

## Резолюция

### Круглого стола по вопросам современных технологий скрининга и диагностики наследственных заболеваний

*Россия, Самара, 4 июня 2021 г.*

Общественно-профессиональное обсуждение вопроса повышения доступности современных технологий диагностики наследственных и врождённых тяжёлых редких заболеваний для населения, с целью организации общественного контроля и конструктивного анализа ситуации, руководствуясь международным и российским законодательством, Конституцией Российской Федерации, Декларацией о правах пациентов России, отмечая как достигнутые результаты и положительные изменения в сфере орфанного здравоохранения, так и существующие проблемы, выраженные в обращениях граждан, в позиции пациентских, медицинских и профессиональных сообществ, основываясь на представленных докладах и материалах мероприятия, выражая общее мнение участников Обсуждения, приняло настоящую Резолюцию, и считает необходимым донести своё мнение до Правительства Российской Федерации, Исполнительных органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья, широкой общественности и средств массовой информации.

Наследственные и врождённые редкие (орфанные) заболевания являются причиной существенной части как детских, так и взрослых госпитализаций. Они играют одну из ведущих ролей в формировании показателей детской инвалидности и смертности в России и в мире. В Российской Федерации оказание медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями регулируется Федеральным законом от 21 ноября 2011 года №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», где закреплено понятие «редкие (орфанные)» заболевания. Этим же законом установлен порядок обеспечения пациентов, включенных в Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, в соответствии с Перечнем жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. Нормативно-правовые документы, регулирующие диагностические мероприятия в РФ, такие как Приказ МЗ РФ от 23 марта 2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», Приказ МЗ РФ от 28 декабря 2000 года № 457 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей» (утратил силу с 01.01.2021 на основании приказа Минздрава России от 29.10.2020 N 1178); Приказ МЗ РФ от 1 ноября 2012 года № 572н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)» не содержат актуального регламента для проведения диагностики тяжёлых врождённых и наследственных редких заболеваний. Кроме того, Приказ МЗ РФ от 30 декабря 1993 года № 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации» не исполняется в полной мере, например, до сих пор не создано единого регистра пациентов с наследственными заболеваниями; сомнительна также актуальность данного приказа.

В начале 2021 года Указом Президента РФ был создан Фонд поддержки детей с тяжёлыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра» (ФКД). ФКД участвует в обеспечении пациентов с орфанными заболеваниями дорогостоящими препаратами патогенетической терапии, реализуя дополнительный механизм организации финансового обеспечения оказания медицинской помощи детям, страдающим тяжёлыми жизнеугрожающими и хроническими, в том числе редкими заболеваниями; ФКД также оказывает «содействие деятельности в области здравоохранения». Функция ФКД не реализуется в полной мере из-за пробелов в организации мероприятий по диагностике курабельных орфанных заболеваний.

В настоящее время в России не предусмотрены мероприятия по проведению массовой и селективной диагностики большинства тяжёлых инвалидизирующих наследственных и врождённых заболеваний, при наличии средств для патогенетической терапии некоторых из них. Отсутствие раннего выявления большей части подобных заболеваний лишает пациентов своевременного начала лечения, дающего оптимальный терапевтический эффект. Недостаточность организации мероприятий массовой и селективной диагностики тяжёлых наследственных и врождённых заболеваний зачастую приводят к смерти или инвалидизации как детей раннего возраста, так и граждан на дальнейших этапах развития, а также в целом снижают эффективность программ лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, в том числе «Программы Высокозатратных Нозологий» и «24 нозологий».

Участники заслушали доклады, в ходе которых были обозначены региональные проблемы орфанного здравоохранения, в частности, в Самарской области. Представленные данные указывают на несовершенство диагностики орфанных болезней в регионе. Среди прочих проблем, несмотря на реализацию государственных программ по лекарственному обеспечению орфанных пациентов, участники указывают на его недоступность для некоторой части пациентов.

В ходе работы Круглого стола ведущие эксперты, представители врачебного, научного, пациентского сообщества и представители индустрии лабораторного оборудования анализировали мировой опыт решения орфанных вопросов, в частности, опыт внедрения массовой и селективной диагностики орфанных болезней с использованием современных диагностических инструментов: технологий, основанных на полимеразной цепной реакции (ПЦР, PCR), метода тандемной масс-спектрометрии (TMS, TMS) и методов секвенирования нового поколения (Next generation sequencing, NGS).

