



**V Восточно-Европейская конференция по редким заболеваниям  
и «лекарствам-сиротам»**

***«Редкие заболевания в фокусе  
персонализированной медицины»***

**I Всероссийская конференция по редким заболеваниям и редко  
применяемым медицинским технологиям**

***«Дорога жизни»***

**Санкт-Петербург 2-4 июля 2010**

2-4 июля 2010 года в Санкт-Петербурге состоялись V Восточно-Европейская конференция по редким заболеваниям и «лекарствам-сиротам» «Редкие заболевания в фокусе персонализированной медицины» и I Всероссийская конференция по редким заболеваниям и редко применяемым медицинским технологиям «Дорога жизни».

Мероприятия были организованы Национальной Ассоциацией организаций больных редкими заболеваниями «Генетика» (Россия), Болгарской Ассоциацией Содействия образованию и науке, Болгарским Национальным альянсом людей с редкими заболеваниями.

В конференциях приняло участие более 450 человек из 23 стран: Беларуси, Бельгии, Болгарии, Великобритании, Германии, Греции, Ирака, Испании, Италии, Нидерландов, Новой Зеландии, Польши, Португалии, России, Румынии, Словакии, США, Украины, Финляндии, Франции, Хорватии, Швейцарии, Швеции. Из Российской Федерации присутствовали представители 20 субъектов: Москвы, Санкт-Петербурга, Амурской, Волгоградской, Кемеровской, Ленинградской, Московской, Мурманской, Пензенской, Рязанской, Свердловской, Смоленской, Ростовской, Томской областей, Алтайского, Краснодарского и Пермского краев, республик Башкортостан и Татарстан. Среди участников были ведущие ученые – эксперты в области редких заболеваний, практические врачи, социальные работники, пациенты (около 60 человек), представители некоммерческих и благотворительных организаций, представители Евросоюза, Еврокомиссии, Европейские альянсы CEEGN (Central & Eastern European Genetic Network) и EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases), фармпроизводители.

В ходе 3-х пленарных и 14-ти сателлитных заседаний было сделано 179 докладов. Состоялся первый в России Международный круглый стол пациентских организаций, работающих в сфере редких заболеваний. Секционные заседания были посвящены редким заболеваниям крови, первичным иммунодефицитам, редким опухолям, редким эндокринным заболеваниям и нарушениям обмена веществ, редким болезням органов дыхания, редким ревматическим заболеваниям, редким болезням системы пищеварения, редким заболеваниям нервной системы.

Итогом работы конференций стало принятие Резолюции.

## **РЕЗОЛЮЦИЯ КОНФЕРЕНЦИИ**

Персонализированная медицина и лечение редких заболеваний являются частью новой парадигмы медицины XXI века – «4P Medicine» (Predictive, Personalized, Preventive, Participatory) и новой моделью здравоохранения, которая получает все большее распространение в мире. Возникшее в 80-е годы XX века в США (в 1983 году был принят Orphan Drug Act определивший около 1,6 тысячи известных заболеваний и синдромов и 300 лекарств, отнесенных к категории редких), данное направление сейчас активно развивается. В странах, внедряющих данную модель здравоохранения, принимаются специальные законодательные акты, стимулирующие интерес науки и бизнеса к разработкам методов лечения редких заболеваний. Все это является мощным стимулом к развитию медицинской и смежных наук, генетики, био- и нанотехнологии.

В настоящее время в мире накоплен огромный объем знаний в области генетики, био- и нанотехнологий. Большинство из этих знаний пока не получило практического применения, и в ближайшее время следует ожидать их лавинообразное внедрение в практическую медицину.

