

ДУМА ХАНТЫ-МАНСИЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА – ЮГРЫ

Комитет Думы Ханты-Мансийского автономного округа – Югры по социальному развитию

г. Ханты-Мансийск
ул. Мира, д. 5
зал заседаний Думы (6-й этаж)

1 июня 2022 года
Начало в 14:00

РЕКОМЕНДАЦИИ

круглого стола на тему "О медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре"

Председательствующий – заместитель Председателя Думы Ханты-Мансийского автономного округа – Югры Западнова Н.Л.

Приглашенные по обсуждаемым вопросам (список прилагается).

Депутаты Думы Ханты-Мансийского автономного округа – Югры по итогам круглого стола с участием представителей Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации, Департамента здравоохранения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры, Территориального фонда обязательного медицинского страхования Ханты-Мансийского автономного округа – Югры, Уполномоченного по правам человека в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре, Уполномоченного по правам ребенка в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре, членов Экспертного совета Комитета Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями "Генетика" и других участников слушаний **отметили следующее.**

К "редким" или орфанным заболеваниям в Российской Федерации отнесены нозологии с распространенностью менее 10 человек на 100 тыс. населения. Выявлено более 7 000 редких (орфанных) заболеваний, большинство из которых имеют генетическое происхождение (около 80 процентов) и тяжелые клинические проявления.

Членами Профильной комиссии по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее также – Минздрав России) сгруппированы более 270 групп редких (орфанных) заболеваний в соответствии с Международной классификацией болезней 10-го пересмотра, которые опубликованы на официальном сайте Министерства

здравоохранения России. Вместе с тем в перечень, определенный постановлением Правительства Российской Федерации 26 апреля 2012 года № 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" (далее – постановление Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года № 403) на сегодняшний день включены лишь 17 нозологий (изначально – 24 нозологии, 7 нозологий переведены в группу высокозатратных нозологий (далее также – ВЗН) в 2019–2020 годах).

В Ханты-Мансийском автономном округе – Югре (далее – автономный округ) в настоящее время выявлено и наблюдаются 2 636 пациентов с орфанными заболеваниями, из них с орфанными жизнеугрожающими заболеваниями – 306 человек, некоторыми редкими заболеваниями детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными), финансирование лечения которых осуществляется **Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями "Круг добра"** (далее – Фонд "Круг добра"), – 46 человек, пациентов, включенных в группу ВЗН, – 2 262 человека, иными орфанными заболеваниями – 22 человека.

Льготное лекарственное обеспечение пациентов с орфанными заболеваниями в автономном округе осуществляется за счет средств федерального бюджета, бюджета Фонда "Круг добра", бюджета автономного округа.

В 2021 году финансовое обеспечение медицинской помощи составило 1 306,3 млн рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета – 745,6 млн рублей (57 процентов), бюджета Фонда "Круг добра" – 195,9 млн рублей (15 процентов), регионального бюджета – 364,8 млн рублей (28 процентов).

Лекарственное обеспечение граждан, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности (перечень 24), за счет средств бюджета автономного округа в соответствии с заявленной потребностью проводится в полном объеме.

Обеспечение лекарственными препаратами (далее также – ЛП) и специализированными продуктами лечебного питания пациентов, страдающих орфанными заболеваниями, перечень которых определен постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года № 403, осуществляется за счет средств бюджета автономного округа в соответствии с порядком, установленным постановлением Правительства Ханты-Мансийского автономного округа – Югры от 27 февраля 2010 года № 85-п "Об обеспечении отдельных категорий граждан, проживающих в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре,

лекарственными препаратами, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания, отпускаемыми по рецептам врачей бесплатно или со скидкой, за счет средств бюджета автономного округа", в полном объеме в соответствии с заявленной потребностью.

В 2021 году в регистр включены 306 человек (на 1,3 процента больше чем в 2020 году), нуждались и были обеспечены лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания – 191 пациент (на 5,5 процента больше чем в 2020 году). В 2020 году в регистре состояли 302 человека, из них 181 пациент был обеспечен лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

В 2021 году обслужено 3 235 рецептов на общую сумму 252 103,83 тыс. руб. (на 19 процентов больше чем в 2020 году, обслужено 3 369 рецептов на общую сумму 211 526,83 тыс. рублей). Средняя стоимость одного рецепта в 2021 году составила 77 956,51 рублей (на 24,2 процента больше чем в 2020 году, 62 786,24 рубля), средняя стоимость лечения одного пациента составила 1 320 362,88 рубля (на 12,9 процента больше чем в 2020 году, 1 168 656,52 рубля).

