

**Калининградская областная Дума**  
**Постоянный комитет по социальной политике, здравоохранению,**  
**образованию культуре и спорту**

21 февраля 2022 года  
Начало: 11:00 ч.

Калининградская областная Дума  
г. Калининград, Кирова, 17  
конференц-зал

**РЕКОМЕНДАЦИИ**

заседания «круглого стола» на тему: **«Субъекты Российской Федерации о своевременности разработки комплексной Федеральной программы медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями «Редкие 2020—2030»**

Калининградской областной Думой по инициативе членов Экспертного Совета при Комитете Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям проведено заседание «круглого стола» на тему: «Субъекты Российской Федерации о своевременности разработки комплексной Федеральной программы медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями «Редкие 2020 – 2030».

В указанном мероприятии приняли участие члены Экспертного Совета при Комитете Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, представители законодательной и исполнительной власти Калининградской области, руководители организаций системы здравоохранения Калининградской области, представители Территориального органа Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Калининградской области, Уполномоченные по правам человека и правам ребенка в Калининградской области, а также специалисты в области оказания помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями и лица, заинтересованные в обсуждении темы мероприятия.

Заслушав и обсудив информацию об организации медицинской помощи, лекарственного обеспечения и проблемных вопросах реализации прав граждан, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, на получение бесплатной медицинской помощи и обеспечение специализированными продуктами лечебного питания, участники заседания «круглого стола» отметили следующее.

Вопросы здравоохранения и социальной защиты находятся в совместном ведении Правительства Российской Федерации и субъектов Российской Федерации, что предусмотрено статьей 72 Конституции Российской Федерации.

В России принят ряд законов и подзаконных актов, регулирующих отношения в сфере медицинской и социальной помощи пациентам с редкими

(орфанными) заболеваниями, а также методические документы, позволяющие создать основы для диагностики и лечения таких пациентов.

На законодательном уровне закреплены понятия «редкие заболевания» и «орфанные препараты», определены процедуры, регламентирующие упрощенную регистрацию препаратов для лечения редких (орфанных) заболеваний (Федеральный закон «Об обращении лекарственных средств» от 12 апреля 2010 года № 61-ФЗ), и система учета пациентов с такими заболеваниями – Федеральный регистр «Орфанных заболеваний».

Всё вышесказанное говорит о том, что в нашей стране жизнь людей с орфанными патологиями тоже стала меняться в лучшую сторону, но, к сожалению, принятых мер недостаточно и остаются нерешенными многие вопросы.

Ситуация с лекарственным обеспечением пациентов с редкими заболеваниями в России остается напряженной. Люди с тяжелыми, хроническими, инвалидизирующими (орфанными) заболеваниями в ряде случаев не получают патогенетическое или симптоматическое лечение. В силу высокой стоимости годового курса лечения, превышающего сотни тысяч рублей, а порой – и десятки миллионов, пациенты и их родственники не способны приобретать жизненно необходимые лекарственные препараты за счет собственных средств.

Пациенты с орфанными заболеваниями в России, в том числе дети, являются одной из незащищенных групп населения, зачастую орфанные заболевания протекают под маской других, более распространенных заболеваний, что не позволяет врачу быстро заподозрить у ребенка редкое заболевание. Среди факторов, препятствующих быстрому решению проблемы орфанных заболеваний, можно выделить основные – редкость орфанных заболеваний и синдромов, сложность верификации диагноза, связанная с сопоставлением и сочетанием клинико-anamnestических данных, лабораторных исследований, требующих в отдельных случаях динамического проведения, ведь зачастую подавляющее число орфанных заболеваний связано с генетикой человека. Одним из эффективных направлений в борьбе с орфанными заболеваниями считается ранняя диагностика.

Особое место отдается пренатальной диагностике, которая все активнее внедряется в медицинскую практику. Диагноз, поставленный на ранней стадии развития орфанного заболевания, и ранняя реабилитация значительно улучшают качество жизни пациента, снижают степень инвалидизирующих последствий в дальнейшем и увеличивают продолжительность жизни пациента.

В соответствии с Федеральным законом от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» редкими орфанными заболеваниями являются заболевания, имеющие распространенность не более 10 случаев на 100 тысяч населения. В настоящее время известно около семи тысяч таких заболеваний.

