

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

г. Казань

05 декабря 2024 года

05 декабря 2024 года в Казани с целью обсуждения текущих потребностей пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Татарстан, 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».

Участники экспертного заседания – представители Министерства здравоохранения Республики Татарстан, Общественной палаты Республики Татарстан, Государственного Совета Республики Татарстан, Уполномоченный по правам человека в Республике Татарстан, Уполномоченный по правам ребёнка в Республике Татарстан, члены Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям Комитета Государственной Думы по охране здоровья, главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Республики Татарстан, а также представители неправительственных некоммерческих организаций.

На мероприятии выступили:

ФИЛАТОВ Владимир Сергеевич	заместитель министра здравоохранения Республики Татарстан – начальник Управления здравоохранения по г. Казани
ШУЛАЕВ Алексей Владимирович	председатель Комиссии по здравоохранению и демографии Общественной палаты Республики Татарстан
ЗИАТДИНОВ Айрат Ильгизарович	главный врач ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Татарстан»
ЗАХАРОВА Светлана Михайловна	председатель Комитета Государственного Совета Республики Татарстан по социальной политике
САБУРСКАЯ Сария Харисовна	уполномоченный по правам человека в Республике Татарстан
ВОЛЫНЕЦ Ирина Владимировна	уполномоченный по правам ребенка в Республике Татарстан
ПЯТЁРКИНА Оксана Геннадьевна	главный внештатный детский специалист-пульмонолог Министерства здравоохранения Республики Татарстан, заведующая поликлиникой №1, врач-пульмонолог ГАУЗ «ДРКБ МЗ РТ»
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
СМИРНОВА Наталья Сергеевна	юрист «Национального Совета экспертов по редким заболеваниям», член экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям
ИВАНЧА Елена Викторовна	член правления Свердловской региональной общественной организации «Иммунная гармония» (Синдром Швахмана-Даймонда)
БЕРСЕНЁВА 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»
ПАВЛОВА Ольга Владимировна	куратор направления «Порфирия» Автономной некоммерческой организации «Центр помощи пациентам "Геном"»
ШИБАНОВА Варвара Андреевна	исполнительный директор Межрегиональной общественной организации содействия и помощи больным с наследственными заболеваниями сетчатки «Чтобы видеть!»
КУНЯШЕВА Алиса Андреевна	председатель регионального отделения в г. Санкт-Петербурге 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», член экспертного совета Фонда «Круг добра»
ЗАЙЦЕВА Юлия Анатольевна	директор ассоциации «Организация помощи больным муковисцидозом», помощник председателя правления благотворительного фонда «Острова»
КЛИМЕНКО Юлия Владимировна	юрист Автономной некоммерческой организации Центр помощи пациентам «Геном»
ГРЕМЯКОВА Ольга Ивановна	учредитель благотворительного фонда развития системной помощи пациентам с миодистрофией Дюшенна

В Республике Татарстан официально зарегистрировано 970 человек с редкими (орфанными) заболеваниями. В ходе мероприятия была отмечена целенаправленная работа, которая проводится в республике в части сопровождения пациентов с редкими заболеваниями.

С 2022 года на базе Детской республиканской клинической больницы в Казани действует Центр орфанных заболеваний Республики Татарстан, который является единственным региональным центром в Российской Федерации, осуществляющим замкнутый цикл медицинского сопровождения детей с редкими патологиями. Кроме того, центр плотно взаимодействует с фондом «Круг добра». По данным заместителя министра здравоохранения Республики Татарстан – начальника Управления здравоохранения по г. Казани Филатова В.С., за последние 2 года более 300 детей с редкими заболеваниями в республике были обеспечены патогенетической терапией за счёт средств фонда «Круг добра».

И. Участники экспертного заседания отмечают необходимость в консолидации усилий пациентских организаций совместно с представителями региональных и федеральных органов власти для совместной «донастройки» системы льготного лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями по факту диагноза (а не инвалидности), а также преимущество терапии при переходе пациентов из детской когорты во взрослую.

