

«Дорожная карта» по совершенствованию организации медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями в Российской Федерации

Проектный офис «Редкие (орфанные) болезни»

ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»

при поддержке

Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья
по редким (орфанным) заболеваниям

Диагностика и лечение редких заболеваний стали доступны в конце 20 века благодаря развитию генетического тестирования и биотехнологий. По каждой редкой нозологии в мире насчитывается небольшое количество пациентов, поэтому большинство редких заболеваний мало изучены и только 5% имеют методы терапии.

Сегодня в мире не существует универсального подхода к развитию системы диагностики, лечения и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, который может быть тиражирован в разных странах, однако повсеместно ответственность за лечение редких пациентов берет на себя государство. Такая ответственность существует и в России.

Впервые с редкими заболеваниями система здравоохранения РФ столкнулась в 2006–2007 гг., когда в отдельную федеральную программу было выделено 7 нозологий, требующих применения лекарственных препаратов с высокой стоимостью, в том числе 4 редких (болезнь Гоше, муковисцидоз, гипопизарный нанизм, гемофилия). В 2011 г. в Федеральном законе № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» впервые введено понятие «редкое (орфанное) заболевание». В 2012 г. начала формироваться система учета пациентов (Федеральный регистр), страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, а обязательства по лекарственному обеспечению граждан с такими заболеваниями были возложены на субъекты РФ.

В период 2013–2018 гг. Федеральный регистр пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями вырос на 84%, а совокупное региональное финансирование лекарственного обеспечения таких пациентов увеличилось почти в 4 раза.

В настоящее время на территории РФ зарегистрировано 260 редких заболеваний, и только при 28-ми из них пациенты учитываются в Федеральных регистрах. Пациенты с 11-ю редкими заболеваниями имеют централизованную систему финансирования лекарственного обеспечения из средств федерального бюджета.

В 2018–2020 гг. вопросы доступности медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в РФ вышли за рамки проблем системы здравоохранения и стали индикатором социальной справедливости и способности законодательной и исполнительной власти обеспечить равный доступ к лекарственной терапии для всех групп пациентов.

Реализация законодательных инициатив Совета Федерации о передаче на федеральный уровень полномочий по лекарственному обеспечению пациентов с отдельными редкими заболеваниями, а также предложение Президентом РФ нового источника финансирования (за счет повышения налоговой ставки) для лекарственного обеспечения детей с редкими заболеваниями сформировали в современной России беспрецедентную платформу для устойчивого финансирования указанной сферы.

Однако наряду с остро стоящими вопросами финансирования лекарственного обеспечения пациентов с редким заболеванием не менее актуальными были и остаются вопросы нормативно-правового регулирования указанной сферы, прогнозирования и планирования развития системы оказания помощи «редкому» больному в целом.

Во всем мире «двигателями редкой истории» являются общественные организации пациентов и экспертное сообщество, которые формируют и участвуют в реализации Национальных планов по борьбе с редкими заболеваниями. В ноябре 2017 года Комитетом Государственной Думы по охране здоровья был сформирован Экспертный совет по редким (орфанным) заболеваниям. В декабре 2019 года на заседании Экспертного совета Комитета Государственной Думы РФ по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям было принято решение о разработке «дорожной карты» по редким (орфанным) заболеваниям в РФ (ответственный исполнитель – проектный офис «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»).

В период февраля-ноября 2020 года в работе 6 фокус-групп по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в РФ участвовали 60 экспертов федерального и регионального уровней:

- представители пациентских и благотворительных организаций;
- производители лекарственных препаратов;
- главные внештатные специалисты медико-генетической службы;
- представители объединений врачей, медицинского образования (в том числе системы непрерывного медицинского образования);
- специалисты медицинских учреждений федерального и регионального уровней;
- руководители департаментов лекарственного обеспечения/организации медицинской помощи субъектов РФ.

Работа в группах проходила в формате структурированного мозгового штурма. Всего было обсуждено порядка 200 задач, половину из которых эксперты сочли приоритетными.

Юристы и организаторы здравоохранения оценили возможность решения задач на текущий момент и предложили для начала реализовать 6 блоков.

Индикаторы «дорожной карты» по редким заболеваниям

Для установления плановых индикаторов «дорожной карты» предлагается провести первичный мониторинг и анализ сферы организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями. Для сбора информации, которая не входит в стандартную статистическую отчетность, предлагается организовать пилотные проекты с несколькими регионами и предоставлять выборочные данные для дальнейшей экстраполяции.

Методика расчетов индикаторов

Наименование показателя	Формула расчета	Единица измерения
Доля пациентов с редкими заболеваниями, удовлетворенных организацией медицинской помощи по основному заболеванию	$\frac{\text{Количество удовлетворенных пациентов}}{\text{Общее количество опрошенных}} \times 100$	Процент
Охват неонатальным скринингом новорожденных	$\frac{\text{Количество новорожденных (0-28 дней), обследованных на наследственные заболевания}}{\text{Общее число новорожденных (0-28 дней)}} \times 100$	Процент
Доля новорожденных с наследственными патологиями от числа обследованных новорожденных, выявленная в результате неонатального скрининга	$\frac{\text{Количество новорожденных с установленными диагнозами}}{\text{Количество новорожденных, обследованных на наследственные заболевания}} \times 100$	Процент
Охват селективным скринингом	$\frac{\text{Число детей в возрасте 1 год, прошедших селективный скрининг}}{\text{Число детей в возрасте 1 год, направленных на селективный скрининг}} \times 100$	Процент
	$\frac{\text{Число детей в возрасте 2-4 года, прошедших селективный скрининг}}{\text{Число детей в возрасте 2-4 года, направленных на селективный скрининг}} \times 100$	Процент