Перечень редких (орфанных) заболеваний формируется Министерством здравоохранения Российской Федерации на основании статистических данных и размещается на официальном сайте в информационно-телекоммуникационной

сети «Интернет» и в настоящее время включает 276 нозологических форм и групп болезней.

Из указанных выше редких заболеваний Правительством Российской Федерации утверждается перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

На сегодняшний день перечень, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации от 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» (ред. от 05.06.2020 г. № 829) включает только 17 редких (орфанных) заболеваний и требует пересмотра.

Не менее значимый критерий для орфанных заболеваний, наряду с редкостью, это – технология лечения. Заболевание может быть редким, но не затратным для медицины, а также хорошо изученным и с отработанным порядком оказания медицинской помощи. В определении же орфанного заболевания существенным является то, что в нем сходятся не только его редкость, но и высокая стоимость лечения, сложность выявления, длительность и ряд других факторов, которые отрывают значительные силы общественного здравоохранения. Понятно, что редкость – ключевой критерий, но он влечет за собой иные, не менее важные, определенные трудности с диагностикой, с финансированием исследований и лечения, а также организацией повседневной жизни как больных, так и их близких родственников, вынужденных осуществлять ежедневный уход.

Основной проблемой в организации лечения редких (орфанных) заболеваний является вопрос финансирования лекарственного обеспечения.

В настоящее время в мире доступно около 400 лекарственных препаратов для лечения примерно 300 редких заболеваний. Высокая стоимость орфанных препаратов – основной фактор, серьезно снижающий доступность медицинской помощи и представляющий собой острую проблему.

В соответствии со статьей 16 Федерального закона № 323-ФЗ организация обеспечения граждан лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, относится к полномочиям органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья и осуществляется за счет бюджетов данных субъектов с ведением регионального сегмента Федерального регистра и предоставлением сведений в Министерство Российской Федерации.

Передача лекарственного обеспечения на региональные бюджеты обуславливает их зависимость от финансового состояния субъекта Российской Федерации, в связи с этим происходят задержки в лекарственном обеспечении, по причине которых, граждане вынуждены обращаться в судебные органы, но иски пациентов не позволяют избежать перерывов в лечении и полного его отсутствия ввиду указанных задержек, что влечет за собой осложнение ситуации.

В настоящее время дорогостоящая лекарственная терапия необходима и пациентам, не имеющим установленной инвалидности, но имеющим заболевания, которые включены в перечень категорий заболеваний, и в перечень редких (орфанных) заболеваний, но не входящих в программы льготного лекарственного обеспечения по перечню «высокозатратных нозологий» и перечню «жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний». И поскольку данные редкие заболевания являются инвалидизирующими, лекарственное обеспечение в этом случае осуществляется в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 30 июля 1994 года № 890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения». Согласно данному постановлению получить бесплатные лекарства имеют право только определенные группы пациентов. Льготное лекарственное обеспечение данной группы пациентов относится к региональным полномочиям и осуществляется за счет средств бюджетов субъектов Российской Федерации.

Министерством здравоохранения Калининградской области ежегодно организуется своевременное оказание медицинской помощи гражданам, в том числе и детям, состоящим в региональном сегменте Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 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 сегменте», включая приобретение дорогостоящих лекарственных препаратов и специализированных продуктов питания, за счет средств регионального бюджета.

В Калининградской области с учетом анализа текущей нормативно-правовой ситуации в непрерывном режиме проводится работа по совершенствованию оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями на региональном уровне. Ведется и актуализируется региональный сегмент Федерального регистра, включающий на данный момент 147 пациентов (из них 79 детей). Утвержден приказ Министерства здравоохранения Калининградской области от 07 августа 2020 года № 459 «О совершенствовании медицинской помощи детям с наследственными нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинальной мышечной атрофией». Осуществляется финансирование затрат на обеспечение дорогостоящими лекарственными препаратами и реализацию лечения такими лекарствами в государственных медицинских организациях региона.

Так же за счёт средств областного бюджета дополнительно в рамках Постановления Правительства Калининградской области от 03 августа 2018 года № 465 «О некоторых мерах по реализации пунктов 2-1, 3 статьи 8-1 Закона Калининградской области от 16 декабря 2004 года № 473 «О мерах социальной

поддержки отдельных категорий жителей Калининградской области» предусмотрены меры социальной поддержки детей-инвалидов с редким (орфанным) заболеванием «Буллезный эпидермолиз».