Сегодня система льготного лекарственного обеспечения охватывает лишь 1/10 часть из 293 зарегистрированных в Российской Федерации 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. Если дети с такими заболеваниями могут обеспечиваться за счёт средств Фонда «Круг добра», то лекарственное обеспечение взрослых пациентов с такими же заболеваниями гарантировано за счёт средств регионального бюджета только при наличии у пациента статуса «инвалид» (Постановление Правительства РФ от 30.07.1994 г. №890) либо в рамках программы высокочрезвычайных нозологий (ВЗН). В то же время многие пациенты, покидая Фонд, инвалидами не являются. При этом на уровне субъектов Российской Федерации отсутствует чёткая правовая база для обеспечения терапией выпускников «Круга добра» без инвалидности. Это приводит к серьёзным сложностям с преимуществом терапии для таких пациентов.

Кроме того, по данным экспертов, несмотря на частичную федерализацию и создание фонда «Круг добра», основная финансовая нагрузка по лекарственному обеспечению пациентов с орфанными заболеваниями лежит на регионах, которые также закупают терапию для «редких» пациентов, большой процент которых остаётся за рамками госпрограмм. По прогнозам экспертов, в ближайшее время финансовое бремя на регионы увеличится в разы, что обусловлено увеличением числа пациентов с редкими заболеваниями, которое в частности формируется из

«выпускников» фонда «Круг добра». В основном это будут пациенты с такими распространёнными и высокочувствительными нозологиями, как муковисцидоз, нейрофиброматоз и спинальная мышечная атрофия (СМА). По данным главного внештатного детского специалиста пульмонолога Министерства здравоохранения Республики Татарстан Пятёркиной О.Г., сегодня в республике через фонд «Круг добра» лечение получают 82 ребёнка с муковисцидозом. При этом во взрослую сеть ежегодно «передаются» от 2 до 4 человек, которые и дальше должны обеспечиваться таргетной терапией за региональный бюджет.

Как отметила председатель Комитета Государственного Совета Республики Татарстан по социальной политике Захарова С.М., увеличение финансирования на лекарственное обеспечение и медицинское обслуживание пациентов с орфанными заболеваниями, вне зависимости дети это или взрослые, в республике происходит на ежегодной основе.

В то же время участники мероприятия сходятся во мнении, что лечение всех редких заболеваний должно финансироваться за счёт средств федерального бюджета.

В сентябре 2024 года Конституционный суд в ответ на обращение Госсовета Республики Татарстан вынес постановление с требованием разработать резервный механизм обеспечения лекарствами «региональных» орфанных пациентов в случае, когда соответствующая обязанность не может быть надлежаще исполнена регионом. В декабре 2024 года Минздрав России подготовил соответствующие изменения в закон «Об основах охраны здоровья». Однако резервный механизм финансирования может быть распространён только на 17 редких заболеваний, которые входят в региональную программу «редкие жизнеугрожающие заболевания».

Учитывая вышеизложенное, участники экспертного заседания озвучили следующие возможные решения, которые обеспечат преемственность терапии для «выпускников» Фонда «Круг добра», а также позволят сформировать сбалансированную систему лекарственного обеспечения «редких пациентов» в целом:

а) законодательно закрепить обязательства регионов по лекарственному обеспечению лиц в возрасте от 19 лет (расширить перечень заболеваний Постановления Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403), страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, включёнными в перечень Фонда «Круг добра», лекарственное обеспечение которых до достижения 19 лет осуществлялось в рамках деятельности указанного Фонда. Данные меры помогут достичь цели по закреплению денежных средств в субъектах на лекарственное обеспечение орфанных пациентов, а также планированию расходных обязательств по лекарственному обеспечению данной группы пациентов.

б) одновременно для высвобождения средств бюджетов субъектов Российской Федерации, которые могут быть направлены на указанные цели, передать в Фонд «Круг добра» лекарственное обеспечение лиц в возрасте до 18 лет,

страдающих заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности (Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403). В действующей редакции статей 16 и 83 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» регионы осуществляют обеспечение лекарственными препаратами всех пациентов с заболеваниями, включенными в соответствующий перечень, вне зависимости от возраста, данные статьи следует модифицировать таким образом, чтобы на регионах лежала ответственность только за пациентов взрослого возраста.

Вышеперечисленные меры будут способствовать обеспечению бесшовного перехода из детской когорты во взрослую без инвалидности для «выпускников» Фонда «Круг добра» с возможностью сохранения непрерывности терапии. В том числе, они позволят закрепить за субъектами РФ на законодательном уровне полномочия по обеспечению зарегистрированными лекарственными препаратами пациентов с орфанными заболеваниями старше 19 лет, включая «выпускников» Фонда «Круг добра», с одновременным определением источников финансирования.