В 2022 году в регистре состоят 303 человека, за период с января по апрель 2022 года нуждались и были обеспечены лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания 166 пациентов, обслужено 1 267 рецептов на общую сумму 90 737,88 тыс. рублей. Средняя стоимость одного рецепта составила 71 616,32 рубля, средняя стоимость лечения одного пациента составила 546 613,75 рубля.

Наиболее затратным (дорогостоящим) является лечение следующих заболеваний:

пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) – средняя стоимость лечения одного пациента в год – 12 940,5 тыс. рублей;

идиопатическая тромбоцитопеническая пурпурра (синдром Эванса) – средняя стоимость лечения одного пациента в год – 1 659,7 тыс. рублей;

легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная) – средняя стоимость лечения одного пациента в год – 1 442,5 тыс. рублей.

Дополнительно, за счет средств бюджета автономного округа закупаются дорогостоящие лекарственные препараты, в том числе не зарегистрированные на территории Российской Федерации, предназначенные для обеспечения пациентов, страдающих иными орфанными заболеваниями, не включенными в перечень, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года № 403, такие как Спинальная мышечная атрофия, мышечная атрофия Дюшенна-Беккера, гипофосфатазия, болезнь Помпе и иные заболевания.

В 2021 году расходы бюджета автономного округа на лечение иных орфанных заболеваний составили 110 116,09 тыс. рублей. Лечением обеспечены 22 человека (взрослые – 7 человек, дети – 15 человек), из них с заболеванием Спинальная мышечная атрофия – 4 взрослых пациента и

1 ребенок, который получил лечение лекарственным препаратом Золгенсма, в то время как Федеральным центром назначено лечение Спинразой (при этом Фонд "Круг добра" принял решение не обеспечивать таких детей, соответственно обеспечение возложено на автономный округ).

Высокозатратные нозологии (ВЗН). Обеспечение лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей в соответствии с пунктом 21 части 2 статьи 14 Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" относится к полномочиям Российской Федерации.

По программе ВЗН в автономный округ на региональный аптечный склад поступают лекарственные препараты, централизованно закупленные Министерством здравоохранения России.

Количество граждан, включенных в регистр по программе ВЗН, неуклонно увеличивается. Так, за период с января по апрель 2022 года в региональный сегмент федерального регистра ВЗН включены 2 262 человека, в 2021 году – 2 204 пациента, в 2020 году – 2 142 пациента, в 2019 году – 2 037.

В рамках реализации программы ВЗН за период с января по апрель 2022 года обеспечено 1 145 человек, в 2021 году 1 341 человек, в 2020 году – 1 284 человека, в 2019 году – 1 291 человек. Сумма денежных средств, затраченных в 2022 году, составила 244 612,48 тыс. рублей, в 2021 году – 741 659,82 тыс. рублей, в 2020 году – 623 203,23 тыс. рублей, в 2019 году – 570 735,24 тыс. рублей.

В автономный округ по программе ВЗН централизованно от Минздрава России за четыре месяца 2022 года поставлено лекарственных препаратов с международными наименованиями – 35, товарными наименованиями – 58 на сумму 469 169,57 тыс. рублей, в 2021 году – соответственно 34 и 70 на сумму 659 627,01 тыс. рублей, в 2020 году – соответственно 31 и 59 на сумму 762 788,66 тыс. рублей, в 2019 – соответственно 27 и 58 на сумму 583 648,88 тыс. рублей.

Показатель средней стоимости лечения одного пациента с января по апрель 2022 года составил 179 241,98 рубля, в 2021 году – 573 817,62 рубля, в 2020 году – 500 483,23 рубля, в 2019 году – 442 192,95 рубля.

Средняя стоимость одного рецепта в 2022 году составила 74 521,45 рубля, в 2021 году – 87 441,98 рубля, в 2020 году – 70 293,2 рубля, в 2019 году – 61 529,54 рубля. На отсроченном обеспечении рецепты отсутствуют.

Следует отметить, что граждане, получающие лекарственные препараты по программе ВЗН, обеспечиваются дополнительно

медикаментами за счет средств бюджета автономного округа. С января по апрель 2022 года объем финансирования составил 6 264 37 тыс. рублей, в 2021 году – 27 829,60 тыс. рублей, в 2020 году – 19 417,25 тыс. рублей, в 2019 году – 12 055,72 тыс. рублей.

С 2021 года во исполнение Указа Президента Российской Федерации от 5 января 2021 года № 16 обеспечение детей с заболеванием некоторыми редкими заболеваниями осуществляется **Фондом "Круг добра"** по определенному перечню нозологий и по определенному перечню лекарственных препаратов.

