статьи 14 Федерального закона 323-ФЗ, дополнительных заболеваний, для лечения которых обеспечение граждан лекарственными препаратами осуществляется за счет средств федерального бюджета;
- использование механизма межбюджетных трансфертов из федерального бюджета за счёт погружения в региональную программу льготного лекарственного обеспечения редких заболеваний, которые в настоящий момент не включены в государственные программы льготного лекарственного обеспечения.