II. Говоря об улучшении и повышении эффективности оказания помощи людям с редкими заболеваниями в Республике Татарстан, были выделены следующие моменты, которые требуют внимания со стороны органов власти республики, а также главных внештатных специалистов:

- 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) для многих редких заболеваний характерна **гетерогенность клинических проявлений, что затрудняет раннюю диагностику**. К таким патологиям, в том числе, относится альфа-манозидоз, нейрофиброматоз, первичные иммунодефициты, синдром Швахмана-Даймодна, болезнь Помпе, болезнь Фабри, мукополисахаридоз и др. По словам учредителя благотворительного фонда развития системной помощи пациентам с миодистрофией Дюшенна «ГОРДЕЙ» Гремяковой О.И., из-за вкрадчивого и стёртого дебюта мышечной дистрофии Дюшенна средний возраст постановки диагноза в России, включая Республику Татарстан, составляет 7 лет, что фатально поздно для применения золотого

стандарта терапии или современной патогенетической терапии, которая эффективна, когда ребёнку 3-4 года.

в) 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.

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. В частности, в ходе заседания были озвучены предложения по расширению профилактических осмотров детей. Эксперты отметили, что в перечень дополнительных мероприятий программы диспансеризации 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, 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. По словам председателя регионального отделения Межрегиональной общественной организации «Пациентское сообщество рахитоподобных заболеваний "Последствия"» в г. Санкт-Петербурге Куняшевой А.А., без своевременной диагностики и должного лечения пациенты с ГФР к 20 годам испытывают порядка 15-20 операций на нижние конечности, так как деформации рецидивируют, а в зрелом возрасте они теряют способность к самостоятельному передвижению, испытывают постоянные боли, теряют большую часть своих зубов, имеют аномально низкий рост, что усложняет их жизнь в быту и морально отягощает.

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. 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 гемин должен быть введён в 1-2 сутки от начала приступа.

- **проработка/донастройка системы маршрутизации** пациентов с орфанными заболеваниями для своевременной постановки диагноза, назначения терапии, динамического наблюдения и их эффективного ведения, а также **порядка и условий получения медицинской помощи.**

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 этой связи исполнительный директор Межрегиональной общественной организации содействия и помощи больным с наследственными заболеваниями сетчатки «Чтобы видеть!» Шибанова В.А. видит необходимость в проработке маршрутизации пациентов с наследственной дистрофией сетчатки, которым был поставлен клинический диагноз, для прохождения подтверждающего генетического тестирования в федеральном центре. Бесплатное генетическое обследование можно пройти в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

По данным вице-председателя Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Общество пациентов с первичным иммунодефицитом» Берсенёвой Н.Н., в Республике Татарстан пациенты с первичными иммунодефицитами (ПИД) сталкиваются с несоблюдением очерёдности приёма пациентов с инвалидностью, а также длительным ожиданием приёма узких специалистов (2-3 месяца). Кроме того, она видит необходимость в создании, так называемых, «зелёных коридоров» для пациентов с ПИД с целью минимизации их контактов с другими пациентами и снижения риска излишней инфекционной нагрузки при посещении лечебных учреждений.

- проработка вопросов в части **обеспечения/улучшения условий доступа пациентов с орфанными заболеваниями к терапии, включая специализированное питание и инновационные препараты.**

Для пациентов с синдромом Швахмана-Даймонда (СШД) неотъемлемыми составляющими терапии являются лечебное питание и ферментозаместительная терапия. На сегодняшний день, по данным члена правления Свердловской

региональной общественной организации «Иммунная гармония» (Синдром Швахмана-Даймонда) Иванча Е.В., в Республике Татарстан пациенты с СШД лечебным питанием не обеспечиваются, кроме того ряд из них жалуется на постоянные перебои с их обеспечением ферментозаместительной терапией.

