



**АРХАНГЕЛЬСКОЕ ОБЛАСТНОЕ СОБРАНИЕ ДЕПУТАТОВ  
седьмого созыва**

**КОМИТЕТ  
ПО СОЦИАЛЬНОЙ ПОЛИТИКЕ И ЗДРАВООХРАНЕНИЮ**

В.И. Ленина пл., 1, г. Архангельск, 163000, тел.: (8182) 28-69-22, факс: (8182) 20-03-43, e-mail: [social@aosd.ru](mailto:social@aosd.ru), <http://www.aosd.ru>

от 29.06.2022 № \_\_\_\_\_

на № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_

**РЕКОМЕНДАЦИИ**

**круглого стола на тему «Субъекты Российской Федерации  
о своевременности разработки комплексной Федеральной программы  
медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими  
заболеваниями «Редкие 2020 – 2030»**

В соответствии с Федеральным законом от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (далее – Федеральный закон № 323-ФЗ) редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения. Перечень редких (орфанных) заболеваний формируется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещается на его официальном сайте в информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

В соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента» (далее – постановление № 403) утвержден перечень, включающий 17 жизнеугрожающих редких (орфанных) заболеваний.

Организация обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения граждан с редкими (орфанными) заболеваниями в соответствии с пунктом 10 части 1 статьи 16 Федерального закона № 323-ФЗ относится к полномочиям органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья.

Порядок обеспечения граждан лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержден постановлением Правительства Архангельской области от 9 июня 2018 года № 259-пп.

В целях обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания граждан с редкими (орфанными) заболеваниями осуществляется ведение Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее также – Регистр).

По данным регионального сегмента Регистра, численность граждан, включенных в него в 2019 году, составила 123 человека, в том числе 68 детей, в 2020 году – 131 человек, в том числе 69 детей, в 2021 году – 137 человек, в том числе 68 детей, в 2022 году (на 1 июня 2022 года) – 148 человек, в том числе 74 ребенка.

На обеспечение граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, в рамках постановления № 403 из областного бюджета в 2019 году выделено 80,7 млн. рублей, в 2020 году – 80,3 млн. рублей, в 2021 году – 87,2 млн. рублей, в 2022 году (на 1 июня 2022 года) – 31,6 млн. рублей.

В 2022 году обеспечены 18 пациентов, страдающих пароксизмальной ночной гемоглобинурией (Маркиафавы-Микели) и идиопатической тромбоцитопенической пурпурой (синдром Эванса), на сумму 24,9 млн. рублей.

Пациенты, страдающие гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), после трансплантации органов и (или) тканей (далее – программа «14 нозологий»), обеспечиваются за счет средств федерального бюджета лекарственными препаратами, включенными в перечень, утвержденный распоряжением Правительства Российской Федерации от 12 октября 2019 года № 2406-р.

Закупки лекарственных препаратов осуществляются Министерством здравоохранения Российской Федерации централизованно в рамках программы «14 нозологий» в установленном законодательством порядке на основании утвержденных заявок субъектов Российской Федерации по международным непатентованным наименованиям, дозировкам, формам выпуска.

В 2022 году количество пациентов, получающих лекарственное обеспечение в рамках программы «14 нозологий», составляет 1 142 человека, в том числе 119 несовершеннолетних с установленной категорией «ребенок-инвалид».

Кроме того, министерством здравоохранения Архангельской области осуществляется взаимодействие с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» (далее также – Фонд).

Алгоритм обеспечения детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями (далее – дети с орфанными заболеваниями), лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, а также техническими средствами реабилитации при взаимодействии с Фондом утвержден распоряжением министерства здравоохранения Архангельской области от 20 апреля 2022 года № 22-рд.

За счет средств Фонда дети с орфанными заболеваниями обеспечиваются лекарственными препаратами Спинраза, Оркамби, Аталурен, Асфотаза альфа и другими.

С 2021 года подготовлено для рассмотрения Фондом и одобрено 36 пакетов документов по таким заболеваниям, как спинальная мышечная атрофия, муковисцидоз, миопатия Дюшена, ахондроплазия, гомоцистинурия, гипофосфатазия, синдром короткой кишки, нарушение цикла мочевины, X-сцепленный рахит, первичный иммунодефицит, буллезный эпидермолиз.

За 2021 год от Фонда получено лекарственных препаратов на сумму более 130,0 млн. рублей, по состоянию на 20 июня 2022 года – 104,02 млн. рублей.

Следует отметить, что в настоящее время дорогостоящая лекарственная терапия необходима и пациентам, с заболеваниями включенными в перечень редких (орфанных) заболеваний, но не входящих в перечень, утвержденный постановлением № 403 и в программу «14 нозологий». Так, на территории Архангельской области проживает 2 пациента старше 18 лет со спинально-мышечной атрофией. Годовая потребность для обеспечения данных граждан составляет порядка 44,6 млн. рублей.

Заслушав информацию представителей министерства здравоохранения Архангельской области, территориального фонда обязательного медицинского страхования Архангельской области, Экспертного Совета по редким (орфанным) заболеваниям Комитета по охране здоровья Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации, Национальной Ассоциации больных редкими заболеваниями «Генетика», участники круглого стола рекомендуют:

1. Принять к сведению информацию о реализации прав граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, на получение бесплатной медицинской помощи, обеспечение лекарственными препаратами,

и специализированными продуктами лечебного питания в Российской Федерации и в Архангельской области.