Основной целью деятельности Фонда "Круг добра" является дополнительное финансовое обеспечение оказания медицинской помощи детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, редкими (орфанными) заболеваниями, включая закупку лекарственных препаратов и медицинских изделий, в том числе не зарегистрированных, а также технических средств реабилитации, не включенных в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, технических средств реабилитации и услуг, предоставляемых инвалиду.

Финансирование Фонда "Круг добра" осуществляется за счет средств федерального бюджета. На 2021 год было предусмотрено 60 млрд рублей, на 2022 год – 64 млрд рублей, на 2023 год – 68,5 млрд рублей. К 2024 году планируется увеличение финансирования до 89 млрд рублей.

Обеспечение лекарственными препаратами детей осуществляется по 53 заболеваниям, 44 наименованиям лекарственных препаратов, 7 наименованиям медицинских изделий.

С мая 2021 года в автономном округе лекарственными препаратами обеспечены 10 детей с заболеваниями Спинальная мышечная атрофия, мышечная атрофия Дюшенна-Беккера, муковисцидоз, гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD).

В информационный ресурс Фонда "Круг добра" **внесены сведения о 46 детях из автономного округа, из них одобрены заявки в отношении 39 детей** (2 ребенка – с заболеванием Миодистрофия Дюшенна-Беккера; 3 ребенка – с заболеванием Ахондроплазия; 5 детей – с заболеванием Буллезный эпидермолиз; 1 ребенок – с заболеванием Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD); 1 ребенок – с заболеванием Гипофосфатозия; 15 детей – с заболеванием Муковисцидоз; 1 ребенок – с заболеванием Наследственный ангионевротический отек; 2 ребенка – с заболеванием Нейрофиброматоз 1 типа; 1 ребенок – с заболеванием Пропионовая ацидемия; 8 детей – с заболеванием Спинальная мышечная атрофия).

Лекарственные препараты, закупленные за счет средств Фонда "Круг добра", получают **18 детей** из автономного округа.

Обеспечение незарегистрированными лекарственными препаратами в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре. Системный подход к решению вопроса о механизме обеспечения пациентов не зарегистрированными лекарственными препаратами регламентирован

приказом Департамента здравоохранения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры (далее – Депздрав Югры) от 21 марта 2022 года № 500 "Об обеспечении не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами в медицинских организациях Ханты-Мансийского автономного округа – Югры". Приказом утвержден алгоритм обеспечения не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами в медицинских организациях Ханты-Мансийского автономного округа – Югры. Обеспечение назначенными (Федеральной специализированной медицинской организацией и медицинской организацией по месту жительства пациента) не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами осуществляется на основании предоставления Депздравом Югры медицинской организации субсидии на закупку не зарегистрированного в Российской Федерации лекарственного препарата, назначенного Федеральной специализированной медицинской организацией и медицинской организацией по месту жительства пациента по жизненным показаниям.

По итогам 2021 года (в том числе на основании решений суда) в автономном округе не зарегистрированными лекарственными препаратами обеспечено 7 пациентов (6 детей и 1 взрослый) на общую сумму 23 млн рублей.

В 2022 году субсидия направлена в 4 медицинские организации для обеспечения не зарегистрированными лекарственными препаратами 4 пациентов (3 детей и 1 взрослого) на общую сумму 7,28 млн рублей.

В настоящее время в Российской Федерации отсутствуют единые подходы и регулятивная нормативная база по работе с пациентами, имеющими орфанные заболевания. Сложности возникают как в отношении диагностики, так и в отношении лечения данной категории пациентов. Требуется решение вопросов в части обеспечения доступности подтверждающей молекулярной диагностики, так как молекулярный диагноз практически всегда является ведущим требованием и важным критерием при назначении таргетной терапии заболевания.

Необходимо определение перечня клинических и исследовательских лабораторий в стране, в которых диагностируются орфанные заболевания; определение спектра заболеваний, диагностика которых возможна в указанных лабораториях. Следует обеспечить возможность проведения данных исследований бесплатно для пациентов, то есть за счет средств обязательного медицинского страхования, бюджетов субъектов Российской Федерации или федерального бюджета.

Необходимо определение особого упрощенного и ускоренного порядка регистрации диагностических приборов и тест-систем для лабораторной диагностики наследственных заболеваний или внесение изменения в действующее законодательство в части использования *in vitro* незарегистрированных медицинских изделий. На сегодняшний день

отсутствует решение этого вопроса, так как в большинстве субъектов Российской Федерации отсутствуют центры верификации редких болезней. Ведущие лаборатории сосредоточены в нескольких крупных городах и не работают в системе обязательного медицинского страхования. Возникает вопрос, где корректно инициировать терапию и наблюдать пациента. Необходимо решать вопрос об открытии региональных или межрегиональных экспертных центров по лечению и наблюдению больных орфанными заболеваниями.