В связи с этим, а также вследствие ухудшающейся экологической обстановки и появления новых мутаций (у каждого человека в генах существует как минимум 3 мутации в гетерозиготном состоянии) количество редких заболеваний будет расти (редкие болезни обнаруживаются и будут обнаружены «внутри» частых заболеваний). В настоящее время их описано уже более 5500. Парадокс редкости в том, что хотя болезни редки, пациенты с редкими заболеваниями многочисленны. По данным экспертов ими затронуто 6-8% мировой популяции людей. **Редких заболеваний много, поэтому проблема социально значима. В Российской Федерации редкое заболевание могут иметь не менее 1,5 млн. чел.** При правильной и своевременной диагностике и лечении при многих редких заболеваниях можно добиться как продления, так и значительного улучшения качества жизни пациента.

Недопустимо сужать проблему редких болезней только до проблем больных редкими генетическими заболеваниями. Практически все процессы в организме определяются функционированием генов. Редкие болезни есть в каждой области медицины. Это не только несколько, постоянно звучащих в СМИ и официальных отчётах, дорогостоящих нозологий, это большое число других менее «затратных» болезней. В ряде случаев внедрение новых лекарств выгодно не только с медицинской, но и с экономической точки зрения.

Недопустимо сужать проблему редких болезней только до проблем детей. В настоящее время это приводит к тому, что при переходе из «детской» во «взрослую» систему здравоохранения часто теряется преемственность в лечении. Иногда пациента просто перестают лечить и заболевание быстро прогрессирует. В результате все затраты, понесенные обществом на лечение ребенка, оказываются бесполезными.

Как показывает зарубежный опыт, современная медицина это не только инновационные медицинские технологии, это инновационные технологии менеджмента, позволяющие минимизировать затраты государства и общества и повысить отдачу от использования новых технологий. Только Государство способно, включив регулирующие механизмы, снизить затраты на лечение больных редкими заболеваниями и повысить эффективность вложения средств в этой области. Проблема касается не только жизни и здоровья конкретного человека, она напрямую связана с развитием рынка инновационных технологий в медицине и смежных областях (генетике, био- и нанотехнологии и др.), со скоростью внедрения инноваций. Без формирования Государственной политики в этой области невозможно преодоление отставания и инновационное развитие отечественной медицины, быстрое и эффективное внедрение в практику современных инновационных технологий, рациональное использование выделяемых ресурсов (в

*ряде случаев стоимость лекарственного средства или технологии за рубежом в несколько раз дешевле, чем в нашей стране).*

*Основные проблемы, существующие в настоящее время в нашей стране с оказанием медицинской помощи больным редкими заболеваниями*

1. Отсутствие законов, регулирующих ситуацию с редкими болезнями и лекарствами (орфанными препаратами) и технологиями для их лечения. Законодательно не закреплены понятия «редко используемое лекарственное средство (медицинская технология)», «редкое заболевание», критерии отнесения заболеваний к редким (в зависимости от частоты встречаемости таких заболеваний в популяции).
2. Отсутствие для большинства редких заболеваний современных регистров больных, обеспечивающих полноценную обратную связь и мониторинг текущей ситуации.
3. Ограниченность или отсутствие возможностей для диагностики большинства редких заболеваний и, как следствие, низкая выявляемость и запаздывание с началом лечения, приводящие часто к необратимым последствиям.
4. Отсутствие единых протоколов и стандартов ведения больных по большинству заболеваний.
5. Отсутствие регистра медицинских учреждений, в которых есть условия для диагностики, лечения, реабилитации таких заболеваний, а так же специалистов, имеющих опыт в этих областях.
6. Недостаток качественной доступной информации о редких заболеваниях.
7. Отсутствие образовательных программ, как для врачей первичного звена, так и для узких специалистов.
8. Трудности в получении равноправного доступа к лечению, если такое существует (неэффективная, негибкая система лекарственного обеспечения).
9. Сложности при прохождении медико-социальной экспертизы.
10. Отсутствие стимулов и условий для разработки новых отечественных лекарственных препаратов и технологий, предназначенных для лечения больных редкими заболеваниями.
11. Недостаточное взаимопонимание, взаимодействие и координация между органами государственной власти, медицинскими и социальными работниками и больными.

