

**Медицинская помощь детям с
врожденными наследственными заболеваниями,
генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими
заболеваниями в Москве**

Витковская И.П., Петрайкина Е.Е., Колтунов И.Е.

В России термин орфанные заболевания был законодательно закреплён в ноябре 2011 г. в принятом Федеральном законе Российской Федерации от 21.11.2011 № 323 «Об охране здоровья граждан в Российской Федерации».

Однако в мире понятие «орфанные болезни» появилось на 28 раньше чем в нашей стране. Так, в США официально понятие термин «орфанные болезни» (редкие болезни, англ. orphan disease) законодательно закреплено в 1983 году, а в Японии в 1993 году и т.д. Основным критерием отнесения пациента к редким (орфанным) заболеванием стала его распространенность.

В Федеральном законе Российской Федерации от 21.11.2011 № 323-ФЗ - орфанным заболеваниям впервые посвящена статья, определяющая не только их понятие, но и перечни орфанных заболеваний, порядок регистрации пациентов данной группы, медицинскую помощь и государственные гарантии.

Сегодня Минздрав России на основании статистических данных формирует и размещает на официальном сайте в сети "Интернет" Перечень редких (орфанных) заболеваний, который включает 218 нозологических форм/групп болезней. Перечень лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности и правила ведения данного Федерального регистра, утверждены Правительством Российской Федерации.

Рисунок 1.



На уровне регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями в Москве регистрируется следующая динамика в регистре 24 нозологий. Общее число больных (взрослых и детей) с редкими жизнеугрожающими заболеваниями с 957 человек в 2013 году возросло до 1158 в 2014 году, в 2015 году их число составило 1306 человек, а в 2016 году увеличилось до 1487 (рисунок 1). Темп прироста числа больных составляет в 2014 году – 21,0%; в 2015 году - 12,8%, в 2016 году – 13,9% за счет взрослых (рисунок 2). С 2013 года отмечается неуклонный рост числа московских детей, состоящих в регистре лиц, страдающих жизнеугрожающими заболеваниями: в 2013 году число таких детей было на уровне 573 человек; в 2014 году – 676, в 2015 году – 726 человек, в 2016 году - 773 человека. Абсолютный прирост числа детей в регистре 24 нозологий в 2014, 2015 и 2016 годах составили соответственно 103,

50 и 47 человек. Темп прироста в указанные годы составил 18%, 7,4% и 6,5% соответственно.

Рисунок 2.



Следует отметить, что наибольший прирост числа детей в регистре 24 нозологий приходится на 2014 год, что можно связать с появлением регламента внесения пациентов в регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими заболеваниями.

Каждых граждан в нашей стране согласно Конституции РФ и Федерального законодательства имеет право на получение медицинской помощи во всех ее формах, видах и условиях оказания.

Орфанные заболевания манифестируют в широком возрастном диапазоне (от рождения до зрелого возраста), в рамках одного заболевания существует вариабельность симптоматики и маскировки симптомов под другие заболевания – метаболические или эндокринологические, все это затрудняет диагностику болезни

и конечно создание единой модели организации оказания медицинской помощи данным пациентам.

Анализ нормативной базы и теоретического материала позволяет предположить, что оказание медицинской помощи детям с наследственными заболеваниями, генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими заболеваниями, возможно организовать силами учреждений и специалистов третьего уровня. В этой связи представляется целесообразным переместить часть полномочий, касающихся пациентов с наследственными заболеваниями, генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими заболеваниями с третьего на нижестоящие уровни системы оказания медико-социальных услуг, что позволит повысить, как их доступность и качество, так и эффективно использовать уже имеющийся в педиатрии кадровый и материально-технический потенциал. Это возможно в том случае, когда специалисты первичного звена хорошо представляют себе весь спектр обязанностей и полномочий, связанных с организационными, информационными и медицинскими аспектами работы с детьми, страдающими данной патологией.

С 2014 года для исполнения поручений Президента Российской Федерации В.В.Путина от 16 января 2014 г. № Пр-78 Заместителем Председателя Правительства Российской Федерации О.Ю. Голодец поручено Минздраву, Минтруду и Минобрнауки России разработать концепцию оказания ранней помощи детям с генетическими отклонениями и создать в субъектах Российской Федерации Региональные центры для раннего выявления врожденных и наследственных заболеваний, оказания медицинской помощи детям с генетическими отклонениями.

В рамках данного поручения в Москве проводилась работа по созданию Регионального центра.

Основные задачи, которые стояли (стоят) перед данным центром:

1. оказание всех видов, форм и условий медицинской помощи детям с профильной патологией;

2. раннее выявление врожденных и наследственных заболеваний (неонатальный скрининг, селективный скрининг);
3. предоставление мер социальной поддержки (организация обеспечения лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания, изделиями медицинского назначения, техническими средствами реабилитации и пр.).

Реализация поставленных задач, осуществлялась в три этапа (рисунок 3):

- I этап – организация оказания стационарной медицинской помощи;
- II этап – организация оказания амбулаторной медицинской помощи, раннее выявление врожденных и наследственных заболеваний (неонатальный скрининг, селективный скрининг);
- III этап – создание городского Центра специализированной медицинской помощи профильным пациентам с оказанием полного перечня медицинских услуг педиатрического и хирургического профилей от узконаправленных манипуляций до высокотехнологичной медицинской помощи в одном учреждении с возможностью привлечения для диагностики и лечения врачей-специалистов различных профилей, мультидисциплинарных, лечебно-диагностических бригад.