Проводилось детальное обсуждение зарубежных программ массовой диагностики, в ходе которого участники анализировали как зарубежные программы профилактики, диагностики и оказания медицинской помощи орфанным пациентам в мире, а также действующие территориально российские программы. В ходе их реализации проводится профилактика и диагностика таких нозологий, как СМА, миопатия Дюшенна/Беккера, поясно-конечностные и другие миодистрофии, тяжёлый комбинированный иммунодефицит, цистиноз, болезнь Помпе и другие лизосомные болезни накопления, аминокислотопатии, органические ацидурии и нарушения окисления жирных кислот, и прочие заболевания группы врождённых нарушений метаболизма. Программы массовой

диагностики на наследственные жизнеугрожающие редкие заболевания совершенствуются как в Австралии, США и странах ЕС (Германия, Словения, Норвегия, Бельгия, Нидерланды), так и в Азии – расширение программ неонатального скрининга происходит в Японии и в Китае.

Обсуждение коснулось методик реализации зарубежных программ: участники Круглого стола отметили высокое значение образования населения по вопросам генетической диагностики в реализации соответствующих национальных проектов; работа с общественным мнением определена как основополагающее мероприятие в контексте развития орфанного здравоохранения

Участники Круглого стола коснулись рассмотрения целей и хода реализации Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019-2027 годы. Эксперты приняли во внимание отдельные пункты программы, и отметили, что достижение её целей способно открыть новые перспективы перед здравоохранением РФ. Это обуславливает необходимость в жёстком контроле реализации программы.

#### РЕКОМЕНДАЦИИ:

Государственной Думе, Министерству Здравоохранения Российской Федерации совместно с Правительством Российской Федерации, Министерством Финансов Российской Федерации, Министерством экономического развития Российской Федерации:

1. Форсировать разработку клинических протоколов по орфанным болезням; утвердить в них массовые и селективные диагностические мероприятия с использованием современных диагностических методов (ПЦР, ТМС, NGS) как необходимые.
2. Переработать (разработать) нормативно-правовые документы, регламентирующие оказание медицинской помощи, диагностику и профилактику тяжёлых наследственных и врождённых редких (орфанных) заболеваний и нормативно-правовую документацию, регламентирующую работу медико-генетической службы: Приказ МЗ РФ от 23 марта 2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», Приказ МЗ РФ от 1 ноября 2012 года № 572н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)», Приказу МЗ РФ от 28 декабря 2000 года № 457 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей» (утратил силу с 01.01.2021 на основании приказа Минздрава России от 29.10.2020 N 1178), Приказ МЗ РФ от 30 декабря 1993 года № 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации».
3. Разработать и внедрить механизмы реализации и совершенствования программ массовой диагностики в Российской Федерации, в ходе действия которых будет проводиться расширение списка нозологий, подлежащих выявлению с помощью неонатального скрининга.

4. Разработать и внедрить механизмы реализации и совершенствования программ селективной диагностики, направленных на оказание помощи пациентам со сложнодиагностируемыми орфанными болезнями.
5. Создать, модернизировать и укомплектовать региональные медико-генетические центры аппаратурой и специалистами для работы с масс-спектрометрами и секвенаторами, организация на их базе референсных центров орфанных заболеваний и объединение их в сеть, по опыту стран ЕС. МГЦ должны быть обеспечены инфраструктурой, содержащей следующие компоненты:
  - Нормативно-правовое обеспечение;
  - ПО и технические средства сбора, хранения, обработки и распределённого доступа к специфической информации
  - Квалифицированные специалисты в области генетики, биоинформатики и IT
  - Библиотеки молекулярно-генетических данных, специфичных для конкретных регионов
  - Биобанки
  - Средства информационной безопасности
6. Создать условия для международного обмена опытом в области орфанного здравоохранения.
7. Обеспечить централизованное ведение пациентских регистров, содействовать их сотрудничеству с международным проектом TREAT-NMD, к работе с которым подключена большая часть зарубежных экспертных центров орфанных заболеваний.
8. Распространить на все регионы территориально действующие программы профилактики наследственных заболеваний, связанные с выявлением носительства. Например, программы «Здоровые города», реализующейся в Санкт-Петербурге, в ходе которой проводится исследование молодых семей на носительство генов наследственных и врождённых жизнеугрожающих состояний.
9. Разработать и внедрить программы профилактики наследственных заболеваний, основанных на массовой неинвазивной пренатальной молекулярно-генетической диагностике и последующего генетического консультирования, по примеру программы, действующей в Нидерландах.
10. Разработать и внедрить стратегию по образованию населения в области генетической диагностики и по работе с общественным мнением.
11. Обеспечить особый контроль реализации Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019-2027 годы, как приоритетной для национального здравоохранения и имеющей стратегическое значение в контексте технологической независимости Российской Федерации.