	Число детей в возрасте 6-7 лет, прошедших селективный скрининг _____x100 Число детей в возрасте 6-7 лет, направленных на селективный скрининг	Процент
Доля пациентов с подтвержденным диагнозом от числа прошедших селективный скрининг	Число детей в возрасте 1 год с подтвержденным диагнозом _____x100 Число детей в возрасте 1 год, направленных на селективный скрининг	Процент
	Число детей в возрасте 2-4 года с подтвержденным диагнозом _____x100 Число детей в возрасте 2-4 года, направленных на селективный скрининг	Процент
	Число детей в возрасте 6-7 лет с подтвержденным диагнозом _____x100 Число детей в возрасте 6-7 лет, направленных на селективный скрининг	Процент
Доля пациентов с редкими наследственными заболеваниями, выявленными на досимптоматической стадии	Число пациентов, выявленных на досимптоматической стадии _____x100 Число пациентов, получивших диагноз «наследственное заболевание»	Процент
Доля пациентов с редкими заболеваниями, выявленными до инвалидизации	Число пациентов, выявленных до инвалидизации _____x100 Число пациентов, получивших диагноз	Процент
Удовлетворение потребностей пациентов с редким заболеванием в необходимых лекарственных препаратах и продуктах лечебного питания, обеспечение которыми осуществляется за счет средств федерального бюджета	Число обеспеченных рецептов _____x100 Число выписанных рецептов	Процент
Удовлетворение потребностей пациентов с редким	Число обеспеченных рецептов	Процент

заболеванием в необходимых лекарственных препаратах и продуктах лечебного питания, обеспечение которыми осуществляется за счет средств бюджетов субъектов РФ	$\frac{\text{Число выписанных рецептов}}{\text{Общее количество пациентов, внесенных в региональный сегмент Федерального регистра}} \times 100$	
Средние сроки ожидания лекарственной терапии после постановки «редкого» диагноза (данные субъектов)	Сумма сроков ожидания пациентами лекарственной терапии (от момента установления диагноза) $\frac{\text{Сумма сроков ожидания}}{\text{Количество пациентов, получивших лекарственную терапию за отчетный период}}$	Дней
Наличие перерывов в лекарственной терапии у пациентов с заболеваниями из Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности	Количество пациентов с перерывами в лекарственной терапии $\frac{\text{Количество пациентов с перерывами}}{\text{Общее количество пациентов, внесенных в региональный сегмент Федерального регистра}} \times 100$	Процент
Количество субъектов РФ, имеющих систему организации оказания медицинской помощи в условиях дневного стационара по типу «стационар на дому»		Число
Смертность от редкого заболевания (с разбивкой по нозологиям)	Число умерших $\frac{\text{Число умерших}}{\text{Среднегодовая численность в регистре по заболеванию}} \times 100$	Процент
Пятилетняя выживаемость лиц с редкими заболеваниями с момента включения сведений в Федеральный регистр лиц, страдающих заболеваниями, входящими в перечень ВЗН (с разбивкой по нозологиям)	Число пациентов с редким заболеванием, проживших с диагнозом 5 лет $\frac{\text{Число пациентов с редким заболеванием, проживших с диагнозом 5 лет}}{\text{Общее число пациентов, включенных в федеральный регистр}} \times 100$	Процент
Пятилетняя выживаемость лиц с редкими заболеваниями с момента включения сведений в Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями (с разбивкой по нозологиям)	Число пациентов с редким заболеванием, проживших с диагнозом 5 лет $\frac{\text{Число пациентов с редким заболеванием, проживших с диагнозом 5 лет}}{\text{Общее число пациентов, включенных в федеральный регистр}} \times 100$	Процент
Одногодичная летальность у пациентов с редкими заболеваниями с момента включения сведений в Федеральный регистр лиц, страдающих заболеваниями, входящими в перечень ВЗН (с разбивкой по нозологиям)	Число пациентов с редким заболеванием, умерших в течение года после установления диагноза $\frac{\text{Число пациентов с редким заболеванием, умерших в течение года}}{\text{Общее число пациентов с редким заболеванием, установленным в течение года}} \times 100$	Процент

Одногодичная летальность у пациентов с редкими заболеваниями с момента включения сведений в Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями (с разбивкой по нозологиям)	Число пациентов с редким заболеванием, умерших в течение года после установления диагноза _____x100 Общее число пациентов с редким заболеванием, установленным в течение года	Процент
Количество образовательных организаций Минздрава России, в которых реализуются образовательные программы по диагностике и лечению редких болезней		Число
Доля образовательных организаций Минздрава России, в которых реализуются образовательные программы по диагностике и лечению редких болезней	Число государственных медицинских вузов, охваченных программами по редким заболеваниям _____x100 Общее число государственных медицинских вузов	Процент
Количество циклов непрерывного медицинского образования (НМО) по проблеме редких болезней (с разбивкой по специальностям)		Число

Мероприятия «дорожной карты»

Наименование мероприятия	Вид документа и (или) необходимые меры	Ожидаемый результат	Срок реализации установить	Исполнитель (соисполнитель)
Повышение уровня орфанной осведомлённости в медицинском сообществе				
Внесение дополнений в профессиональные стандарты медицинских работников	В профессиональные стандарты специальностей в раздел ПРОФЕССИОНАЛЬНЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ включить требования о необходимости знания фенотипа больного редким (орфанным) заболеванием и умения распознавать признаки наличия такого заболевания. Приказ Министерства здравоохранения РФ о дополнении профессиональных стандартов медицинских работников.	Повышение уровня орфанной осведомлённости в профессиональной среде медицинских работников.		Министерство здравоохранения Российской Федерации
Создание в медицинских вузах кафедр генетики и редких (орфанных) заболеваний для реализации дополнительных образовательных профессиональных программ по данной тематике	Распоряжение Министерства здравоохранения РФ о создании в медицинских вузах кафедр генетики и редких (орфанных) заболеваний в целях реализации образовательной деятельности в рамках ДПО	Разработка, утверждение и реализация дополнительных профессиональных образовательных программ по диагностике и лечению редких (орфанных) заболеваний		Министерство здравоохранения Российской Федерации Руководители образовательных организаций, реализующих дополнительные профессиональные образовательные программы
Дополнение ФГОС высшего профессионального образования по направлениям клинической медицины и сестринского дела (уровень	ФГОС высшего образования по направлениям подготовки специалитета: 31.00.00 - КЛИНИЧЕСКАЯ МЕДИЦИНА	Включение в вариативную часть ФГОС по программам ординатуры модуля подготовки специалистов по орфанной патологии		Министерство науки и высшего образования Российской Федерации

подготовки: специалист, ординатор) нормами о наличии базовых знаний по орфанной патологии, позволяющими в дальнейшем внести дополнения в программы подготовки специалистов с высшим медицинским образованием (включение в базовую программу специальных дисциплин по орфанной патологии). Перечень ФГОС: https://fgos.ru	31.05.01 - лечебное дело (Приказ Минобрнауки России от 09.02.2016 № 95) 31.05.02 - педиатрия (Приказ Минобрнауки России от 17.08.2015 № 853) 31.05.03 - стоматология (Приказ Минобрнауки России от 09.02.2016 № 96) Внести дополнения в раздел профессиональных задач: «Диагностика орфанных заболеваний. Оказание медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями»			
--	--	--	--	--

Рост распространённости редких заболеваний в мире, большое разнообразие диагностических и лечебных методик, которыми необходимо владеть современному врачу, формируют потребность в изменении существующих программ профессиональной подготовки и переподготовки специалистов со средним и высшим медицинским образованием.

