

Путь пациента с редким диагнозом: нормативные документы и организация лечебно-диагностического процесса при орфанном заболевании в Российской Федерации

С.И. Куцев

ФБГНУ «Медико-генетический научный центр»; Россия, 115478 Москва, ул. Москворечье, 1

Контакты: Сергей Иванович Куцев mgnc@med-gen.ru

Представлены правовые основы медицинской помощи лицам с редкими (орфанными) заболеваниями, используемые в Федеральном законе «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», правила ведения федерального регистра орфанных болезней и маршрутизация пациента с теми нозологическими формами, для которых предложено лечение.

Ключевые слова: Федеральный закон, охрана здоровья, орфанная болезнь, редкая болезнь

DOI: 10.17650/2222-8721-2017-7-4-61-63

Path of a patient with a rare diagnosis: regulatory documents and organization of the process of treatment and diagnosis of an orphan disease in the Russian Federation

S.I. Kutsev

Research Center of Medical Genetics; 1 Moskvorech'e St., Moscow 115478, Russia

The main legislative document of the organization of medical care in the Russian Federation "On fundamental healthcare principles in the Russian Federation" and points related to the rare (orphan) diseases are discussed. The organization of care, rules for managing a federal registry of orphan diseases and routing of patients with main orphan nosological forms for which treatment is known are presented.

Key words: Federal law, health care, orphan disease, rare disease

Впервые термин «орфанные болезни» (редкие заболевания, «болезни-сироты») появился в 1983 г. в США при принятии закона об орфанных болезнях. Как правило, речь идет о тяжелых жизнеугрожающих хронических состояниях, обусловленных генетическими дефектами и часто приводящих к инвалидизации, резкому снижению качества и продолжительности жизни пациентов. Симптомы могут проявляться как в раннем детстве, так и во взрослом возрасте.

Вопросы диагностики и лечения редких болезней — важная медико-социальная и экономическая проблема, требующая комплексного подхода как со стороны федеральных и региональных органов законодательной и исполнительной власти, так и со стороны научного сообщества, общественных организаций пациентов, благотворительных организаций. Важными проблемами являются своевременная диагностика орфанных болезней, освоение специальных генетических методов исследования и обеспечение их доступности. По данным международных экспертных сообществ, для 325 из 7000 существующих редких нозологических форм сегодня уже разработано

специфическое медикаментозное лечение и постоянно ведутся интенсивные исследования для других орфанных болезней.

Впервые в российском законодательстве определение орфанного заболевания было дано в Федеральном законе от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

В этом документе редкие (орфанные) болезни определяются как имеющие распространенность не больше 10 случаев заболевания на 100 тыс. (или 1 случай на 10 тыс.) населения. По разным оценкам, в России насчитывается более 1,5 млн лиц, страдающих редкими болезнями. Отсутствие более точной статистики связано с тем, что само понятие орфанного заболевания введено совсем недавно [1].

В России действует Федеральная программа «7 ВЗН» (7 высокочатотных нозологий), согласно которой выделяются средства на приобретение лекарств для пациентов, страдающих одним из 7 заболеваний, требующих дорогостоящего лечения. Средства выделяются напрямую из федерального бюджета.

Из 7 нозологий к числу орфанных болезней относятся: гемофилия, муковисцидоз, гипофизарный нанизм и болезнь Гоше.

Программа «7 ВЗН» оказалась удачным примером достижения хороших результатов при лечении пациентов с редкими болезнями.

Кроме того, в 2012 г. Правительством России утвержден перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) болезней, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидизации, представленный 24 нозологиями и размещенный в открытом доступе на официальном интернет-портале правовой информации pravo.gov.ru (далее – Перечень 24 нозологий). Также были утверждены правила ведения Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) болезнями (Постановление Правительства России от 26.04.2012 № 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»).

Региональный сегмент ведется уполномоченными органами исполнительной власти субъектов Российской Федерации и формируется на основании сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень. Эти сведения представляются в уполномоченный орган исполнительной власти территориального субъекта Российской Федерации, места проживания указанных лиц медицинскими организациями, в которых эти лица получают медицинское обслуживание, в том числе медицинскими организациями, находящимися в ведении Федерального медико-биологического агентства и Федеральной службы исполнения наказаний. Пациенты с редкими болезнями испытывают серьезные затруднения со своевременным подтверждением диагноза и доступом к лечению. Основные проблемы, с которыми сегодня сталкиваются пациенты, страдающие редкими болезнями, и врачи, оказывающие им доступную, своевременную, безопасную и качественную медицинскую помощь, связаны:

- с недостатком качественной и доступной информации о порядке получения медицинской помощи для пациентов, страдающих редкими болезнями;
- ограниченными возможностями точной диагностики большинства редких заболеваний на уровне первичного звена и в стационарном сегменте региональных учреждений здравоохранения;
- отсутствием специализированных образовательных программ для врачей, оказывающих первичную медико-санитарную помощь пациентам с редкими заболеваниями.

Если у пациента диагностировано и лабораторно подтверждено редкое генетическое заболевание из «7 ВЗН» или «Перечня 24 нозологии», он должен быть занесен в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями (Постановление Правительства России от 26.04.2012 № 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»). Этот этап является обязательным. За занесение данных в регистр несут ответственность назначенные сотрудниками лечебно-профилактического учреждения, где этот пациент проживает и наблюдается (см. рисунок).

