



**РЕЗОЛЮЦИЯ**  
**Круглого стола «Орфанные болезни:**  
**инновационные технологии в диагностике и терапии»**  
***XI Всероссийский конгресс пациентов***  
***Россия, Москва, 27 ноября 2020 года***

На площадке XI Всероссийского конгресса пациентов «Вектор развития: пациент-ориентированное здравоохранение» 27 ноября 2020 года состоялся круглый стол «Орфанные болезни: инновационные технологии в диагностике и терапии».

Модераторами круглого стола выступили Е.Ю.Захарова, О.Ю.Германенко. Доклады представили: Н.С.Смирнова, Е.Ю.Захарова, Г.А.Спижевой, Д.Ю.Зиненко, А.Я.Гайдук, О.Ю.Германенко.

По итогам обсуждения участники круглого стола рекомендуют:

Совету Федерации Федерального Собрания Российской Федерации, Государственной Думе Российской Федерации, Правительству Российской Федерации, Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. Рассмотреть возможность расширения перечня нозологий для проведения неонатального скрининга на территории РФ может быть организовано за счет включения в перечень заболеваний, на которые проводится обязательный скрининг, нозологий, для которых разработаны и зарегистрированы на территории РФ методы патогенетической лекарственной терапии и лечение которых компенсируется за счет средств федерального или региональных бюджетов.
2. В целях повышения эффективности работы программ неонатального скрининга и прозрачного принятия решения в вопросах расширения программ неонатального скрининга выстроить системную нормативную базу, предусматривающую и закрепляющую структуру и критерии принятия решения.
3. Сформировать межведомственную рабочую группу (комитет) при Правительстве Российской Федерации с участием представителей медицинского профессионального сообщества, а также общественных организаций пациентов, представителей законодательной и исполнительной власти для усовершенствования процесса принятия решений:
  - 3.1. Определения структуры необходимых нормативных решений;
  - 3.2. Критериев включения новых заболеваний в программы скрининга новорожденных;
  - 3.3. Структуры и последовательности шагов, необходимых для принятия решений о включении той или иной нозологии в программу;
  - 3.4. Определения перечня дополнительных нозологий для расширения федеральной программы неонатального скрининга;
  - 3.5. Определения возможного порядка организации массового обследования новорожденных;
  - 3.6. Разработки дорожной карты расширения перечня нозологий в программах неонатального скрининга с учетом численности пациентов, распространенности заболеваний и наличия патогенетической терапии, а также способов тестирования;

- 3.7. Анализа и контроля за действующими программами массового скрининга и их модернизацией.
4. Рассмотреть возможность разработки и принятия нормативных правовых актов, направленных на реализацию дорожной карты.
  5. Предусмотреть механизмы и расширить Перечень нозологий и Инструкций по проведению массового обследования новорожденных, утвержденных Приказом Минздравсоцразвития РФ от 22.03.2006 №185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания».
  6. Среди болезней-кандидатов для первоочередного расширения участники круглого стола предлагают рассматривать болезни нарушения обмена аминокислот, органических кислот и дефекты - окисления жирных кислот, первичные иммунодефициты, спинальную мышечную атрофию.
  7. Поддерживать организацию пилотных программ неонатального скрининга в регионах РФ с возможным привлечением дополнительной финансовой поддержки.
  8. Обеспечить развитие сети молекулярно-генетических лабораторий в РФ для проведения диагностики редких наследственных заболеваний.
  9. Принять необходимые меры по организации сети референсных центров по редким болезням федерального и регионального уровня для повышения эффективности маршрутизации пациентов и улучшения доступности инновационных методов диагностики и терапии.
  10. Обеспечение равного доступа к зарегистрированной лекарственной терапии пациентов детского и взрослого возраста, а также проживающих на территории разных субъектов РФ.
  11. Обеспечение преемственности и развития действующих программ организации льготного лекарственного обеспечения федерального и регионального уровня с учетом развития медицинских технологий и появления новых методов лечения для «новых» редких нозологий, ранее не имеющих эффективных способов патогенетического лечения.

Департаменту лекарственного обеспечения и регулирования обращения медицинских изделий Министерства здравоохранения Российской Федерации:

1. Рассмотреть возможность включения метода интратекальной баклафеновой терапии в Программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в рамках высокотехнологичной медицинской помощи, не включенной в базовую программу обязательного медицинского страхования.

Государственным органам управления здравоохранения субъектов Российской Федерации:

1. Рассмотреть возможность формирования тарифа обязательного медицинского страхования в рамках тарифного соглашения на оплату медицинской помощи, оказываемой по территориальной программе обязательного медицинского страхования региона, для оказания медицинской помощи пациентам с детским церебральным параличом по заправке баклафеновой помпы.