**Резолюция**

**Всероссийской конференции**

**«Редкие болезни: диагноз, лечение, жизнь»**

**Москва, 1-2 марта 2018 г**

Во Всероссийской конференции (далее по тексту – Конференция), посвященной Международному Дню редких болезней «Редкие болезни: диагноз, лечение, жизнь» приняли участие 130 представителей общественных организаций из 26 регионов Российской Федерации.

В ходе конференции обсуждались разные аспекты проблем редких заболеваний в Российской Федерации: законодательного регулирования, диагностики, лечения, получения инвалидности. Все участники конференции отметили, что в нашей стране уже многое сделано для помощи больным с редкими заболеваниями, но прогресс в этой области медицины столь стремительный, что необходимо постоянно совершенствовать законодательство и медицинскую систему оказания помощи этим больным.

Делегаты конференции выделили ряд проблем, которые требуют решения. Участники отметили растущую обеспокоенность медицинского и пациентского сообщества недостаточным уровнем финансирования лекарственного обеспечения орфанных заболеваний.

Реальная потребность в финансировании лекарственного обеспечения граждан, страдающих редкими заболеваниями, значительно выше выделяемых сегодня субъектами РФ бюджетных ассигнований на данное направление. Сложившаяся ситуация не позволяет в большинстве регионов обеспечить потребность в лекарственных препаратах даже детей, нуждающихся в них по жизненным показаниям. В 2016 году лишь 30 регионов обеспечили своих пациентов в необходимом объеме, что было достигнуто в основном за счет федеральных трансфертов, привлечения благотворительных средств и программ адресной помощи от производителей. Дефицит региональных бюджетов в 2017 г. превысил 8 млрд. рублей и неуклонно растет – в прошлом году лишь треть субъектов обеспечили своих пациентов в необходимом объеме.

По данным общественных и правозащитных организаций, количество регионов, в которых пациенты из-за отказов в обеспечении были вынуждены обращаться в судебные инстанции, превышает половину. Во многих из них судебные иски – чуть ли не единственный способ получить необходимое лечение. Пациенты не получают лекарства даже после вынесения судебного решения о необходимости терапии (яркие примеры – Татарстан, Нижний Новгород). В итоге, проходят месяцы, а иногда и годы от постановки диагноза до получения терапии. Выходом в данной ситуации является федеральное финансирование части наиболее затратных нозологий из Перечня-24.

В выступлениях многих участников отмечалась необходимость создания системного подхода к оказанию качественной медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями. Необходимо определение критериев и порядка формирования Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, создание и обновление клинических рекомендаций по лечению орфанных болезней, создание маршрутизации пациентов с редкими болезнями.

Для ряда редких болезней (болезнь Помпе, недостаточность альфа 1 антитрипсина, дефицит лизосомной кислой липазы, идиопатический легочный фиброз, хронический миелофиброз) инновационные препараты уже зарегистрированы, но заболевания не входят в Перечень болезней, обеспечение которыми берет на себя региональный или федеральный бюджет, что требует решения, так как пациенты испытывают значительные трудности при получении терапии в регионах. Идиопатическая  легочная  артериальная  гипертензия  и хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия – пример противоречия между формулировкой орфанного заболевания в Перечне-24 и признанием орфанной только  одной из его форм. Такое несоответствие формирует группы редких пациентов с разной степенью доступности  патогенетической терапии и несбалансированностью права на жизненно необходимое лекарство.

Как было отмечено в выступлениях ведущих экспертов в области медицинской генетики, с целью улучшения качества и повышения доступности диагностики редких болезней, необходимо разработать систему аккредитации молекулярно-генетических лабораторий для их участия в оказании медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, в том числе за счет средств обязательного медицинского страхования, расширять и совершенствовать программы массового и селективного скрининга на наследственные болезни.

**Участники конференции отправили обращения в адрес Министерства здравоохранения, Росздравнадзора , Государственной Думы, Совета Федерации Федерального собрания, Общественную палату РФ, Правительство Российской Федерации:**

1. Учесть дефицит в объеме финансирования на закупку лекарственных препаратов по орфанным заболеваниям и необходимость выделения дополнительного финансирования или включения наиболее дорогостоящих заболеваний в программу высокозатратных нозологий.
2. Создать единые критерии для формирования Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности и процедуру его регулярного обновления.
3. Разработать и внедрить процедуру включения лекарственных препаратов, признанных орфанными, в возмещаемые перечни
4. Расширить перечень заболеваний для проведения неонатального скрининга
5. Разработать систему аккредитации молекулярно-генетических лабораторий для их участия в оказании медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, в том числе за счет средств ОМС
6. Ввести изменения в номенклатуру медицинских услуг, включить тесты, которые применяются для диагностики и неонатального скрининга на редкие (орфанные) заболевания, включенные в перечень редких болезней
7. Исполнительным органам региона при взаимодействии с бюро медико-социальной экспертизы принять меры по беспрепятственному и справедливому установлению инвалидности у пациентов страдающих редкими заболеваниями, в частности, наследственными болезнями обмена веществ, с учетом особенностей их течения и необходимости особых мер государственной поддержки, включая лекарственное обеспечение, получение технических средств и услуг, социальную помощь и реабилитацию.
8. Просить Минздрав РФ и другие профильные органы власти разработать и внедрить постоянно обновляемые курсы обучения по редким заболеваниям при повышении квалификации врачей, как педиатров, так и терапевтов, узких специалистов.