Меры по повышению настороженности и осведомлённости медицинских работников об особенностях распознавания, диагностики и лечения редких заболеваний направлены на улучшение качества оказания медицинской помощи пациентам с такими заболеваниями.

Для решения перечисленных задач необходимо включать специальные учебные модули и дисциплины в программы подготовки и переподготовки специалистов.

Наименование мероприятия	Вид документа и (или) необходимые меры	Ожидаемый результат	Срок реализации установить	Исполнитель (соисполнитель)
Расширение программ охвата неонатальным и селективным скринингами				
Расширение программ охвата неонатальным скринингом	Приказ Министерства здравоохранения РФ о внесении изменений в Приказ Минздравсоцразвития РФ от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» (вместе с «Положением об организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания», «Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания») Приложение 1. «Положение об организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания» Пункт 1. «Настоящее Положение регулирует вопросы организации проведения в государственных и муниципальных учреждениях здравоохранения массового обследования новорожденных детей (далее - неонатальный скрининг) на наследственные заболевания (адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный	Принятие Приказа МЗ РФ. Дополнение Приказа Минздравсоцразвития РФ от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» Приложением 3 позволит не только расширить программы охвата неонатальным скринингом, но и даст возможность добавлять в перечень наследственных заболеваний новые виды патологий исходя из возможностей развития технологии тандемной масс-спектрометрии (далее ТМС).		Министерство здравоохранения Российской Федерации

	гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурию) в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской летальности от наследственных заболеваний» изложить в следующей редакции: «Настоящее Положение регулирует вопросы организации проведения в государственных и муниципальных учреждениях здравоохранения массового обследования новорожденных детей (далее - неонатальный скрининг) на наследственные заболевания (согласно перечню Приложения 3 настоящего приказа) в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской летальности от наследственных заболеваний». Дополнить Приказ Министерства здравоохранения РФ от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» приложением 3. «Перечень наследственных заболеваний, для выявления которых проводится массовое обследование			
--	--	--	--	--

	новорожденных детей»			
Формирование системы селективного скрининга несовершеннолетних на наследственные заболевания	Приказ Министерства здравоохранения РФ «Об организации проведения селективного скрининга несовершеннолетних» (вместе с «Положением об организации проведения селективного скрининга несовершеннолетних на наследственные заболевания»)	Принятие Приказа МЗ РФ. Создание системы выявляемости наследственных заболеваний среди несовершеннолетних. Своевременное распознавание наследственных заболеваний позволит вовремя начать специфическую терапию, купировать/предотвратить развитие клинических проявлений, снизить инвалидизацию и смертность пациентов, а также выявить отягощенные по генетическим отклонениям семьи. Исследование образца крови при селективном скрининге проводится методом ТМС.		Министерство здравоохранения Российской Федерации
Создание Центра по контролю качества неонатального и селективного скрининга детского населения	Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации «О Центре по контролю качества неонатального скрининга»	Создание Центра позволит осуществлять контроль качества неонатального и селективного скрининга детского населения методом тандемной масс-спектрометрии и молекулярно-генетических исследований.		Министерство здравоохранения Российской Федерации
Разработка клинических рекомендаций и стандартов по диагностике и лечению скринируемых заболеваний	Приказы Министерства здравоохранения Российской Федерации об утверждении клинических рекомендаций (протоколов) и стандартов по диагностике и лечению скринируемых заболеваний	Принятие клинических рекомендаций (протоколов) и стандартов обеспечит единые нормативные подходы к диагностике и лечению скринируемых заболеваний, будет являться правовым критерием оценки качества проводимых мероприятий по скринингу.		Министерство здравоохранения Российской Федерации
Включение селективного скрининга	Приказ Министерства здравоохранения РФ о внесении	В рамках действующего «Порядка проведения профилактического		Министерство здравоохранения

на орфанные заболевания в программы диспансеризации взрослого населения	дополнений в Приказ Минздрава России от 13.03.2019 № 124н (ред. от 02.09.2019) «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения» (зарегистрирован в Минюсте России 24.04.2019 № 54495). Пункт 17. «Диспансеризация проводится в два этапа. Первый этап диспансеризации (скрининг) проводится с целью выявления у граждан признаков хронических неинфекционных заболеваний, факторов риска их развития, риска пагубного употребления алкоголя, потребления наркотических средств и психотропных веществ без назначения врача, определения группы здоровья, а также определения медицинских показаний к выполнению дополнительных обследований и осмотров врачами-специалистами для уточнения диагноза заболевания (состояния) на втором этапе диспансеризации и включает в себя:...» дополнить подпунктом е) следующего содержания: «проведение мероприятий скрининга, направленного на раннее выявление редких (орфанных) заболеваний, согласно приложению 3 к настоящему порядку».	медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения» (с учетом предложенных дополнений) будет возможна организация проведения массового и селективного скрининга на орфанные заболевания.		Российской Федерации
---	---	---	--	-------------------------

	Пункт 18. «Второй этап диспансеризации проводится с целью дополнительного обследования и уточнения диагноза заболевания (состояния) и включает в себя:...» дополнить подпунктом 14) следующего содержания: «осмотр (консультацию) врачом генетиком (при наличии впервые выявленных указаний или подозрений на наличие редкого (орфанного) заболевания) для граждан, не находящихся по этому поводу под диспансерным наблюдением».			
Создание специального тарифа для проведения селективного скрининга в рамках программ диспансеризации пациентов с редким (орфанным) заболеванием	Создание тарифа в соответствии со статьей 30 Федерального закона № 326-ФЗ «Об обязательном медицинском страховании в РФ»	Методические рекомендации Федерального фонда ОМС о создании специального тарифа для проведения селективного скрининга в рамках программ диспансеризации пациентов с редким (орфанным) заболеванием		Министерство здравоохранения Российской Федерации Федеральный фонд ОМС

Скрининг – одно из важнейших профилактических мероприятий в сфере здравоохранения. Благодаря технологии тандемной масс-спектрометрии расширение неонатального и селективного скринингов возможно на десятки различных заболеваний.