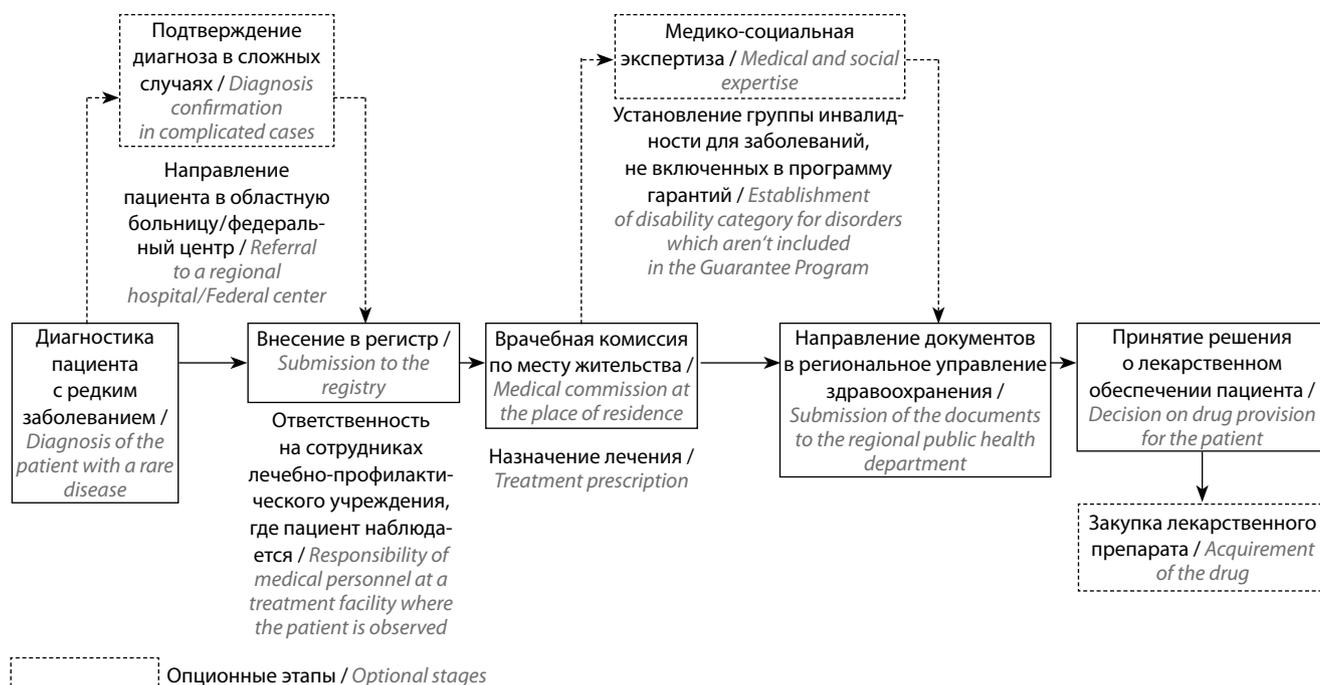
В случае невозможности проведения врачебного консилиума по месту жительства пациента по причине отсутствия в штате лечебно-профилактического учреждения необходимых специалистов или необходимого оборудования, пациент может быть направлен в специализированные отделения медицинской организации (например, в областную или республиканскую клиническую больницу) или в другую медицинскую организацию (например, федеральный центр) для решения вопросов, связанных с состоянием его здоровья, диагнозом, определением прогноза и тактики его лечения.

Госпитализация пациента в другую медицинскую организацию (например, федеральный центр) возможна как с использованием региональных квот, так и за счет средств программы высокотехнологичной медицинской помощи.

После занесения данных пациента в региональный сегмент Федерального регистра и/или получения протокола врачебного консилиума Федерального центра лечащий врач инициирует проведение врачебной комиссии для диагностики и назначения лекарственных препаратов для последующего лечения (Приказ Министерства здравоохранения и социального развития России от 05.05.2012 № 502н «Об утверждении порядка создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации»).

Следующим этапом является направление документов в региональное управление здравоохранения. Данный список включает следующие документы: протокол заседания врачебной комиссии, заключение врачебного консилиума федерального центра (если таковое имеется), заключение медико-социальной экспертизы (если таковое имеется) и заявку на лекарственное обеспечение пациента.

В некоторых случаях, если пациент страдает заболеванием, не включенным в федеральную или региональную программу государственных гарантий, необходимо проведение медико-социальной экспертизы с установлением группы инвалидности.



Порядок ведения пациента с редким заболеванием
Management of a patient with a rare disease

После поступления в региональное Управление здравоохранения всех вышеперечисленных документов принимается решение о лекарственном обеспечении пациента.

В случае положительного решения происходит закупка лекарственного препарата в рамках действующего законодательства (Федеральный закон Российской Федерации № 223 или 44).

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Лебедев А.А. Редкие заболевания: проблемы и перспективы их решения. Земский врач 2011;6(10):5–7. [Lebedev A.A. Rare diseases: problems and prospects of their solution. *Zemskiy vrach = Zemsky Doctor* 2011;6(10):5–7. (In Russ.).]