Требуется внесение изменений в действующий Порядок оказания медицинской помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями в части изменений структуры медико-генетических консультаций (центров), регламентирующих организацию данных консультаций (центров), их штатное расписание.

Особое внимание следует уделить нормативному регулированию обеспечения лекарственными препаратами за счет средств бюджетов субъектов Российской Федерации, которое осуществляется без должного нормативного правового регулирования, с учетом устаревших документов, в соответствии с которым обязательства по обеспечению любых заболеваний, в том числе и орфанных, возлагаются на уровень субъектов Российской Федерации.

Необходима передача полномочий по обеспечению дорогостоящими лекарственными препаратами лиц старше 18 лет, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями (не включенными в перечень заболеваний, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года № 403), за счет программы высокозатратных нозологий либо за счет Фонда "Круг добра", на федеральный уровень.

Кроме того, существует необходимость наделения федеральных медицинских центров Министерства здравоохранения Российской Федерации полномочиями по осуществлению следующих функций: закупка не зарегистрированных лекарственных препаратов для всех категорий заболеваний, отнесенных к орфанным, за счет средств обязательного медицинского страхования, назначение указанных лекарственных препаратов и обеспечение ими пациентов, а также создание и ведение регистра соответствующих пациентов и дальнейшее наблюдение за их лечением.

В настоящий момент пациенты с врожденными и наследственными заболеваниями наблюдаются у врачей разных специальностей, при этом между "детской" и "взрослой" службами нет достаточной преемственности. Не существует возможность передачи дорогостоящего препарата из одного субъекта Российской Федерации в другой, если препарат был закуплен за счет средств бюджета субъекта Российской Федерации, ранее приобретавшего препарат.

В связи с тем, что Фонд "Круг добра" требует определить единого грузополучателя в субъекте Российской Федерации с последующим распределением в медицинские организации за счет средств бюджета

субъекта, возникает необходимость в законодательном **урегулировании вопроса оплаты логистических услуг.**

Учитывая, что 80 процентов населения автономного округа проживает в сельской местности, в том числе в труднодоступных и отдаленных территориях, финансирование логистических услуг (транспортировка по территории автономного округа общей протяженностью 534 800 кв. километров) вынужденно возлагается на бюджет автономного округа. При этом на осуществление логистических услуг по поставкам лекарственных препаратов, медицинских изделий и средств технической реабилитации в медицинские организации требуется дополнительные финансовые затраты, которые не предусмотрены в бюджете автономного округа.

Для лечения двух детей с заболеванием Наследственная дистрофия сетчатки, вызванная биалльными мутациями в гене RPE65, автономный округ заявляет лекарственный препарат воретиген, введение которого будет осуществляться в федеральном центре, поставка препарата также будет осуществлена в федеральный центр, минуя медицинские организации автономного округа. При этом назначение лечения (врачебная комиссия) должно быть проведено в медицинской организации автономного округа, которая не имеет опыта такого рода лечения и, соответственно, непосредственное лечение указанным лекарственным препаратом не будут осуществлять. Таким образом, сохраняется **проблема определения маршрутизации пациентов.**

В соответствии с принтым Федеральным законом от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" обеспечение лекарственными средствами для лечения больных с редкими (орфанными) заболеваниями возложено на бюджеты субъектов Российской Федерации. Однако многие орфанные заболевания требуют затрат в десятки и сотни миллионов рублей, что для большинства бюджетов субъектов Российской Федерации представляет большие трудности. **Федерализация лекарственного обеспечения** для пациентов с отдельными редкими жизнеугрожающими заболеваниями будет способствовать повышению уровня удовлетворения потребности в лекарственной терапии у пациентов, чье лекарственное обеспечение продолжает финансироваться субъектами Российской Федерации. Средства, высвободившиеся в результате федерализации, позволят обеспечить лекарственными препаратами вновь выявленных пациентов или взять на терапию тех, кто ранее не был ею обеспечен.

Рассмотрев и обсудив представленную информацию по данному вопросу, участники круглого стола **решили:**

1. **Принять к сведению информацию** о реализации прав граждан, страдающих жизнеугрожающими и хроническими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности, на получение бесплатной медицинской

помощи и обеспечение специализированными продуктами лечебного питания.

2. Признать целесообразной разработку и внедрение в Российской Федерации Национального плана (стратегии) в области редких (орфанных) заболеваний "Редкие 2020–2023" и разработку Федеральной программы медицинской, социальной помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями".

