

Эксперты обсудили организацию медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями

В Томске состоялась межрегиональная экспертная сессия «РЕДКАЯ ГЕОГРАФИЯ РФ», собравшая ведущих российских специалистов в сфере оказания медицинской помощи «редким» пациентам.

- Организаторы сессии: Экспертный совет Комитета Государственной Думы РФ по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко, Всероссийское общество орфанных заболеваний (ВООЗ).

- Наша совместная работа сегодня направлена на формирование конструктивного диалога между всеми сторонами, задействованными в наблюдении редких пациентов, в том числе, мы учитываем необходимость организации преемственности медицинской помощи в организациях федерального и регионального уровней, - отметил директор Томского НИМЦ, академик РАН **Вадим Степанов**.

От лица представителей Комитета Государственной Думы РФ по охране здоровья участников сессии приветствовала заместитель председателя Комитета **Татьяна Соломатина**.

- Становление медицинской генетики в Томской области проходило на моих глазах, и хочу подчеркнуть, что медицинская генетика в СФО начиналась именно в Томске, - отметила Татьяна Васильевна. - На протяжении нескольких лет Комитет ведет большую работу по вопросам диагностики, лечения, лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, и сегодня наша задача - выработать необходимые решения и представить материалы для изменения законодательной базы.

- Ваша команда проводит огромную работу. Вы решаете задачи, которые стоят сегодня перед всей нашей страной; занимаясь наукой, вы разрабатываете новые подходы к профилактике, диагностике и терапии редких заболеваний. Сегодня на высоком профессиональном уровне рассматриваются вопросы лечения, сопровождения и маршрутизации редких пациентов. Убеждена, что итогом обсуждения станут конкретные предложения, которые позволят улучшить взаимодействие между федеральным НИИ и региональной системой здравоохранения, поскольку верная маршрутизация уменьшает риски неправильного лечения и значительно повышает качество жизни пациентов, - подчеркнула в приветственном слове заместитель губернатора Томской области по социальной политике **Светлана Грузных**.

Участниками экспертной сессии стали более 100 человек, представители г. Томска и районов Томской области, эксперты из Омской, Новосибирской, Кемеровской, Иркутской областей, Хабаровского и Приморского края. Более 30 специалистов посетили рабочее совещание в томском Доме ученых, порядка 70 – подключились онлайн. Директор Томского НИМЦ, академик РАН **Вадим Степанов** в своем докладе осветил организацию работы НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, первого в России и единственного за Уралом учреждения, оказывающего высокотехнологичную и специализированную медико-генетическую помощь жителям Томской области и соседних регионов. О работе Генетической клиники как модели федерального орфанного центра рассказала главный врач клиники, канд. мед. наук **Гульнара Сеитова**.

Руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» Национального НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко **Елена Шукан** представила результаты мониторинга медицинских организаций и опроса пациентов с редкими заболеваниями. Елена Юрьевна отметила, что томская экспертная сессия – уже пятая в стране. «Мы уже проводили встречи в Северо-Западном, Приволжском, Южном и Уральском федеральных округах. Сегодня мы охватим Сибирь и Дальний Восток. В целом, примерно 15% федеральных учреждений имеют дело с оказанием помощи больным с редкими заболеваниями, и всем этим учреждениям крайне важно взаимодействовать друг с другом», - сказала Елена Шукан.

Взаимодействию медицинских учреждений и специалистов регионального и федерального уровней посвятила доклад учредитель и директор благотворительного фонда «Семьи СМА» **Ольга Германенко**. Юрист, член Экспертного совета **Наталья Смирнова** рассказала участникам сессии о вопросах нормативно-правового регулирования организации помощи больным редкими заболеваниями в учреждениях федерального и регионального уровней.

В онлайн-формате выступили заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ Медико-генетического научного центра им. академика Н.П. Бочкова, д-р мед. наук **Екатерина Захарова** (доклад «Ранняя диагностика редких болезней. Актуальные вопросы взаимодействия после постановки диагноза»), председатель правления ВООЗ **Ирина Мясникова** (доклад «Проблемы организации медицинской помощи взрослым пациентам с редкими заболеваниями в субъектах РФ») и проректор Тихоокеанского государственного медицинского университета, главный внештатный клинический фармаколог Дальневосточного федерального округа, д-р мед. наук **Екатерина Елисеева** (доклад «Региональные подходы к организации

медпомощи пациентам с орфанными заболеваниями. Роль маршрутизации и региональных реестров»).

Также программа сессии включила посещение Медико-генетического центра (Генетической клиники) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ. Члены экспертного совета познакомились с организацией работы в лабораториях и клинических подразделениях, обсудили нюансы организации расширенного скрининга новорожденных на 36 наследственных заболеваний: НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ стал одним из 10 федеральных центров по проведению такого скрининга на территории РФ.

Во время сессии участники обсудили вопросы взаимодействия медицинских организаций подведомственных федеральным и региональным органам исполнительной власти в сфере охраны здоровья граждан. Было отмечено, что в субъектах РФ взаимодействие между региональными и федеральными учреждениями различается. В частности, не во всех субъектах разработаны нормативно-правовые акты по маршрутизации пациентов с орфанными заболеваниями, в связи с чем, членами Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям предложены проекты нормативных правовых документов для разработки.

Активная дискуссия среди участников касалась отсутствия в программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи ряда медицинских услуг, одной из которых является проведение молекулярно-генетического тестирования, необходимого для постановки диагноза редкого заболевания, а также обеспечения «редких» пациентов лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания. Отдельно рассматривались вопросы обеспечения после 18 лет, 19 лет и пациентов, диагноз которым установлен по результатам неонатального скрининга.

По итогам сессии сформулирован ряд предложений, адресованных Правительству РФ, Федеральному Фонду ОМС, Министерству здравоохранения РФ, органам исполнительной власти в сфере охраны здоровья и медицинским организациям субъектов РФ.

Эксперты отметили, что проведенная сессия - важный шаг к дальнейшему конструктивному взаимодействию между учреждениями и специалистами разных уровней, развитию междисциплинарного подхода к ведению пациентов с редкими болезнями.