



КОМИТЕТ ПО ЗДРАВООХРАНЕНИЮ ПСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ

ул. Некрасова, д. 23, г. Псков, 180001, тел.: (8112) 29-98-99, факс: (8112) 29-09-88, e-mail: info@zdrav.pskov.ru

23.03.2024 № ЗД-02-1414

на № _____ от _____

Директору АНО
«Центр помощи пациентам
«Геном»
Е.А.Хвостиковой
orphanenom@yandex.ru

Уважаемая Елена Аркадьевна!

Комитет по здравоохранению Псковской области сообщает, что протокол по итогам заседания на тему «Редкий пациент в фокусе», прошедшего в рамках инициативы пациентских организаций «Десант добра» в городе Пскове 09.02.2024, согласован.

Надеемся на продолжение совместной работы и сотрудничество!
Приложение на 6 л. в 1 экз.

Председатель комитета



М.В.Гарашенко

Исп.Л.В.Варфоломеева
8(8112)29-99-43

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

г. Псков

09 февраля 2024 года

Участники заседания:

| | |
|-------------------------------------|--|
| ВАРФОЛОМЕЕВА Любовь Владимировна | Начальник отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения Комитета по здравоохранению Псковской области |
| ФЕДОРОВА Елена Александровна | Заместитель председателя комитета по социальной защите Псковской области |
| СИНДЕЕВ Андрей Владимирович | Начальник отдела по делам инвалидов Комитета по социальной защите Псковской области |
| ДИТРИХ Игорь Иванович | Председатель Комитета Псковского областного Собрания депутатов по труду и социальной политике |
| НАЗАРКИНА Светлана Ивановна | Учитель-дефектолог отделения ранней помощи ГБОУ «Центр лечебной педагогики и дифференцированного обучения» Псковской области |
| МАКОВСКИЙ Андрей Андреевич | Депутат Псковского областного Собрания депутатов, член Палаты молодых законодателей |
| ВОРОНЦОВА Елена Николаевна | Директор ГБУСО Псковской области «Областной Центр семьи |
| МИТЮШКИНА Анна Геннадьевна | Главный внештатный специалист педиатр Комитета по здравоохранению Псковской области |
| ВАСИЛЬЕВ Александр Алексеевич | Главный внештатный специалист офтальмолог Комитета по здравоохранению Псковской области |
| ФЕДОРОВ Денис Александрович | Главный внештатный специалист хирург Комитета по здравоохранению Псковской области |
| ИЛЬЯШЕНКО Елена Анатольевна | Главный внештатный специалист эндокринолог Комитета по здравоохранению Псковской области |
| ВАСИЛЬЕВА Татьяна Михайловна | Главный внештатный специалист по паллиативной медицинской помощи Комитета по здравоохранению Псковской области |
| УСТЬЯНЦЕВ Андрей Николаевич | Главный внештатный специалист травматолог-ортопед Комитета по здравоохранению Псковской области |
| ВАСИЛЬЕВ Евгений Сергеевич | Главный внештатный детский специалист травматолог-ортопед и спортивный врач Комитета по здравоохранению Псковской области |
| ХВОСТИКОВА Елена Аркадьевна | Директор Автономной некоммерческой организации Центр помощи пациентам «Геном» |
| СМИРНОВА Наталья Сергеевна | Юрист «Национального Совета экспертов по редким заболеваниям», член экспертного совета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям |
| ОСТРОВСКИЙ Антон Николаевич | Заместитель декана факультета общественного здоровья и здравоохранения ФГБОУ ИВО «Московский |

