

Уважаемый Михаил Альбертович!

Мы, инициаторы и участники круглого стола «Ранняя диагностика и помощь детям и взрослым с редкими заболеваниями и их семьям», приуроченного к Международному дню редких (орфанных) заболеваний, состоявшегося 4 марта 2022 года (более 1000 участников из более чем 70 регионов страны), обсудили широкий круг вопросов, связанных с жизнью детей и взрослых с редкими заболеваниями и рисками нарушений развития.

Мы знаем, что:

- в ряде регионов отсутствуют медико-генетические центры, и недостаточно врачей-генетиков и возможности для проведения цитогенетических и молекулярно-генетических исследований и тестов;
- выявляемость орфанных заболеваний, особенно в раннем возрасте, когда можно принять меры, снижающие уровень дальнейшей инвалидизации человека, недостаточна, и на практике нередки случаи, когда проходят месяцы и годы от первых признаков тех или иных нарушений у ребенка до постановки диагноза;
- до настоящего времени нередки случаи некорректного сообщения диагноза как взрослым пациентам, так и родителям ребенка о диагнозе с прогнозом развития ребенка, что может и приводит к длительной депрессии родителей, распаду семьи, а в отдельных случаях и к отказу от ребенка;
- отсутствует понятная маршрутизация пациента и семьи и, как следствие, ранняя помощь детям и их семьям, что затрудняет социальную адаптацию и приводит к социальной исключенности ребенка и семьи и множеству проблем, связанных с этим;
- дети с орфанными заболеваниями имеют право посещать образовательные организации и для них должны быть созданы специальные образовательные условия.

Мы считаем, что необходимо

в первую очередь развивать первичное звено здравоохранения, которое включает в себя 100 % укомплектованность участковыми педиатрами и участковыми терапевтами, а также:

- развивать сеть медико-генетических центров в регионах страны и создавать условия для повышения доступности и эффективности и доступности медико-генетического консультирования в регионах, направленного на раннее выявление диагноза;

- при подготовке врачей-генетиков обратить внимание на обучение их навыкам коммуникации. Дополнить медико-генетическую службу специалистами по генетическому консультированию в дополнение к врачам-генетикам;
- пациентскому, родительскому сообществу активизировать деятельность по формированию в обществе толерантного отношения к детям с редкими заболеваниями, оказанию их родителям психологической, информационной и юридической поддержки;
- утвердить приказом Минздрава России Протокол сообщения диагноза при подозрении или обнаружении у плода/ребенка или взрослого инвалидизирующей патологии или риска ее развития и методические рекомендации по поддержке семьи в случае подозрения или обнаружения у ребенка инвалидизирующей патологии;
- для повышения доступности цитогенетических и молекулярно-генетических исследований и тестов включить их в ОМС;
- Минтруду России проработать вопрос возможности введения социального координатора и развивать систему долговременного ухода для детей;
- создать общедоступную базу информационных материалов (методички, брошюры и т.п.) и контактов помогающих организаций, включая пациентские сообщества, НКО;
- проводить мероприятия по повышению информированности врачебного сообщества, родителей о редких (орфанных) заболеваниях, о современных методах тестирования для их выявления;
- принять план по разработке клинических рекомендаций для ведения пациентов с редкими генетическими заболеваниями с привлечением пациентских организаций и профессионального сообщества врачей;
- Минпросвещению России совместно с региональными органами исполнительной власти обратить внимание на развитие инклюзивного образования, в том числе и для детей с редкими (орфанными) заболеваниями.

От имени всех участников круглого стола:

Председатель Правления
РБОО «Центр лечебной педагогики»,
Председатель Правления
Альянса «Ценность каждого»,
член Совета при Правительстве РФ
по вопросам попечительства в социальной сфере

А.Л.Битова

Учредитель Благотворительного фонда
«Синдром Вильямса»,
мама особого ребёнка

В.В.Григорьева