2. Признать целесообразной разработку комплексной федеральной программы медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями «Редкие 2020 – 2030» в целях обеспечения эффективных мер профилактики, диагностики, лечения, реабилитации, ухода и научных исследований в указанной сфере.

3. Архангельскому областному Собранию депутатов:

3.1. Продолжить взаимодействие с федеральными органами законодательной власти и способствовать продвижению предложений по совершенствованию нормативной правовой базы в сфере обеспечения граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами.

3.2. Поддерживать поступающие от органов государственной власти Российской Федерации и субъектов Российской Федерации, общественных и научных организаций, заинтересованных в решении проблем в области редких (орфанных) заболеваний, инициативы расширения перечня нозологий, установленных Федеральным законом № 323-ФЗ, и передачи на федеральный уровень полномочий по организации обеспечения граждан лекарственными препаратами для лечения редких (орфанных) заболеваний.

4. Министерству здравоохранения Архангельской области:

4.1. Изучить опыт субъектов Российской Федерации по нормативному правовому регулированию организации медицинской, в том числе лекарственной, помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями и рассмотреть возможность его применения в Архангельской области.

4.2. Продолжить совершенствование нормативной правовой базы для организации медицинской помощи пациентам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, в том числе с возможностью применения современной концепции оказания медицинской помощи в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, но не требующих круглосуточного медицинского наблюдения) и по типу «стационар на дому».

4.3. Проанализировать возможности региона по расширению неонатального перинатального и селективного скрининга на наследственные и врожденные заболевания.

4.4. При составлении проекта областного бюджета на 2023 год и на плановый период 2024 и 2025 годов предусмотреть в полном объеме средства на лекарственное обеспечение граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями; рассмотреть возможность выделения финансовых средств

для обеспечения дорогостоящим лечением пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями в случае возникновения потребности в указанном лечении после принятия областного бюджета на очередной финансовый год и плановый период.

4.5. Обеспечить преемственность лечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, достигших 18 лет, при переходе из детской группы во взрослую сеть, в том числе для пациентов, получающих лекарственную терапию за счет средств Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра», и при необходимости направить в указанный Фонд информацию о детях с редкими заболеваниями, нуждающихся в дорогостоящей терапии и реабилитации.

4.6. Для повышения информированности медицинского сообщества о редких (орфанных) заболеваниях, проводить образовательные мероприятия по вопросам диагностики и лечения таких болезней.

4.7. Рассмотреть возможность расширения спектра диагностических мероприятий, направленных на раннее выявление редких (орфанных) заболеваний, исходя из текущих возможностей генетической лабораторной службы, финансовых ресурсов и современных достижений в области диагностики редких (орфанных) заболеваний.

4.8. Продолжить ведение и актуализацию регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Архангельской области. Рассмотреть возможность формирования и ведения регионального регистра редких (орфанных) заболеваний, не входящих в постановление № 403, диагностированных у лиц, проживающих в Архангельской области.

4.9. Организовать проведение нагрузочного теста на сапроптерин нуждающимся пациентам с заболеванием «фенилкетонурия» и последующее обеспечение их необходимой терапией.

4.10. Обратиться с просьбой в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова об организации курьерской доставки образцов крови пациентов с заболеванием «фенилкетонурия» с целью обеспечения полноты обследования.

4.11. Принять нормативный правовой акт Министерства здравоохранения Архангельской области по маршрутизации и порядку организации медицинской помощи детям и взрослым с заболеванием «спинально-мышечная атрофия» (диагностика, лечение, динамико-диспансерное наблюдение).

5. Министерству здравоохранения Архангельской области и комитету Архангельского областного Собрания депутатов по социальной политике и здравоохранению:

5.1. Рассмотреть необходимость подготовки и направления в Комитет Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации по охране здоровья и в Министерство здравоохранения Российской Федерации:

предложений по внесению изменений в Федеральный закон № 323-ФЗ в части расширения перечня редких нозологий, при которых бесплатное обеспечение граждан лекарственными препаратами относится к компетенции Министерства здравоохранения Российской Федерации, а также по порядку обеспечения граждан лекарственными препаратами для лечения указанных выше заболеваний для непрерывности оказания медицинской помощи;

обращения по вопросу расширения Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, за счет заболеваний, которые имеют зарегистрированную на территории Российской Федерации патогенетическую терапию;

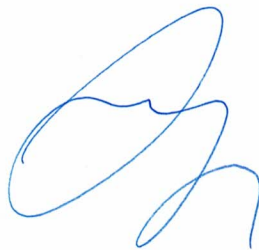
предложения о рассмотрении возможности включения заболевания «спинальная мышечная атрофия» в программу «14 нозологий» и организации лекарственного обеспечения пациентов зарегистрированными на территории Российской Федерации орфанными лекарственными препаратами за счет средств федерального бюджета;

обращения по вопросу создания резервного фонда при формировании федерального бюджета на очередной финансовый год и плановый период для дополнительного финансирования новых пациентов по программе «14 нозологий».

6. Территориальному органу Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Архангельской области и Ненецкому автономному округу:

6.1. Осуществлять мониторинг эффективности и безопасности приобретаемых лекарственных препаратов и медицинских изделий для лечения граждан с редкими (орфанными) заболеваниями.

Председатель



С.Д. Эммануилов