**Резолюция**

**круглого стола «Программы массового и селективного скрининга на редкие болезни, современные возможности и перспективы внедрения в Российской Федерации»**

Проблема диагностики и лечения редких (орфанных) заболеваний является одной из наиболее острых и актуальных в России и в мире. За последнее время для лечения ряда орфанных заболеваний созданы эффективные методы лечения – препараты патогенетической терапии, лечебное питание, спасающие жизни многих пациентов. Поэтому раннее выявление этих больных является крайне важной задачей для системы здравоохранения.

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.

Правительством Российской Федерации в 2018 году было принято решение о включении дополнительно пяти редких заболеваний в Программу высокозатратных нозологий (мукополисахаридоз I, II и VI типов, юношеский артрит с системным началом и атипичный гемолитико-уремический синдром). Обсуждается вопрос о включении и других дорогостоящих заболеваний в данную программу (болезнь Фабри, фенилкетонурия (биоптерин-зависимые состояния), тирозинемии тип 1, болезни Помпе, пароксизмальной ночной гемоглобинурии, мукополисахаридоза IVA типа, недостаточности альфа-1 антитрипсина, дефицита лизосомой кислой липазы).

Одним из важных факторов, влияющих на эффективность лечения редких болезней, является их ранняя диагностика. Программы массового и селективного скрининга требуют расширения в связи с развитием новых технологий тестирования и появлением современных методов лечения. Точный диагноз важен и начала патогенетической терапии, и для медико-генетического консультирования семьи.

На круглом столе ведущие эксперты, представители органов исполнительной власти, врачебного, научного, пациентского сообщества и также представители фарминдустрии обсудили вопросы необходимости расширения существующих в РФ программ массового и селективного скрининга.

В Российской Федерации только некоторые регионы приступили к пилотным проектам по расширению массового скрининга. При этом многие организационные вопросы проведения скрининга, объективного выбора нозологических форм, которые должны быть включены в данные программы, пока не решены.

По мнению участников круглого стола, важной проблемой, требующей законодательного урегулирования, является отсутствие порядка формирования и периодичности пересмотра программ скрининга новорожденных на редкие болезни.

Ближайшей задачей по расширению массового (безотборного) обследования новорожденных должно стать внедрение метода тандемной масс-спектрометрии (ТМС), который позволяет в результате всего лишь одного исследования образца крови новорожденного определить концентрацию десятков метаболитов. Внедрение метода ТМС дополнительно к использующимся при проведении скрининга позволяет расширить перечень скринируемых заболеваний с 5 до 50. Этот подход используется в развитых странах уже более 10 лет. В настоящее время метод ТМС внедрен в неонатальный скрининг во всех развитых странах (США, страны ЕС, Канада, Австралия и др) и в целом ряде развивающихся стран (Китай, Бразилия, Аргентина и др).

Современные технологии генетического тестирования позволяют проводить раннюю диагностику иммунодефицитных состояний, что даст возможность снизить раннюю детскую и младенческую смертность, в том числе и при проведении вакцинации. Протоколы генетического тестирования на эти болезни уже апробированы в большинстве стран Европы, США и в Российской Федерации.

Для тяжелых, прогрессирующих болезней, таких как спинальная мышечная атрофия, миопатия Дюшена, мукополисахаридозы, Х-сцепленная адренолейкодистрофия, болезнь Краббе уже созданы патогенетические препараты или разработаны подходы к лечению с применением трансплантации гемопоэтических стволовых клеток. Диагностика этих болезней на доклинической стадии болезни также возможна, но требуется проведение пилотных программ для оценки их эффективности.

Программы селективного скрининга (тестирование групп риска) с учетом регистрации на территории Российской Федерации инновационных препаратов для их лечения должны быть расширены, для повышения эффективности терапии на ранней стадии болезни. В такие программы должны быть включены мукополисахаридозы, гемоглобинопатии, болезнь Фабри, болезнь Помпе, недостаточность альфа-1-антитрипсина, болезнь Ниманна-Пика тип С, дефицит лизосомной кислой липазы. Отдельного рассмотрения требуют жизнеугрожающие наследственные болезни (нейрональный цероидный липофусциноз, нарушения цикла мочевины, нарушения синтеза желчных кислот) для которых важна ранняя диагностика с целью дальнейшего медико-генетического консультирования семьи и в перспективе лечения после появления на российском рынке зарегистрированных препаратов.

Эксперты отмечают необходимость учитывать региональные особенности по частоте определенных заболеваний при расширении программ массового и селективного скрининга. Например, высокая частота талассемии и мукополисахаридоза VI типа наблюдается в республике Дагестан, частота тирозинемии тип 1 выше всего в Чеченской республике, что требует проведение в этих регионах тестирования на эту патологию.

Участники заседания также отметили, что информирование населения о проводимых программах массового скрининга в нашей стране практически не проводится.

Кроме того, существующую программу скрининга также необходимо модернизировать, поскольку массовый скрининг - это не только тестирование на определенное заболевание - это многоэтапный процесс, включающий также и подтверждающую диагностику, последующее наблюдение и лечение пациентов. В рамках развития здравоохранения, и объявленного «Десятилетие детства» внесение дополнений в программу массового скрининга новорожденных, перевод его на качественно новый уровень является важной и первоочередной задачей.

РЕКОМЕНДАЦИИ:

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

1. Рассмотреть вопрос о создании национального экспертного комитета по вопросам реализации программ массового и селективного скрининга в Российской Федерации, который должен решать следующие задачи:

-Ежегодный анализ и публикация отчетов о результатах массового скрининга в Российской Федерации и мерах по его улучшению

-Разработка порядка формирования и периодичность пересмотра перечня болезней, включенных в программы массового скрининга новорожденных с оценкой их медицинской и экономической эффективности

-Создание долгосрочной стратегии по совершенствованию неонатального и селективного скрининга в Российской Федерации

1. Рассмотреть вопрос о переводе финансирования программы неонатального скрининга с регионального на федеральный бюджет
2. Рекомендовать региональным Министерствам здравоохранения создание ведомственных нормативных актов для развития программ селективного скрининга на курабельные наследственные болезни на ранней клинической стадии, в том числе в рамках проводимой диспансеризации детского населения.
3. Рекомендовать региональным Министерствам здравоохранения проведение информационно-просветительской работы среди населения для разъяснения необходимости раннего тестирования на наследственные болезни, начала их лечения на доклинической стадии, а также важности медико-генетического консультирования