Как сообщила вице-председатель Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Общество пациентов с первичным иммунодефицитом» Берсенёва Н.Н., пациенты с первичными иммунодефицитами в Республике Татарстан сталкиваются с отказами в выписке им рецептов на льготные лекарственные препараты, а также с длительным обеспечением (вплоть до 1 года) или необеспечением льготных рецептов, находящихся на отложенном обслуживании. Также она отметила, что пациенты с ПИД, которым только был поставлен диагноз или у которых произошла смена терапии, довольно часто сталкивается с длительной отсрочкой начала лечения, в то время как от своевременного получения терапии зависит жизнь пациентов и её качество

Ведущий эксперт по проектной деятельности Автономной некоммерческой организации по оказанию помощи больным с синдромом короткой кишки и метаболическими нарушениями «Ветер надежд» Балашова М.С. обратила внимание на необходимость принятия мер в Республике Татарстан по обеспечению лечебным энтеральным питанием в виде смесей детей с синдромом короткой кишки. Эти смеси питают и повышают реабилитационный потенциал кишечника, что в дальнейшем даёт детям с синдромом короткой кишки возможность уйти от парентерального питания. Также она обратила внимание на отсутствие обеспечения в регионе взрослых пациентов с синдромом короткой кишки парентеральным питанием, что может способствовать доведению таких пациентов до крайней степени истощения и приведению к летальным исходам.

По данным председателя регионального отделения Межрегиональной общественной организации «Пациентское сообщество рахитоподобных заболеваний "Последствия"» г. Санкт-Петербурге Кунышевой А.А., пациенты с гипофосфатемическим рахитом сталкиваются с трудностями при получении терапии препаратом бурсумаб. Такая ситуация обусловлена необходимостью в госпитализации каждые 14 дней и сбором необходимых для госпитализации документов при том, что терапия заключается в инъекционном введении препарата, что занимает всего несколько минут и не требует последующего нахождения пациента в стационаре.

Директор благотворительного фонда помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА», член экспертного совета Фонда «Круг добра» Германенко О.Ю. заострила внимание на проблеме непрерывного лекарственного обеспечения пациентов со спинальной мышечной атрофией (СМА) в Республике Татарстан. По её данным в 2024 году 3 пациента с СМА столкнулись с перерывом в доступе к лекарственной терапии (нусинерсен, рисдиплам) на срок около 2 месяцев. Подобные перерывы могут приводить к снижению эффективности лечения и требуют организационных мер предупреждения подобных ситуаций.

Также Германенко О.Ю. обратила внимание на проблемы обеспечения лечебным энтеральным питанием взрослых пациентов с СМА. Несмотря на паллиативный статус, который даёт право на льготное лекарственное обеспечение за счёт региональной льготы, 24-летняя пациентка с СМА, проживающая в Республике Татарстан, с середины июня 2024 года не обеспечивается положенным ей лечебным энтеральным питанием.

По данным юриста АНО «Центр помощи пациентам "Геном"» Клименко Ю.В., в настоящее время в Республике Татарстан выявлено 11 пациентов с наследственным ангионевротическим отёком (НАО), который может вызывать внезапный и болезненный отек любой части тела. В основном пациенты с НАО получают назначение препаратов только для купирования приступов и краткосрочную профилактику данного заболевания. При этом их обеспечение инновационной терапией, которая вводится подкожно раз в месяц, позволило бы пациентам с НАО полностью избежать развития мучительных отеков и жить полноценной жизнью.

Также Клименко Ю.В. отметила, что в Республике Татарстан в некоторых случаях срок ожидания старта терапии пациентами с болезнью Фабри составляет больше года.

Директор ассоциации «Организация помощи больным муковисцидозом», помощник председателя правления благотворительного фонда «Острова» Зайцева Ю.А. обратила внимание на то, что не всем пациентам с муковисцидозом в Республике Татарстан рецепты на льготные препараты выписываются на 3 месяца, несмотря на существование такого права. Кроме того, она отметила необходимость проработки мер по обеспечению пациентов с муковисцидозом высококалорийным питанием.

- обеспечение пациентов с редкими заболеваниями техническими средствами реабилитации (ТСР), медицинским оборудованием и расходными материалами.

В соответствии с Распоряжением Кабинета Министров Республики Татарстан от 14.05.№1029-р дети и взрослые с муковисцидозом в республике обеспечиваются ингаляторами и небулайзерными камерами. Как отметила директор ассоциации «Организация помощи больным муковисцидозом», помощник председателя правления благотворительного фонда «Острова» Зайцева Ю.А., согласно п. 1.4 Договора о передаче медицинского оборудования в безвозмездное временное пользование на дому между ДРКБ Министерства здравоохранения Республики Татарстан и представителем ребенка с муковисцидозом, истечением срока безвозмездного временного пользования оборудованием является следующий день после достижения совершеннолетия. Это приводит к единоразовой выдаче медицинского оборудования пациентам с муковисцидозом вне зависимости от возраста пациента на момент его получения, при том, что ингаляционные приборы имеют срок годности около 4 лет.