| | |
|---|---|
| | государственный гуманитарно-экономический университет» |
| ПЕРВУНИНА Татьяна Михайловна | Директор Института перинатологии и педиатрии ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова» Минздрава России, главный внештатный специалист педиатр Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга |
| ГУРКИНА Елена Юрьевна | Заместитель главного врача по лечебной работе ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова» Минздрава России, врач-детский эндокринолог |
| ШЕФЕР Кристина Константиновна | Заведующая детским отделением Санкт-Петербургского филиала ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр «Межотраслевой научно-технический комплекс "Микрохирургия глаза" имени академика С.Н. Федорова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, врач-офтальмолог |
| ЛАРИОНОВА Валентина Ильинична | Профессор ФГБОУ ВО «Северо-западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России |
| ШИБАНОВА Варвара Андреевна | Исполнительный директор Межрегиональной общественной организации содействия и помощи больным с наследственными заболеваниями сетчатки «Чтобы видеть!» |
| БЕРСЕНЁВА Наталья Николаевна | Вице-председатель Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Общество пациентов с первичным иммунодефицитом» |
| НЕСТЕРОВА Юлия Владимировна | Директор Автономной некоммерческой организации пациентов с ахондроплазией и другими костными дисплазиями и их семей «Центр "Немаленькие люди"» |
| БАХЧЕЕВА Юлия Сергеевна | Председатель регионального отделения в г. Москва Межрегиональной общественной организации «Пациентское сообщество рахитоподобных заболеваний "Последствия"» |
| ЗАЙЦЕВА Юлия Анатольевна | Директор ассоциации «Организация помощи больным муковисцидозом», помощник председателя правления благотворительного фонда «Острова» |
| ЯКОВЛЕВА Ольга Владимировна | Член президиума ГАООРДИ, председатель Санкт-Петербургской Общественной организации родителей детей-инвалидов с диагнозом фенилкетонурия |
| КЛИМЕНКО Элен Вагановна | Представитель Сообщества пациентов с миопатией Ульриха-Бетлема |

09 февраля 2024 года в Пскове на базе Детской областной клинической больницы состоялось экспертное заседание на тему «"Редкий" пациент в фокусе» при участии представителей Комитета по здравоохранению Псковской области, Комитета по социальной защите Псковской области, Комитета Псковского областного Собрания депутатов по труду и социальной политике, а также главных внештатных специалистов Псковской области, ведущих специалистов из федеральных клиник Санкт-Петербурга и представителей неправительственных некоммерческих организаций. Участники мероприятия обсудили текущие потребности людей с редкими (орфанными) заболеваниями в Псковской области, а также возможности для улучшения оказания им медико-социальной помощи.

По данным Комитета по здравоохранению Псковской области, на 01 февраля 2024 года в регионе зарегистрировано 39 детей с редкими заболеваниями, такими как гемолитико-уремический синдром, идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура, преждевременная половая зрелость, фенилкетонурия, нарушение обмена аминокислот, сфинголипидозы, лёгочная гипертензия, несовершенный остеогенез. Из перечисленных нозологий лечение через Фонд «Круг Добра» получает только один ребенок с заболеванием «метилмалоновая ацидемия», остальные дети обеспечиваются за счёт средств регионального бюджета. В целом через Фонд «Круг добра» в Псковской области лекарствами обеспечивается 23 ребёнка. Также было подано ещё 8 заявлений на получение медицинской помощи от Фонда.

В ходе мероприятия было отмечено, что Псковская область стала первым регионом, который поднял вопрос федерализации закупок лекарственных препаратов для пациентов с орфанными заболеваниями. Что касается текущей ситуации по обеспечению терапией пациентов с редкими заболеваниями, представители пациентских организаций дали ей положительную оценку. В частности, было отмечено, что для пациентов с фенилкетонурией препараты закупаются по большей части вовремя, есть выбор аминокислотных смесей.

По данным Комитета по здравоохранению Псковской области, в регионе функционируют центры общественного здоровья и медицинской профилактики, которые занимаются просветительской работой относительно редких заболеваний. Кроме того, в городе Великие Луки работает бесплатный реабилитационный центр. В 2024 году в регионе будет создан орфанный центр на базе Детской областной клинической больницы в Пскове.