Министерством здравоохранения Калининградской области и Правительством Калининградской области, государственными медицинскими организациями Калининградской области предпринимаются все меры, направленные на реализацию прав пациентов на получение медицинской помощи в рамках действующего законодательства.

По состоянию на 16 февраля 2022 года количество больных в региональном сегменте Федерального регистра по программам «14 высокозатратных нозологий» и лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в Калининградской области, составило – 2009 человек.

Исполнительный орган государственной власти региона в сфере здравоохранения осуществляет организационные мероприятия по обеспечению граждан лекарственными препаратами, предназначенными для лечения лиц, состоящих в региональном сегменте Федерального регистра по программе «14 высокозатратных нозологий» в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 26 ноября 2018 года № 1416 «О порядке организации обеспечения 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, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации» (ред. от 26.06.2021 г.).

Также для осуществления регионального государственного контроля за применением цен на лекарственные препараты, включенные в перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов для медицинского применения, уполномоченным органом исполнительной власти Калининградской области утверждено положение о региональном государственном контроле за применением цен на вышеуказанные лекарственные препараты в соответствии с постановлением Правительства Калининградской области от 28 сентября 2021 года № 638.

Одновременно не все пациенты с редкими жизнеугрожающими заболеваниями являются инвалидами, однако они имеют право на льготное лекарственное обеспечение и получают его по факту наличия диагноза. В Калининградской области только 67 пациентов, из которых 37 детей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, признаны инвалидами.

Согласно данным ежегодного бюллетеня Экспертного Совета при Комитете Государственной Думы Федерального собрания Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, по состоянию на 2021 год

запланированные расходы на обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, в Калининградской области составили 115,3 млн рублей, а в 2022 году – 178,6 млн рублей, что сопровождается плановым уменьшением бюджета в 2021 году.

Вместе с тем следует отметить, что все граждане, состоящие в региональном сегменте Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, обеспечиваются в полном объеме необходимыми им лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, согласно назначениям врачей-специалистов, независимо от запланированных расходов на их обеспечение. В настоящее время двое пациентов получают дорогостоящий препарат, сумма которого составляет за один флакон 1100,0 тыс. руб.

На основании Приказов Министерства здравоохранения Калининградской области от 01 апреля 2011 года № 76 «О порядке проведения пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка» и от 02 августа 2019 года № 502 «Об оказании медицинской помощи женщинам в период беременности, родов и в послеродовой период в государственных медицинских организациях

Калининградской области» на базе медико-генетической консультации ГАУ КО «Региональный перинатальный центр» организована и осуществляется пренатальная (дородовая) диагностика нарушений развития ребенка, в которой все беременные Калининградской области проходят биохимический и ультразвуковой скрининги в первом и втором триместрах беременности, где выявляются возможные пороки развития и хромосомные aberrации эмбрионов (синдром Дауна, синдром Потау, синдром Эдвардса). Ежегодно достигается охват беременных женщин указанными мероприятиями выше 98 %

Все новорожденные дети Калининградской области в родильных домах проходят неонатальный скрининг на пять врожденных заболеваний, с подтверждающей диагностикой, при необходимости в лаборатории медико-генетической консультации ГАУ КО «Региональный перинатальный центр». Охват неонатальным скринингом новорожденных в 2021 году – 99,9 %. В результате неонатального скрининга выявлено 8 пациентов с наследственными заболеваниями. Указанные дети своевременно взяты под диспансерное наблюдение и получают необходимое медицинское сопровождение.

В ГАУ КО «Региональный перинатальный центр» также существует институт кураторства, смысл которого в том, что за каждым районом Калининградской области закреплен ответственный акушер-гинеколог – куратор района. Куратор консультирует врачей акушеров-гинекологов закрепленного за ним района, выезжает в районы с организационно-методической работой, знакомит врачей акушеров-гинекологов районов с новыми направлениями в лечении и диагностике заболеваний.

Приведенные обстоятельства говорят о том, что решение проблемы редких (орфанных) заболеваний требует целого комплекса мер, направленных

на актуализацию нормативно-правового регулирования сферы организации медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями с внесением необходимых изменений, предусматривающих передачу на федеральный уровень полномочий субъектов Российской Федерации по организации обеспечения граждан дорогостоящими лекарственными препаратами, а также расширением перечня редких (орфанных) заболеваний.