В странах Европы, США, Канаде программы обследования новорожденных включают до 40-50 заболеваний. В России малое число редких заболеваний охвачены неонатальным скринингом, а в программах диспансеризации отсутствует селективный скрининг. Включение в программу скрининга новых наследственных заболеваний, для которых существует современное патогенетическое лечение, является безальтернативным подходом для раннего выявления болезней и своевременного начала терапии, что в свою очередь ведет к уменьшению показателя младенческой смертности и увеличению средней продолжительности жизни граждан.

Наименование мероприятия	Вид документа и (или) необходимые меры	Ожидаемый результат	Срок реализации установить	Исполнитель (соисполнитель)
Расширение Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, за счет включения в него редких (орфанных) заболеваний, орфанные препараты для лечения которых зарегистрированы на территории РФ				
Разработка проекта постановления Правительства РФ «О внесении изменений в некоторые акты правительства РФ по вопросам совершенствования лекарственного обеспечения»	Внести изменения в постановление Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 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»: Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 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» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, № 19, ст. 2428; 2018, № 48, ст. 7431) дополнить пунктами: 25. Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0 26. Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2	Рассмотрение и обсуждение с привлечением экспертов проекта на заседании Комитета по охране здоровья ГД РФ		Депутаты Комитета по охране здоровья ГД РФ, члены Экспертного совета Комитета по охране здоровья ГД РФ по редким (орфанным) заболеваниям, представители Министерства здравоохранения Российской Федерации

	27.Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0 28.Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0 29.Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5 30.Мукополисахаридоз IVA, E76.2 31.Нарушение обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3 32.Нарушения цикла мочевины, E72.2 33.Недостаточность биотинидазы, E53.8 34.Первичные иммунодефициты с аутовоспалительным синдромом D80.6, M08.2, E85.0, M04, M04.1, M04.2, M04.8, M04.9 35. Помпе болезнь, E74.0 36. Рахитоподобные заболевания 37.Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0 38. Спинальная мышечная атрофия, G12 39. Туберозный склероз, Q85.1 Пункт л) части 9 Правил 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 изложить в следующей редакции: «Сведения, содержащиеся в подпунктах «а», «б» «ж-и» пункта 12 Правил ведения Федерального регистра лиц, имеющих право на получение государственной социальной помощи, и единой государственной информационной системы социального обеспечения, установленных постановлением			
--	--	--	--	--

	Правительства РФ от 12.10.2020 № 1656» Часть 9 Правил 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 дополнить п. т) «Сведения об оказании высокотехнологичной медицинской помощи»			
Внесение проекта постановления Правительства РФ «О внесении изменений в некоторые акты правительства РФ по вопросам совершенствования лекарственного обеспечения»	Распорядительный документ органа исполнительной власти - Проект постановления Правительства РФ «О внесении изменений в некоторые акты правительства РФ по вопросам совершенствования лекарственного обеспечения»	Получение согласования и заключений. Внесение проекта постановления на заседание Правительства РФ		Министерство здравоохранения Российской Федерации Министерство финансов Российской Федерации Правительство Российской Федерации
Рассмотрение проекта постановления Правительства РФ «О внесении изменений в некоторые акты правительства РФ по вопросам совершенствования лекарственного обеспечения»	Рассмотрение проекта	Принятие изменения		Правительство Российской Федерации
Разработка, утверждение изменений в приказ Минздрава России «О	Распорядительный документ органа исполнительной власти - Проект приказа Минздрава России от 19.11.2012 № 950н «О формах документов для	Принятие приказа Минздрава России Приказ Минздрава		Министерство здравоохранения Российской Федерации

формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления» (вместе с «Порядком представления медицинскими организациями в уполномоченные органы исполнительной власти субъектов РФ направлений на включение сведений (внесение изменений в сведения) о лицах, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к	ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления» (вместе с «Порядком представления медицинскими организациями в уполномоченные органы исполнительной власти субъектов Российской Федерации направлений на включение сведений (внесение изменений в сведения) о лицах, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и извещений об исключении указанных сведений из региональных сегментов Федерального регистра» Внести в приказ Минздрава России от 19.11.2012 № 950н следующие изменения: Порядок, установленный Приложением № 5 к приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 г. № 950н дополнить ч. 3.1. следующего содержания: Сведения о лицах, страдающих заболеваниями, указанными в пунктах 25-39, которым диагноз заболевания установлен до даты включения данных заболеваний в Постановление, подлежат направлению медицинской организацией, в которой лицо находится на медицинском обслуживании, в уполномоченный орган исполнительной власти субъекта Российской Федерации, в котором данные лица проживают, по форме, предусмотренной приложением № 1	России от 19.11.2012 № 950н в новой редакции		Федерации
---	---	---	--	------------------

сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и извещений об исключении указанных сведений из региональных сегментов федерального регистра»	к приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 г. № 950н, и подлежат включению в региональный сегмент Федерального регистра в срок до 31 декабря 2021 г. Ч. 4 Порядка, установленного Приложением № 5 к приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 г. № 950н, изложить в следующей редакции: «Направления на внесение изменений в сведения, указанные в «а», «б», «г-о» и «т» пункта 9 Правил 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, утвержденных Постановлением, представляются медицинскими организациями, в которых лица находятся на медицинском обслуживании, в том числе медицинскими организациями, находящимися в ведении Федерального медико-биологического агентства и Федеральной службы исполнения наказаний, в уполномоченный орган исполнительной власти субъекта Российской Федерации, в котором лица проживают, в течение десяти рабочих дней со дня поступления информации по форме, предусмотренной приложением № 2 к приказу Минздрава России от 19 ноября 2012 г. № 950н» Утвердить: форму направления на включение сведений в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными)			
--	--	--	--	--

	заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, согласно приложению № 1; форму направления на внесение изменений в сведения, содержащиеся в региональном сегменте Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, согласно приложению № 2			
Приведение нормативных правовых актов субъектов Российской Федерации в соответствие федеральному законодательству о ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями	Нормативные правовые акты субъектов Российской Федерации о ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями	НПА об обеспечении соответствия требованиям законодательства Российской Федерации и субъектов Российской Федерации		Законодательный орган субъекта РФ, высшие должностные лица субъектов Российской Федерации

На территории РФ ежегодно регистрируются орфанные препараты для лечения редких (орфанных) заболеваний, не включенных на данный момент в льготные программы федерального и регионального уровней. Пациенты с такими заболеваниями не учитываются в федеральных регистрах и получают льготное лекарственное обеспечение только в случае установления инвалидности (часто по решению суда). Создание в 2021 году фонда «Круг добра» частично решит указанную проблему за счет финансирования из его средств лекарственного обеспечения детей с редкими (орфанными) заболеваниями.