3. Рекомендовать Думе Ханты-Мансийского автономного округа – Югры рассмотреть возможность при составлении проекта бюджета Ханты-Мансийского автономного округа – Югры на 2023 год и на плановый период 2024 и 2025 годов предусмотреть в полном объеме средства на лекарственное обеспечение граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, с целью удовлетворения потребности в лекарственной терапии у пациентов, чье лекарственное обеспечение продолжает финансироваться за счет средств бюджета Ханты-Мансийского автономного округа – Югры.

4. Рекомендовать Комитету Думы Ханты-Мансийского автономного округа – Югры по социальному развитию подготовить проект обращения Думы Ханты-Мансийского автономного округа – Югры (с учетом решений, принятых на круглом столе) в Государственную Думу Федерального Собрания Российской Федерации, Правительство Российской Федерации (Министерство здравоохранения Российской Федерации) с предложениями **рассмотреть возможность:**

4.1. Инициировать при поддержке экспертного сообщества, сенаторов Российской Федерации, депутатов Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации проведение на федеральном уровне межведомственного мероприятия по вопросам обеспечения граждан лекарственными препаратами, в том числе пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, в условиях санкционного давления.

4.2. Разработки порядка обеспечения за счет средств федерального бюджета пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями лекарственными препаратами, не зарегистрированными в Российской Федерации, и внесения изменений в постановление Правительства Российской Федерации от 1 июня 2021 № 853 "Об утверждении Правил ввоза лекарственных средств для медицинского применения в Российскую Федерацию и признании утратившими силу некоторых актов и отдельных положений некоторых актов Правительства Российской Федерации" и возложения на федеральные центры, подведомственные Министерству здравоохранения Российской Федерации, обязанности по назначению, обеспечению и контролю за проводимой терапией не зарегистрированными лекарственными препаратами.

4.3. Расширения перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к

сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, за счет заболеваний, которые имеют зарегистрированную на территории Российской Федерации патогенетическую терапию.

4.4. Включения обеспечения дорогостоящими лекарственными препаратами не только детей, но и лиц старше 18 лет, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, за счет соответствующего Фонда "Круг добра" с целью организации преемственности в лечении таких пациентов.

5. Рекомендовать Департаменту здравоохранения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры рассмотреть возможность:

5.1. Подготовки предложений по внесению изменений в Федеральный закон от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан и Российской Федерации" в части организации обеспечения лекарственными препаратами и включения заболеваний Спинальная мышечная атрофия, пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели), идиопатическая тромбоцитопеническая пурпурра (синдром Эванса), легочная (артериальная) гипертензия в программу "высокозатратные нозологии".

5.2. Подготовки обращения в Министерство здравоохранения Российской Федерации в части необходимости законодательного урегулирования вопроса оплаты логистических услуг (в связи с тем, что Фонд "Круг добра" требует определить единого грузополучателя в субъектах Российской Федерации с последующим распределением в медицинские организации за счет средств бюджетов субъектов Российской Федерации).

5.3. Разработки и принятия в автономном округе нормативных правовых актов об организации медицинской помощи взрослым пациентам со Спинальной мышечной атрофией (диагностика, лечение, динамико-диспансерное наблюдение в составе междисциплинарных команд), в том числе с учетом необходимости диагностики пациентов со Спинальной мышечной атрофией на территории автономного округа и обеспечения преемственности лечения таких пациентов при переходе из детского возраста во взрослый.

5.4. Совершенствования маршрутизации пациентов с высокозатратными нозологиями с учетом лечебно-диагностической базы медицинских организаций III уровня в автономном округе.

5.5. С целью совершенствования системы помощи пациентам с фенилкетонурией продолжить внесение информации о пациентах с указанным заболеванием в медицинский регистр Ассоциации медицинских генетиков.

5.6. Продолжения работы по выявлению пациентов (детей с фенилкетонурией), нуждающихся в современной и своевременной терапии препаратом "Пегвалиаза", в целях их оперативного включения в списки Фонда "Круг Добра" и обеспечения потребности автономного округа препаратом за счет средств Фонда.

6. Рекомендовать **Департаменту образования и науки Ханты-Мансийского автономного округа – Югры** совместно с **Департаментом здравоохранения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры** рассмотреть возможность обучения специалистов врачебных специальностей работе с пациентами с редкими заболеваниями (подготовка обучающих программ, в том числе в рамках непрерывного медицинского образования) с целью развития медико-генетической службы в автономном округе, в том числе с учетом создания в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре Центра высоких биомедицинских технологий (ЦВБМТ) (г. Сургут).

Председательствующий

Н.Л. Западнова