Точкой отсчета в определении методологии противодействия редким (орфанным) заболеваниям должна стать соответствующая федеральная программа, в которой и должны пошагово быть расписаны действия всех заинтересованных органов государственной власти и местного самоуправления.

Как отмечают участники заседания «круглого стола» в целом сфера орфанных заболеваний остается проблемной. Несмотря на разнообразие подходов к решению вопросов обеспечения прав граждан, страдающих редкими заболеваниями, можно с уверенностью сказать, что оптимальная модель регулирования на сегодняшний день отсутствует. До настоящего времени не предусмотрен механизм передачи между субъектами Российской Федерации дорогостоящих лекарственных препаратов, закупленных за счет средств региональных бюджетов для обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями, в случае изменения места жительства пациента и в других подобных ситуациях, а также не регламентирован дополнительный механизм организации и финансового обеспечения оказания медицинской помощи взрослым пациентам с орфанными заболеваниями, в том числе в рамках Указа Президента Российской Федерации от 05 января 2021 года № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

Каждый регион, регламентируя данные вопросы, исходит из сложившейся системы здравоохранения, финансовых ресурсов и уровня развития фармацевтической отрасли. Очевидно, что выработка эффективных решений должна зависеть от результативности взаимодействия государства, профессионального сообщества и общественных институтов, объединенных общей задачей по оптимизации системы здравоохранения в целях учета интересов и потребностей пациентов, страдающих орфанными заболеваниями.

Учитывая вышеизложенное, а также заслушав доклады и выступления членов Экспертного Совета при Комитете Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, представителей органа законодательной и исполнительной власти региона, а также приглашенных лиц, заинтересованных в обсуждении заявленной темы, участники заседания «круглого стола» **р е к о м е н д у ю т:**

1. Принять к сведению информацию о реализации прав граждан, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности, на получение бесплатной медицинской помощи и обеспечение специализированными продуктами лечебного питания в Российской Федерации и Калининградской области;

2. Признать целесообразной разработку на федеральном уровне программы медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями «Редкие 2020-2030» в целях обеспечения комплексных эффективных мер профилактики, диагностики, лечения, ухода и научных исследований в области указанных заболеваний.

### **I. Калининградской областной Думе:**

1.1. Продолжить взаимодействие с федеральными органами законодательной власти и способствовать продвижению предложений по совершенствованию нормативной правовой базы в сфере обеспечения граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями лекарственными препаратами;

1.2. Поддерживать поступающие из органов государственной власти Российской Федерации и субъектов Российской Федерации, общественных и научных организаций, заинтересованных в решении проблем в области орфанных заболеваний, инициативы расширения перечня нозологий, установленных Федеральным Законом № 323-ФЗ, и передачи на федеральный уровень полномочий по организации обеспечения граждан лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний;

### **II. Правительству Калининградской области:**

2.1. Изучить опыт субъектов Российской Федерации по нормативному правовому регулированию организации медицинской, в том числе лекарственной помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями и рассмотреть возможность его применения в регионе;

2.2. Продолжить совершенствование нормативно-правовой базы для организации медицинской помощи пациентам, страдающим жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, в том числе с возможностью применения современной концепции оказания медицинской помощи в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, но не требующих круглосуточного медицинского наблюдения) по типу «стационар на дому»;

2.3. Проанализировать возможности региона по расширению неонатального и перинатального скрининга на наследственные и врожденные заболевания;

2.4. При составлении проекта бюджета региона на 2023 год и на плановый период 2024 и 2025 годов предусмотреть в полном объеме средства на лекарственное обеспечение граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями при этом рассмотреть возможность выделения финансовых средств для обеспечения дорогостоящим лечением пациентов

с редкими (орфанными) заболеваниями, в случае возникновения потребности в указанном лечении, после принятия областного бюджета на очередной финансовый год и плановый период;

2.5. Осуществлять контроль выполнения программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2021 год и на плановый период 2022 и 2023 годов, утвержденной постановлением Правительства Калининградской области от 30 апреля 2013 года № 273;

2.6. Сформировать и направить в Комитет Государственной Думы Федерального собрания Российской Федерации по охране здоровья предложения по внесению изменений в Федеральный Закон № 323-ФЗ в части расширения перечня редких нозологий, при которых бесплатное обеспечение лекарственными препаратами граждан относится к компетенции Министерства здравоохранения Российской Федерации, а также по порядку обеспечения граждан лекарственными препаратами для лечения указанных выше заболеваний, в том числе лекарственными средствами, не зарегистрированными в Российской Федерации, для непрерывности оказания медицинской помощи;