Расширение перечня заболеваний, утвержденного постановлением Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403, новыми нозологиями, лекарственная терапия для лечения которых зарегистрирована на территории РФ, необходимо для формирования полноценной

системы учета всех пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, дальнейшей организации льготного лекарственного обеспечения из средств субъектов РФ с привлечением финансовой помощи целевого характера со стороны Российской Федерации. Данный подход соответствует положениям ч.1 ст. 72 Конституции Российской Федерации «в совместном ведении Российской Федерации и субъектов Российской Федерации находятся вопросы координации здравоохранения, в том числе обеспечение оказания доступной и качественной медицинской помощи, сохранение и укрепление общественного здоровья; социальная защита, включая социальное обеспечение» и Определению Конституционного суда РФ от 02.06.2013 года «Определение полномочий органов государственной власти субъектов РФ по предметам совместного ведения, связанным с реализацией функций социального государства, не означает, что Российская Федерация тем самым перестает нести ответственность за состояние дел в соответствующей сфере. Напротив, в случае недостаточности собственных средств для покрытия расходов на обеспечение лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, субъекты РФ вправе рассчитывать на оказание им Российской Федерацией в той или иной форме финансовой помощи целевого характера».

Наименование мероприятия	Вид документа и (или) необходимые меры	Ожидаемый результат	Срок реализации установить	Исполнитель (соисполнитель)
Маршрутизация пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями для получения первичной медико-санитарной и специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, установления последующего диспансерного наблюдения, включая преемственность между медицинскими организациями различного уровня в назначении терапии, предусматривающая взаимодействие медицинских организаций с разграничением функций				
Закрепление за Министерством здравоохранения РФ полномочия по разработке Положения об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями, включая порядок оказания первичной медико-санитарной и специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, порядок взаимодействия медицинских организаций различного уровня в назначении терапии и порядок диспансерного наблюдения за пациентами с редкими (орфанными) заболеваниями	Внесение изменений в Постановление Правительства РФ от 19.06.2012 № 608 (ред. от 18.12.2020) «Об утверждении Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации» Проект Постановления Правительства РФ: «Дополнить Постановление Правительства РФ от 19.06.2012 № 608 "Об утверждении Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации" (раздел II «Полномочия») п. 5.2.17(2) «положение об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями, включающее: Порядок оказания первичной медико-санитарной и специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, Порядок взаимодействия медицинских организаций различного уровня в назначении терапии и Порядок диспансерного наблюдения за пациентами с редкими (орфанными) заболеваниями»	Рассмотрение проекта постановления на заседании Правительства РФ. Принятие постановления. Дополнение полномочий Минздрава РФ позволит в дальнейшем разработать ведомственные акты федерального уровня по эффективной маршрутизации пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями.		Правительство Российской Федерации Министерство здравоохранения Российской Федерации

Закрепление за министерствами (департаментами) здравоохранения субъектов РФ полномочия по разработке Положения об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями	Правительства субъектов РФ (при необходимости) принимают региональные Постановления о внесении дополнений в положения о региональных министерствах (департаментах) здравоохранения в части закрепления полномочия по разработке Положения об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями (порядка маршрутизации).	Рассмотрение проекта постановления на заседании Правительства субъекта РФ. Принятие постановления.		Правительство субъекта Российской Федерации
Разработка Министерством здравоохранения РФ «Положения об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями». Положение должно включать в качестве приложений три порядка: 1) Порядок оказания первичной медико-санитарной и специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями; 2) Порядок взаимодействия медицинских организаций различного уровня в назначении терапии пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями; 3) Порядок диспансерного наблюдения за пациентами с редкими (орфанными) заболеваниями.	Проект приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации об утверждении Положения об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями (с приложениями: 1) Порядок оказания первичной медико-санитарной и специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями; 2) Порядок взаимодействия медицинских организаций различного уровня в назначении терапии пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями; 3) Порядок диспансерного наблюдения за пациентами с редкими (орфанными) заболеваниями).	Рассмотрение проекта приказа на заседании Минздрава РФ. Принятие приказа. Принятое Положение восполнит пробел в нормативно-правовом регулировании порядков оказания первичной и специализированной медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями всех категорий.		Министерство здравоохранения Российской Федерации

(орфанными) заболеваниями; 2) Порядок взаимодействия медицинских организаций различного уровня в назначении терапии пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями; 3) Порядок диспансерного наблюдения за пациентами с редкими (орфанными) заболеваниями.				
Разработка министерством (департаментом) здравоохранения субъекта РФ «Положения об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями на территории субъекта РФ».	Проект приказа министерства (департамента) здравоохранения субъекта РФ об утверждении Положения об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями	Рассмотрение проекта приказа на заседании министерства (департамента) здравоохранения субъекта РФ. Принятие приказа. Принятие Положений субъектами РФ позволит учесть региональные особенности и сложившуюся практику при организации оказания медицинской помощи (маршрутизации), лекарственного обеспечения и взаимодействия между медицинскими организациями с разграничением функций по координации и диспансерно-динамическому наблюдению за		Министерство (департамент, комитет) здравоохранения субъекта Российской Федерации

		пациентами с редкими (орфанными) заболеваниями		
Разработка Министерством здравоохранения РФ дополнений в Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 5 мая 2012 г. № 502н «Об утверждении порядка создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации» в части закрепления полномочия врачебной комиссии медицинской организации, в которой лицо с редким (орфанным) заболеванием находится на медицинском обслуживании, по рассмотрению и утверждению результатов консультаций (протоколов консилиума) сторонней медицинской организации (в т. ч. проведенных с	Внесение изменений в Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 5 мая 2012 г. № 502н «Об утверждении порядка создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации» Проект Приказа Минздрава РФ: «Дополнить Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 5 мая 2012 г. № 502н "Об утверждении порядка создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации" (Раздел II. Функции врачебной комиссии) пунктом 4.1.1 следующего содержания: «утверждение заключения медицинского работника сторонней медицинской организации, привлекаемого для проведения консультации и (или) участия в консилиуме врачей с применением телемедицинских технологий по вопросам оценки состояния здоровья пациента, уточнения диагноза, определения прогноза и тактики медицинского обследования и лечения, целесообразности перевода в специализированное отделение медицинской организации»; и пунктом 4.1.2 следующего содержания:	Рассмотрение проекта приказа на заседании Минздрава РФ. Принятие приказа. Дополнение полномочий врачебной комиссии медицинской организации, в которой лицо с редким (орфанным) заболеванием находится на медицинском обслуживании, позволит обеспечить преемственность между медицинскими организациями в назначении терапии, а также обязательность рекомендаций врачей-специалистов и консилиумов специализированных медицинских организаций федерального и регионального уровня.		Министерство здравоохранения Российской Федерации