Рисунок 3.



Сегодня на базе Референс-центра врожденных и наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» создан эффективный механизм реализации мер, не только медицинской, но и социальной помощи для детей инвалидов и детей, страдающих хроническими заболеваниями:

- проведение неонатального скрининга, с последующим внесением в регистр, а также сообщение в медицинскую организацию 1 и 2 уровня оказания медицинской помощи;
- развитие лабораторной диагностики, применение тандемной масс-спектрометрии (ТМС) для выявления наследственного нарушения обмена веществ;
- консультативная помощь в амбулаторно-поликлинических условиях (диспансерное наблюдение лечащим врачом, врачом оказывающим профильную помощь как на амбулаторном, так и стационарном этапе);

- обеспечение преемственности в диспансерном наблюдении и организации медико-социальной помощи больным в возрасте до 18 лет с детскими городскими поликлиниками и другими лечебно-профилактическими учреждениями г.Москвы;

- выписка лекарственных препаратов, специализированных продуктов лечебного питания, изделий медицинского назначения, в том числе по программе 7 высокочувствительных нозологий;

- выдача лекарственных препаратов, специализированных продуктов лечебного питания, изделий медицинского назначения осуществляется в Аптечном пункте № 5-2 ГБУЗ "ЦЛО ДЗМ ", который находится на территории медицинской организации;

- ведение регистров больных в возрасте до 18 лет, согласно нормативно-распорядительным документам (регистр орфанных заболеваний, регистр 7 высокочувствительных нозологий и пр.);

- централизация закупок лекарственных препаратов (формирование заявки потребности) на жизненно-необходимые лекарственные средства согласно персонифицированному регистру пациентов и предоставление ее в Департамент здравоохранения города Москвы;

- мультидисциплинарный подход: проведение консилиумов с Главными внештатными специалистами Департамента здравоохранения города Москвы как в амбулаторных так и стационарных условиях;

- проведение школ не только для родителей и членов семей детей-инвалидов, но и для врачей медицинских организаций 1 и 2 уровня оказания медицинской помощи;

- взаимодействии с ведущими медицинскими организациями.

С одной стороны, трехуровневая система оказания медико-санитарной помощи детям, внедрение высокотехнологичных диагностических методов (КТ, МРТ, УЗИ, генетических, иммунологических и др.) повышают выявляемость многих заболеваний и способствуют назначению адекватных методов лечения. С другой стороны, требуют повышения качества, доступности и

эффективности, прежде всего многопрофильной профилактической педиатрии, с разработкой специальных программ с учетом реалий жизни детей и подростков, рисков для их здоровья, связанных с жизнью в мегаполисе, так и обеспечение определенных категорий граждан набором социальных услуг.

Лекарственное обеспечение некоторых категорий детей с наследственными заболеваниями, генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими заболеваниями - крайне высоко затратное и сопряженно со значительными финансовыми издержками. Количество же диагностированных заболеваний прогрессивно увеличивается в мировом масштабе, пополняя соответствующие статистические базы и регистры.

Для эффективной помощи таким пациентам основным условием является ранняя диагностика патологии, поскольку эффективность лечения зависит от своевременного выявления заболевания. Однако вследствие редкости каждой отдельной нозологической формы, с одной стороны, и крайней вариабельности клинических проявлений редких болезней, с другой стороны, диагностика редких болезней затруднительна и часто упускается то время, когда больному можно оказать необходимую и эффективную помощь.

За сравнительно небольшой период работы Референс-центра (2 года) помощь в диагностике, лечении и реабилитации получили примерно 7 тысяч детей. 11% детей с наследственными заболеваниями, генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими заболеваниями поступили в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» в критическом состоянии (медицинская помощь оказывалась в отделении реанимации и интенсивной терапии), 19% поступало в плановом порядке, их них 8% переведено из других отделений и стационаров, 70 % состоит на динамическом (диспансерном) наблюдении.

В Москве для лечения детей с наследственными заболеваниями, генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими заболеваниями применяется персонифицированный подход, включающий в себя досимптоматическое выявление предрасположенности к развитию заболевания, разработку комплекса профилактических мер и

подбор индивидуальных схем лечения на основе индивидуальных свойств генома, особенностей его реализации и специфики метаболизма у отдельного пациента.

Ведение Федеральных регистров профильных пациентов и персонализация (повышение прозрачности) закупок дорогостоящих лекарственных препаратов и лечебного питания позволяет улучшать качество оказания специализированной (плановой и экстренной) медицинской помощи в Москве.

Медико-социальная помощь детям с профильной патологией является неотъемлемой частью работы Референс-центра, позволившей осуществлять обеспечение мер социальной поддержки на современном уровне в режиме «одного окна» (выписка и выдача лекарственных препаратов, специализированных продуктов лечебного питания, изделий медицинского назначения, в том числе по программе 7 высокочувствительных нозологий в одном учреждении).

Созданный Референс-центр для лечения детей с наследственными заболеваниями, генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими заболеваниями, позволяет сохранить и укрепить здоровье детей и подростков в регионе, используя комплекс мероприятий, направленных на снижение рисков развития заболеваний, а также раннюю диагностику хронической патологии, своевременное назначение адекватного обследования и лечения для профилактики смертности и инвалидизации пациентов.