*Основными стратегическими направлениями для развития данного направления являются:*

1. Принятие пакета законов регламентирующих деятельность в области редких заболеваний, лекарственных средств и технологий (*в том числе законодательное закрепление понятия «редкое заболевание» и «редко используемое лекарственное средство (медицинская технология)», включение их в законы «Об охране здоровья граждан» и «Об обороте лекарственных средств»*).
2. Создание Национального Совета экспертов по редким заболеваниям и редко применяемым медицинскими технологиям, включающего представителей организаций больных и фармпроизводителей. Введение должности главного специалиста (координатора) по редким заболеваниям при Министерстве здравоохранения и социального развития РФ, а также должностей внештатных главных специалистов по редким заболеваниям в субъектах РФ.
3. Разработка Национального проекта по редким заболеваниям в рамках Национальной программы «Здоровье», предполагающего расширение и совершенствование скрининговых программ, увеличение доступности диагностических исследований, создание сетей по оказанию медицинской и медико-социальной помощи пациентам с редкими заболеваниями с общей координацией их работы со стороны ведущих НИИ.

4. Разработка протоколов и стандартов диагностики, лечения и мониторинга редких заболеваний и состояний. Создание регистров больных с целью получения объективной информации о ситуации, ее постоянного мониторингования и принятия правильных управленческих решений.
5. Стимулирование развития отечественного производства лекарственных средств, продуктов диетического и лечебного питания, оборудования и расходных материалов для диагностики и лечения редких заболеваний.
6. Координация и обеспечение государственной поддержки научных исследований и разработок в области диагностики и лечения редких заболеваний. Разработка программ обучения по редким заболеваниям. Введение темы «редкие заболевания» в программы обучения узких специалистов. Организация последипломного медицинского образования по редким заболеваниям в рамках имеющихся специальностей.
7. Поддержка организаций пациентов, страдающих редкими заболеваниями. Принятие законодательных положений, регламентирующих их взаимоотношения с медицинскими, социальными учреждениями и органами государственной власти.
8. Повышение информированности общества, медицинских и социальных работников, больных и их родственников о редких заболеваниях, современных возможностях диагностики, терапии и реабилитации больных. Создание русскоязычных информационных ресурсов, обеспечивающих доступ в режиме реального времени к достоверной и современной информации в этой области.
9. Развитие национального и международного сотрудничества в области редких заболеваний. Присоединение к работе международных органов: Всемирной Организации Здравоохранения, соответствующих комитетов и комиссий Евросоюза, к международным сетям помощи больным редкими заболеваниями.

Решение этой проблемы в России будет способствовать реализации государственной политики по охране здоровья граждан, внедрению в медицинскую практику эффективных методов профилактики редких заболеваний, раннего выявления, диагностики, лечения и реабилитации больных, а также сокращению уровня смертности, инвалидизации, снижению показателей заболеваемости, а также обеспечению адекватного и равноправного доступа к оказанию медицинской помощи всех граждан Российской Федерации.

*Данная резолюция обсуждена, с учетом высказанных предложений принята на итоговом заседании конференций, опубликована на сайте конференции [www.rareconf.org](http://www.rareconf.org), на информационном портале по редким заболеваниям, "лекарствам - сиротам" и редко применяемым медицинским технологиям [rarediseases.ru](http://rarediseases.ru) и направлена: Президенту РФ Медведеву Д.А., Председателю Правительства РФ Путину В.В., в Совет Федерации РФ, в Государственную Думу РФ, в Министерство здравоохранения и социального развития РФ, в Федеральную службу по надзору в сфере здравоохранения и социального развития РФ, в профильные комитеты субъектов РФ, Главным специалистам Министерства здравоохранения и социального развития РФ, в медицинские учреждения и медицинские вузы РФ, в общественные и благотворительные организации, работающие в сфере редких заболеваний и смежных областях.*