использованием телемедицинских технологий).	«утверждение заключения консилиума врачей сторонней медицинской организации по вопросам оценки состояния здоровья пациента, уточнения диагноза, определения прогноза и тактики медицинского обследования и лечения, целесообразности перевода в специализированное отделение медицинской организации».			
Создание специального «тарифа на введение лекарственного препарата» при организации введения лекарственного препарата в условиях дневного стационара в медицинской организации, в которой пациент находится на медицинском обслуживании	Тарифы на оплату медицинской помощи по ОМС в соответствии со статьей 30 Федерального закона «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»	Методические рекомендации Федерального фонда ОМС о создании специального тарифа для введения лекарственного препарата пациенту с редким (орфанным) заболеванием в условиях дневного стационара в медицинской организации, в которой этот пациент находится на медицинском обслуживании		Федеральный фонд ОМС
Подготовка пакета нормативно-правовых актов, регламентирующих различные аспекты организации оказания первичной медико-санитарной и специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи	Рассылка по субъектам РФ сформированного пакета НПА и рекомендуемого алгоритма (схемы) маршрутизации и модели взаимодействия между медицинскими организациями.	Рассылка пакета НПА, алгоритма маршрутизации и модели взаимодействия по субъектам РФ позволит обеспечить методическое руководство в формировании регионального законодательства по обеспечению редких (орфанных) больных.		Министерство здравоохранения Российской Федерации

пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями в Российской Федерации. Подготовка рекомендуемого алгоритма (схемы) маршрутизации и модели взаимодействия между медицинскими организациями с разграничением функций по координации и диспансерно-динамическому наблюдению за пациентами с редкими (орфанными) заболеваниями.				
---	--	--	--	--

Доступность и качество медицинской помощи обеспечиваются за счет правильного и своевременного выбора методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации. Сегодня пациенты, страдающие редкими (орфанными) заболеваниями, и врачи, оказывающие им медицинскую помощь, сталкиваются с рядом проблем:

- отсутствием нормативных актов федерального уровня, регламентирующих порядок получения первичной медико-санитарной и специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи для пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями. Не регламентировано диспансерное наблюдение пациентов, включая преемственность между медицинскими организациями различного уровня, в том числе их взаимодействие с разграничением функций;

- недостатком качественной и доступной информации о порядке получения медицинской помощи при маршрутизации пациентов на всех этапах оказания медицинской помощи.

В связи с этим важно выработать единые подходы к организации медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями и закрепить их в федеральных нормативных документах.

Наименование мероприятия	Вид документа и (или) необходимые меры	Ожидаемый результат	Срок реализации установить	Исполнитель (соисполнитель)
Расширение возможностей применения стационарзамещающих технологий при оказании медицинской помощи в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, но не требующих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения) по типу стационар на дому				
Разработка Министерством здравоохранения РФ дополнений в Приказ Минздрава России от 07.03.2018 № 92н «Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям» в части организации оказания первичной медико-санитарной помощи в условиях дневного стационара, в том числе стационара на дому, детям, соответствующим критериям выбора пациентов для оказания медицинской помощи в условиях стационара на дому согласно клиническим рекомендациям.	Внесение изменений в Приказ Минздрава России от 07.03.2018 № 92н «Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям» Проект Приказа Минздрава РФ: пункт 5 Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям изложить в следующей редакции: «Первичная медико-санитарная помощь детям оказывается в амбулаторных условиях и в условиях дневного стационара, в том числе стационара на дому» Критерии выбора пациентов для оказания медицинской помощи в условиях стационара на дому закрепляются в клинических рекомендациях. «Дополнить Приказ Минздрава России от 07.03.2018 № 92н «Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям»	Рассмотрение проекта приказа на заседании Минздрава РФ. Принятие приказа. Дополнение механизма в части организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям в условиях дневного стационара, в том числе стационара на дому.		Министерство здравоохранения Российской Федерации

	а) Приложение № 9 пунктом 13 Для оказания медицинской помощи детям с заболеваниями, включенными в Перечень, утверждаемый Минздравом России, и их обострениями, нуждающимся в стационарном лечении, но не направленным для оказания стационарной медицинской помощи в медицинскую организацию, может организовываться стационар на дому при условии, что состояние здоровья больного и его домашние условия позволяют организовать медицинскую помощь и уход на дому и при этом больному не требуется круглосуточное медицинское наблюдение. Отбор больных для лечения в стационаре на дому проводится по представлению врачей – педиатров участковых, врачей общей практики (семейных врачей) и врачей-специалистов. При организации стационара на дому осуществляется ежедневное наблюдение больного врачом-педиатром участковым и медицинской сестрой, проведение лабораторно-диагностических обследований, медикаментозной терапии, различных процедур, а также консультации врачей-специалистов по профилю заболевания. В субботние, воскресные и праздничные дни наблюдение за больными может			
--	--	--	--	--

	осуществляться дежурными врачами и медицинскими сестрами, а также службой неотложной медицинской помощи. При ухудшении течения заболевания больной должен быть незамедлительно переведен в круглосуточный стационар. б) Приложение 10 дополнить п. 2 Наименование должности - Врач-педиатр участковый, врач-терапевт участковый, врач общей практики (семейный врач); количество должностей - 1 должность на 20 пациентомест или на 20 больных стационара на дому.			
Создание специального тарифа для оказания медицинской помощи в дневном стационаре по типу стационар на дому.	Тарифы на оплату медицинской помощи по ОМС в соответствии со статьей 30 Федерального закона «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»	Методические рекомендации Федерального фонда ОМС о создании специального тарифа для оказания медицинской помощи в дневном стационаре по типу стационар на дому		Федеральный фонд ОМС
Внесение изменений в Программу государственных гарантий в части оказания медицинской помощи в условиях дневного стационара и стационара на дому для детей с заболеваниями из Перечня (утверждается Минздравом России)	Внесение изменений в Постановление Правительства РФ от 28.12.2021 № 2299 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2021 год и на плановый период 2022 и 2023 годов» Проект Постановления Правительства РФ: Раздел II. Перечень видов, форм и условий предоставления медицинской помощи, оказание которой	Рассмотрение проекта постановления на заседании Правительства РФ. Принятие постановления. Дополнение положений об оказании медицинской помощи в стационаре на дому детям, позволит в дальнейшем разработать ведомственные акты		Правительство Российской Федерации Министерство здравоохранения Российской Федерации Федеральный Фонд обязательного медицинского страхования