Говоря об улучшении и повышении эффективности оказания помощи людям с редкими заболеваниями в Псковской области, были выделены следующие моменты, требующие внимания со стороны Комитета по здравоохранению и главных внештатных специалистов, а также Комитета по социальной защите Псковской области:

- повышение орфанной настороженности среди врачей-педиатров, терапевтов и узкопрофильных специалистов ввиду того, что многие редкие заболевания имеют неспецифические признаки. Это относится, например, к первичным иммунодефицитам, мукополисахаридозу, болезни Помпе, гипофосфатемическому рахиту (ГФР), нервно-мышечным заболеваниям. По словам представителя пациентской организации, недостаточная осведомлённость специалистов о ГФР приводит к тому, что пациенты сталкиваются с неправильной или поздней постановкой диагноза, несвоевременным назначением терапии, что приводит к критическому отставанию в росте и тяжёлой инвалидизации;

- улучшение выявляемости пациентов с редкими заболеваниями за счёт развития в регионе генетической диагностики и додиагностики. В частности речь идёт о нижеследующем:
 - а)** введение 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, то есть требуют повторных исследований для подтверждения диагноза;
 - б)** введение генетических исследований для подбора и назначения таргетной терапии пациентам с муковисцидозом, в частности проведение секвенирования генома при подозрении на данную патологию. Это обусловлено тем, что муковисцидоз может манифестировать в любом возрасте, и не всегда неонатальный скрининг может выявить заболевание. Более того, он имеет большой спектр генетических мутаций, что требует подбора таргетной терапии, которая может не только отсрочить прогрессирование заболевания, но и значительно улучшить состояние пациентов;
 - в)** проработка вопроса маршрутизации пациентов с подозрением на наследственную дистрофию сетчатки (НДС) с целью оптимизации диагностического процесса, повышения доступности для пациентов инновационных технологий — генной терапии, снижения детской инвалидности по зрению с раннего детства. В частности, рекомендовать Комитету по здравоохранению Псковской области довести до сведения специалистов (педиатров, врачей общей практики, офтальмологов, врачей-генетиков) информацию об организационной модели маршрутизации пациентов с 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»;
 - г)** введение дополнительного молекулярно-генетического исследования пациентов с фенилкетонурией (ФКУ) с целью определения типа генетических мутаций и подбора таргетной терапии, которая позволит улучшить качество жизни пациентов, испытывающих проблемы с соблюдением диеты, при которой из рациона исключаются продукты, содержащие фенилаланин, а также предотвратить развитие олигофрении у пациентов в связи с высоким уровнем концентрации фенилаланина;
- проработка системы маршрутизации пациентов с орфанными заболеваниями, в частности с первичными иммунодефицитами, ахондроплазией;
- проработка вопроса по организации социальной поддержки пациентов с фенилкетонурией (ФКУ). По данным пациентской организации, в настоящее время пациенты с ФКУ в Псковской области кроме как пенсией по инвалидности никакими другими мерами социальной поддержки не обеспечиваются. В частности, к рассмотрению предлагаются следующие меры социальной поддержки:

- а)** компенсация питания для детей с ФКУ в детских садах и школах ввиду того, что они должны соблюдать строгую безбелковую диету, в то время как дошкольные учреждения и школы не могут обеспечить им такое питание ввиду отсутствия соответствующей технологической карты;
- б)** формирование продуктовой корзины из сертифицированной продукции, которая подходит по своему белковому содержанию пациентам с фенилкетонурией, либо предусмотрение компенсационных выплат для пациентов с ФКУ на приобретении продуктов для низкобелковой диеты;
- 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;
 - проработка вопроса в части организации преемственности терапии и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями по факту диагноза на региональном уровне путём доработки соответствующих нормативных правовых актов. В настоящее время, лекарственное обеспечение в Псковской области осуществляется в рамках программы высокочрезвычайных нозологий (ВЗН) и частично в соответствии с постановлением Правительства РФ от 30.07.1994 №890, что ставит под угрозу дальнейшее лекарственное обеспечение пациентов с орфанными заболеваниями по достижении ими совершеннолетнего возраста.

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 Комитетом по здравоохранению Псковской области и его главными внештатными специалистами, а также Комитетом по социальной защите Псковской области 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;
- совместная проработка вопроса по обоснованию необходимости федерализации ряда «дорогостоящих» редких заболеваний за счёт включения их в программу высокочрезвычайных нозологий;
 - рекомендовать Псковскому областному Собранию депутатов подготовить рекомендации в адрес Правительства Российской Федерации о необходимости введения денежных выплат стимулирующего характера медицинским работникам за выявление орфанных заболеваний;
 - совместная проработка вопроса о введении семейного скрининга для пациентов с болезнью Фабри на федеральном уровне (в настоящее время он проводится за счёт фармацевтических компаний).