По данным директора благотворительного фонда помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями

«Семьи СМА», члена экспертного совета Фонда «Круг добра» Германенко О.Ю. в Республике Татарстан есть сложности с обеспечением пациентов расходными материалами к медицинскому оборудованию (откашливатели, НИВЛ). Некоторые пациенты не получают необходимые медицинские изделия длительное время. Требуется принять организационные меры по своевременной выдаче респираторного оборудования и своевременному регулярному обеспечению расходными материалами к нему.

Кроме того, Германенко О.Ю., отметила, что в настоящее время в Республике Татарстан отсутствует программа развития паллиативной помощи. Постановление Кабинета Министров Республики Татарстан «О внесении изменений в постановление Кабинета Министров Республики Татарстан от 01.07.2013 № 461 содержит раздел «Об утверждении государственной программы “Развитие здравоохранения Республики Татарстан до 2025 года”» от 23 сентября 2023 года № 1182, который включает Паспорт комплекса процессных мероприятий «Развитие системы оказания паллиативной медицинской помощи». Однако в нём отсутствует информация о медицинских изделиях и медицинском оборудовании, кроме пункта о переоснащении отделений.

По словам Германенко О.Ю., в 2022 году в Республике Татарстан был отменён Республиканский перечень технических средств реабилитации инвалидов и сейчас идёт работа по формированию нового перечня. В этой связи она предлагает включить в него такие виды ТСР как: подъемник с электроприводом мобильный, потолочный подъемник, подъемник для ванны с электроприводом, кровать с электроприводом.

Уполномоченный по правам человека в Республике Татарстан Сабурская С.Х. отметила, что зачастую затруднение доступа инвалидов к ТСР обусловлено тем, что конкурсные закупки на поставку ТСР признаются несостоявшимися по причине отсутствия участников торгов. Также она обратила внимание, что выдаваемые электронные сертификаты на покупку ТСР инвалидами не соответствуют стоимости приобретенного государством реабилитационного средства.

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 «Десанта добра» с Министерством здравоохранения Республики Татарстан, Общественной палатой Республики Татарстан, Государственным Советом Республики Татарстан, Уполномоченным по правам человека в Республике Татарстан, Уполномоченным по правам ребёнка в Республике Татарстан, а также главными внештатными специалистами Министерства здравоохранения Республики Татарстан для выработки решений по следующим направлениям:

1. организация 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. совершенствование маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями, а также порядка и условий получения ими медицинской помощи:
 - а) проработать маршрутизацию пациентов с наследственной дистрофией сетчатки для прохождения бесплатного генетического обследования с целью верификации диагноза в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»;
 - б) принять меры, направленные на совершенствование порядка и условий получения медицинской помощи пациентами с первичными иммунодефицитами за счёт:
 - обеспечения очерёдности приёма пациентов с инвалидностью;
 - сокращения сроков ожидания записи на приём к узким специалистам;
 - создания «зелёных коридоров» в лечебных учреждениях.
 3. совместная проработка вопросов по непрерывному обеспечению пациентов с орфанными заболеваниями 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 по реализации мер необходимых 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;
 4. проработка позиции Республики Татарстан по вопросу синхронизации перечней редких (орфанных) заболеваний фонда «Круг добра» и Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний (Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403) и передачи в Фонд «Круг Добра» обязательств по лекарственному обеспечению пациентов младше 19 лет, которые в данный момент получают лекарственное обеспечение из средств регионального бюджета;
 5. проработка вопроса по внедрению мер, направленных на повышение доступности пациентам с редкими заболеваниями генетической диагностики и додиагностики с целью ранней постановки диагноза и начала лечения:
 - а) рассмотреть возможность обеспечения медицинских учреждений, оказывающих экстренную и скорую медицинскую помощь, реактивами Эрлиха с целью своевременной диагностики порфирии, а также возможность экстренной закупки препарата гемин медицинским учреждением в случае, если в регионе выявлен пациент с диагнозом порфирия.
 6. проработка вопроса по расширению программы постнатального скрининга в рамках диспансерного наблюдения детей в первый год жизни за счёт включения в неё:
 - а) анализ крови на креатинфосфокиназу у детей (мальчики и девочки) с целью своевременного выявления мышечной дистрофии Дюшенна и болезни Помпе;
 - б) анализ крови на неорганический фосфор или на щелочную фосфатазу при подозрении на рахит у детей с целью избежания прогрессии осложнений, приводящих к инвалидизации пациента с гипофосфатемическим рахитом.