	осуществляется бесплатно, изложить в следующей редакции: Абзац 4 «Первичная медико-санитарная помощь оказывается бесплатно в амбулаторных условиях и в условиях дневного стационара, в том числе стационара на дому в плановой и неотложной формах. Критерии выбора пациентов для оказания медицинской помощи в условиях стационара на дому закрепляются в клинических рекомендациях». Абзац 29 «При оказании в рамках Программы первичной медико-санитарной помощи в условиях дневного стационара, в том числе стационара на дому в плановой и в неотложной форме, специализированной медицинской помощи, в том числе высокотехнологичной, скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи, паллиативной медицинской помощи в стационарных условиях, условиях дневного стационара и при посещениях на дому осуществляется обеспечение граждан лекарственными препаратами для медицинского применения и медицинскими изделиями, включенными в утвержденные Правительством Российской Федерации	федерального уровня и будет способствовать развитию оказания медицинской помощи в стационарах на дому на территории субъектов РФ		
--	--	---	--	--

	соответственно перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов и перечень медицинских изделий, имплантируемых в организм человека, а также медицинскими изделиями, предназначенными для поддержания функций органов и систем организма человека, для использования на дому при оказании паллиативной медицинской помощи в соответствии с перечнем, утвержденным Министерством здравоохранения Российской Федерации». Абзац 30 «Порядок передачи медицинской организацией пациенту (его законному представителю) медицинских изделий, предназначенных для поддержания функций органов и систем организма человека, для использования на дому устанавливается Министерством здравоохранения Российской Федерации»			
Подготовка пакета нормативно-правовых актов, регламентирующих различные аспекты организации оказания первичной медико-санитарной помощи в условиях стационара на	Принятие и рассылка по субъектам РФ сформированного пакета НПА и рекомендуемого алгоритма оказания медицинской помощи в условиях стационара на дому	Рассылка по субъектам РФ сформированного пакета НПА и рекомендуемого алгоритма оказания медицинской помощи в условиях стационара на дому позволит обеспечить методическое руководство в формировании		Министерство здравоохранения Российской Федерации

дому		регионального законодательства по организации медицинской помощи в условиях стационара на дому		
------	--	--	--	--

Одним из важнейших элементов поддержания здоровья является возможность получения полноценного питания, обеспечивающего покрытие энергетических затрат организма. Однако при некоторых состояниях больные не имеют возможности питаться самостоятельно и нуждаются в парентеральном питании.

Особой проблемой является обеспечение тех групп пациентов, которые нуждаются в долгосрочном, пожизненном применении парентерального питания, но не являются паллиативными. Обеспечение пациентов парентеральным питанием в домашних условиях позволяет организовать процесс введения препарата в ночное время, помогает пациенту социально адаптироваться и вести полноценный образ жизни.

Для системы здравоохранения стационарзамещающие технологии позволяют существенно оптимизировать расходы на оказание медицинской помощи отдельным категориям пациентов, сохраняя ее качество и доступность.

Наименование мероприятия	Вид документа и (или) необходимые меры	Ожидаемый результат	Срок реализации установить	Исполнитель (соисполнитель)
Координация деятельности органов исполнительной власти РФ и субъектов РФ в сфере организации медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями				
Создание в Министерстве здравоохранения РФ департамента по организации медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями	Приказ Министерства здравоохранения РФ о создании структурного подразделения Министерства здравоохранения РФ - департамента по организации медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями. Приказ Министерства здравоохранения РФ «Об утверждении Положения о департаменте по организации медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями».	Возложение на Департамент функции по выработке и реализации государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере редких (орфанных) заболеваний, по вопросам организации оказания первичной медико-санитарной, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, обращения лекарственных средств для медицинского применения, проведения медицинской реабилитации, государственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности, внедрения новых методов диагностики, лечения и реабилитации.		Министерство здравоохранения Российской Федерации

Создание департамента обеспечит формирование единой нормативно-правовой базы федерального и регионального уровней, которая позволит сформировать единые подходы к организации медицинской помощи на всей территории Российской Федерации.

**Участники фокус-групп
по совершенствованию организации медицинской помощи
пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями в Российской Федерации**

Александрова Оксана Юрьевна	Заместитель директора по научной работе и образованию ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко», заместитель директора по учебной работе, декан факультета усовершенствования врачей ГБУЗ Московской области МОНИКИ», член Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, д.м.н., профессор
Бакрадзе Ирина Всеволодовна	Управляющий директор Фонда «Подсолнух»
Бакулина Елена Геннадьевна	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Ставропольского края и Минздрава России в Северо-Кавказском федеральном округе
Беляева Анна Владимировна	Заместитель Председателя МОО «Живущие с ФОП»
Беляков Денис Владимирович	Исполнительный директор «Союза пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»
Биркая Евгения Алексеевна	АНО ОПБСКК «Ветер Надежд»
Бокова Татьяна Алексеевна	Руководитель Центра орфанных заболеваний ГБУЗ МО ДКМЦМО
Васильченко Сергей Борисович	Менеджер по взаимодействию с институтами здравоохранения и общественными организациями, ООО «Рош Москва»
Вафина Зульфия Инсуровна	Заведующая отделением медико-генетической консультации Республиканской Клинической Больницы Минздрава Республики Татарстан
Вашакмадзе Нато Джумберовна	Профессор кафедры факультетской педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова МЗ РФ, заведующая отделом орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей ЦКБ РАН, член Союза педиатров России, д.м.н.
Витковская Ирина Петровна	Заместитель главного врача по организационно-методической работе ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», к.м.н.
Германенко Ольга Юрьевна	Директор благотворительного фонда «Семьи СМА»
Демикова Наталья Сергеевна	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Департамента здравоохранения г. Москвы, профессор кафедры медицинской генетики ГБОУ ДПО Российской медицинской академии последипломного образования Минздрава России, д.м.н., профессор
Елисеева Екатерина Валерьевна	Заведующая кафедрой общей и клинической фармакологии ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России, главный внештатный клинический фармаколог Дальневосточного федерального округа, д.м.н., профессор
Жулев Юрий Александрович	Президент Всероссийского общества гемофилии, Сопредседатель Всероссийского союза общественных объединений пациентов
Зарочинцева Ирина Витальевна	Менеджер по взаимодействию с органами государственной власти и общественными организациями, АО «Санофи Россия»
Захарова Екатерина Юрьевна	Председатель Экспертного совета Всероссийского общества орфанных заболеваний
Ижевская	Заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ»,