2.7. Подготовить обращение в Министерство здравоохранения Российской Федерации, в Комитет Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации по охране здоровья, в Комиссию Государственного Совета Российской Федерации по направлению «Здравоохранение» по вопросу 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;

2.8. Направить предложение в Правительство Российской Федерации, рассмотреть возможность включения заболевания спинальная мышечная атрофия в программу «высокозатратных нозологий» и организации лекарственного обеспечения пациентов зарегистрированными на территории РФ орфанными препаратами за счет средств федерального бюджета;

2.9. Направить предложение в Правительство Российской Федерации о возможности предусмотреть в федеральном бюджете на плановый период средств на развитие научно-производственных, научных объединений направленных на разработку препаратов для терапии редких (орфанных) заболеваний, в том числе на генную и клеточную терапию. Предоставить определенные преференции в этом направлении именно национальным производителям именно локальных препаратов для лечения редких (орфанных) заболеваний;

2.10. Рассмотреть возможность расширения взаимодействия с экспертным сообществом, соответствующими некоммерческими организациями, в том числе объединениями пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями.

### **III. Министерству здравоохранения Калининградской области:**

3.1. Продолжить ведение и актуализацию регионального сегмента Федерального регистра пациентов, проживающих на территории региона, с изучением потребности в лекарственном обеспечении этих граждан;

3.2. Рассмотреть возможность расширения спектра диагностических мероприятий, направленных на раннее выявление орфанных заболеваний, исходя из текущих возможностей генетической лабораторной службы, финансовых ресурсов и современных достижений в области диагностики редких (орфанных) заболеваний;

3.3. Осуществлять контроль над организацией оказания медицинской помощи детскому населению с наследственными нервно-мышечными заболеваниями, в том числе спинальной мышечной атрофией, в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Калининградской области от 07 августа 2020 года № 459 «О совершенствовании медицинской помощи детям с наследственными нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинальной мышечной атрофией»;

3.4. Продолжить контроль и совершенствование системы маршрутизации (на этапах диагностики, лечения и диспансерно-динамического наблюдения) исполнения требований клинических рекомендаций и стандартов с соответствующим контролем качества оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями;

3.5. Принять меры по разработке и внедрению механизма своевременной организации медицинской помощи и обеспечении преемственности лечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями достигших 18 лет при переходе из детской группы во взрослую сеть, в том числе для пациентов, получающих лекарственную терапию за счет средств государственного фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра» и при необходимости направить в указанный Фонд информацию о детях с редкими заболеваниями, нуждающихся в дорогостоящей терапии и реабилитации;

3.6. В целях совершенствования системы помощи пациентам с заболеванием фенилкетонурия (ФКУ) рассмотреть возможность организации проведения нагрузочного теста на сапроптерин пациентам с указанным заболеванием, а также направить предложения в Фонд «Круг добра» о детях с выявленным заболеванием, нуждающихся в дорогостоящем лечении;

3.7. Для повышения информированности медицинского сообщества о редких заболеваниях, проводить конференции на базе государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Детская областная больница Калининградской области» и включать в программу мероприятий, проводимых для врачей, лекции, разборы клинических случаев и другие выступления, посвященные вопросам диагностики и лечения редких болезней;

3.8. Способствовать популяризации информации о массовом скрининге новорожденных, а также рекомендовать подведомственным организациям,

проводить социальные мероприятия, посвященные редким (орфанным) болезням с целью привлечения внимания общества к данной проблеме.

3.9. Разработать и принять нормативный акт об организации медицинской помощи взрослым пациентам со СМА, в том числе с учетом необходимости диагностировать пациентов со СМА на территории региона и обеспечения преемственности лечения таких пациентов при переходе из детской когорты во взрослую.

**IV. Министерству здравоохранения Калининградской области совместно с Территориальным фондом обязательного медицинского страхования Калининградской области:**

4.1. Поддерживать мероприятия, проводимые членами Экспертного Совета при Комитете Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям.

**V. Территориальному органу Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Калининградской области:**

5.1. Осуществлять мониторинг эффективности и безопасности приобретаемых лекарственных препаратов и медицинских изделий для лечения детей с орфанными заболеваниями.