7. проработка вопросов улучшения/обеспечения доступа пациентов к медицинским услугам и лекарственной терапии, включая специализированное питание:
- а) проработать вопрос включения в Программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на территории Республики Татарстан:
 - пациентов с синдромом Швахмана-Даймонда, с муковисцидозом, взрослых пациентов со спинальной мышечной атрофией, детей с синдромом короткой кишки для их последующего обеспечения лечебным энтеральным питанием;
 - взрослых пациентов с синдромом короткой кишки для их последующего обеспечения парентеральным питанием.
 - б) рассмотреть на уровне субъекта возможность разработки региональной программы по обеспечению лечебным энтеральным питанием взрослых с редкими (орфанными) заболеваниями (по примеру отдельной программы в рамках Социального Кодекса Санкт-Петербурга);
 - в) взять на контроль вопрос организации бесперебойного обеспечения пациентов с синдромом Швахмана-Даймонда ферментозаместительной терапией;
 - г) взять на контроль организацию выписки рецептов на льготные лекарственные препараты для пациентов с первичными иммунодефицитами, а также своевременное обслуживание этих рецептов, в том числе, находящихся на отложенном обслуживании;
 - д) взять на контроль вопрос обеспечения лекарственными препаратами для своевременного старта терапии пациентов с первичными иммунодефицитами, которым только был поставлен диагноз или у которых произошла смена терапии, а также пациентов с болезнью Фабри;
 - е) проработать вопрос по организации введения лекарственного препарата бурсумаб пациентам с гипофосфатемическим рахитом в рамках дневного стационара в поликлинике, максимально приближенной к месту проживания пациентов;
 - ж) обеспечить пациентам со спинальной мышечной атрофией бесперебойный доступ к терапии (препараты нусинерсен, риздиплам), в том числе за счёт предусмотренных бюджетных средств на закупку препаратов в необходимом объёме;
 - з) проработать вопрос обеспечения лечебным энтеральным питанием взрослых пациентов со спинальной мышечной атрофией, в частности, рассмотреть возможность разработки региональной программы по обеспечению лечебным энтеральным питанием взрослых с редкими заболеваниями (по примеру отдельной программы в рамках Социального Кодекса Санкт-Петербурга);
 - и) взять на контроль вопрос обеспечения выписки рецептов на льготные лекарственные препараты сроком на 3 месяца для пациентов с муковисцидозом;
 - к) проработать вопросы внедрения качественной оценки тяжести течения заболевания у пациентов с НАО при каждом их визите в медицинское учреждение в содружестве «пациент-врач» посредством использования современных опросников и дневников пациентов в соответствии с

действующими Клиническими рекомендациями Минздрава России «Наследственный ангионевротический отёк (НАО)» (утв. 2024 год), а также своевременного назначения инновационной терапии в виде подкожных инъекций в регионе по заболеванию НАО.

8. рассмотреть возможность внесения следующих изменений в Договор о передаче медицинского оборудования в безвозмездное временное пользование на дому между ДРКБ Министерства здравоохранения Республики Татарстан и представителем ребенка с муковисцидозом:
 - в п. 1.4 пересмотреть сроки безвозмездного использования выдаваемого оборудования с учётом сроков эксплуатации медицинского оборудования, содержащихся в инструкции к медицинскому оборудованию, а также с учётом особенностей его эксплуатации пациентами с муковисцидозом;
 - предусмотреть пункт об утилизации сдаваемых медицинских изделий пациентами с муковисцидозом, так как согласно СанПиНам они не подлежат повторной эксплуатации.
9. рассмотреть возможность включения плановых показателей обеспечения медицинским оборудованием и расходными материалами в обновлённый Паспорт комплекса процессных мероприятий «Развитие системы оказания паллиативной медицинской помощи» (переутверждение в 2025 году);
10. рассмотреть возможность включения в Республиканский перечень технических средств реабилитации инвалидов следующие виды ТСР: подъемник с электроприводом мобильный, потолочный подъемник, подъемник для ванны с электроприводом, кровать с электроприводом.