Вера Леонидовна	председатель Российского общества медицинских генетиков, д.м.н.
Калашникова Ирина Юрьевна	Начальник отдела лекарственного обеспечения и фармацевтической деятельности Департамента здравоохранения Владимирской области
Каримова Светлана Игоревна	Президент Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями «Генетика»
Комаров Илья Александрович	Менеджер по стратегическому развитию рынка, ООО «Пфайзер Инновации»
Косолапова Наталья Валерьевна	Доцент кафедры государственно-правовых и уголовно-правовых дисциплин ФГБОУ ВО «РЭУ им. Г.В. Плеханова», к.ю.н
Костик Михаил Михайлович	Доцент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, г. Санкт-Петербург, д.м.н.
Косякова Наталья Владимировна	Начальник фармацевтического управления Министерства здравоохранения Ростовской области
Красильникова Елена Юрьевна	Аналитик, руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»
Курбатов Максим Александрович	Руководитель отдела маркетинга и доступа на рынок, ООО «НАНОЛЕК»
Куцев Сергей Иванович	Президент Ассоциации медицинских генетиков России, директор ФГБНУ «МГНЦ», заведующий кафедрой молекулярной и клеточной генетики ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И.Пирогова» Минздрава России, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, председатель Этического Комитета Минздрава России, д.м.н., член-корреспондент РАН
Латыпов Артур Шамилевич	Заведующий медико-генетическим центром (МГЦ) ГБУЗ МО МОНИКИ им. М. Ф. Владимирского
Лобжанидзе Тина Викторовна	Заведующая дневным стационаром и отделением паллиативной медицины ГБУЗ «Городская клиническая больница им. В.В. Виноградова Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н.
Лязина Лидия Викторовна	Заместитель главного врача по медицинской части СПб ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», к.м.н., врач-генетик высшей категории
Матулевич Светлана Алексеевна	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Краснодарского края и Минздрава России по Южному федеральному округу
Меликян Анаит Левоновна	Заведующая отделением стандартизации методов лечения ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр гематологии» Министерства здравоохранения России, д. м. н.
Мещерякова Елена Александровна	Директор благотворительного фонда «Хрупкие люди»
Миннихметов Илдар Рамилевич	Директор ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр Минздрава Республики Башкортостан
Миронов Роман Сергеевич	Специалист по взаимодействию с органами государственной власти, ООО «Биомарин Интернэшнл (Москва)»
Митина Снежана Александровна	Президент МБОО «Общество инвалидов, страдающих синдромом Хантера, другими формами мукополисахаридоза и иными редкими генетическими заболеваниями»
Мясникова Ирина Владимировна	Председатель правления Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний

Назаренко Людмила Павловна	Заместитель директора по научной и лечебной работе НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ РАН
Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна	Президент Союза педиатров России, главный внештатный детский специалист по профилактической медицине Минздрава России, заведующая кафедрой факультетской педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова МЗ РФ, руководитель НИИ педиатрии и охраны здоровья детей ЦКБ РАН, Заслуженный деятель науки Российской Федерации, профессор, д.м.н. академик РАН
Никитин Сергей Сергеевич	Председатель «Общества специалистов по нервно-мышечным болезням», д.м.н., профессор
Николаева Елена Борисовна	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Свердловской области
Печатникова Наталья Леонидовна	Заведующая отделением метаболических заболеваний, руководитель Референс-центра врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», врач-невролог
Родненков Олег Владимирович	Старший научный сотрудник отдела легочной гипертензии и заболеваний сердца ФГБУ «НМИЦ кардиологии» МЗ РФ
Савельев Кирилл Анатольевич	Менеджер по группе препаратов, ЗАО «ФармФирма «Сотекс»
Сапего Елена Юрьевна	Начальник отдела паллиативной медицинской помощи ОДКБ, г. Екатеринбург, врач-невролог
Смирнова Наталья Сергеевна	Юрист, член Национального совета экспертов по редким болезням
Терехов Алексей Дмитриевич	Руководитель по развитию программ доступности препаратов, ООО «Свикс Биофарма»
Терехова Марина Давидовна	Председатель правления Межрегиональной общественной организации «Содействие инвалидам с болезнью Гоше и их семьям»
Федорова Мария Александровна	Директор департамента по выводу препаратов на рынок, ООО «Новартис Фарма»
Фролова Алена Владиленовна	Начальник отдела организации медицинской помощи Департамента здравоохранения Владимирской области
Хвостикова Елена Аркадьевна	Директор АНО «Центр помощи пациентам «Геном»
Шилов Евгений Михайлович	Главный внештатный специалист нефролог Министерства здравоохранения РФ, президент «Ассоциации нефрологов России», д.м.н., профессор
Яппаров Алишер Масгутович	Руководитель регионального отдела по выводу препаратов на рынок, онкология, ООО «Новартис Фарма»
Ярославская Ольга Михайловна	Главный специалист отдела координации работы аптечной сети и ЛПУ фармацевтического управления Минздрава Ростовской области

Координаторы проекта:

Красильникова Елена Юрьевна, аналитик руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко», член Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям

Александрова Оксана Юрьевна, заместитель директора по научной работе и образованию ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко», заместитель директора по учебной работе, декан факультета усовершенствования врачей ГБУЗ Московской области МОНИКИ», член Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, д.м.н., профессор

Проработка организационных и юридических аспектов «дорожной карты»:

Косолапова Наталья Валерьевна, Доцент кафедры государственно-правовых и уголовно-правовых дисциплин ФГБОУ ВО «РЭУ им. Г.В. Плеханова», к.ю.н

Смирнова Наталья Сергеевна, юрист Национального совета экспертов по редким болезням, член Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, д.м.н., профессор