

ҚАЗАҚСТАН  
РЕСПУБЛИКАСЫНЫҢ  
ҮКІМЕТІ



ПРАВИТЕЛЬСТВО  
РЕСПУБЛИКИ  
КАЗАХСТАН

201 \_\_\_\_\_ ЖЫЛҒЫ \_\_\_\_\_

Астана, Үкімет Үйі

от « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 201 \_\_\_\_ года

№ \_\_\_\_\_

№ \_\_\_\_\_

Депутату  
Мажиліса Парламентa  
Республики Казахстан  
Балиевой З. Я.

К тисьюму от 1 ноября 2019 года  
№ ДЗ-168

**Уважаемая Загипа Яхьяновна!**

Рассмотрев Ваш запрос касательно оказания медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями, сообщаем следующее.

На 1 ноября 2019 года на диспансерном учете с орфанными заболеваниями состоят 37592 больных, в том числе – 13 842 детей (из них с несовершенным остеогенезом (хрустальные дети) – 81, буллезным эпидермолизом (дети бабочки) – 58, Spina bifida – 584).

За 10 месяцев 2019 года обеспечено бесплатными лекарственными средствами 6843 пациента с орфанными заболеваниями на сумму 17,9 млрд. тенге (2018 г – 5495 пациентов на сумму 16,9 млрд. тенге) из республиканского бюджета и 115 пациентов на сумму 380,3 млн. тенге из средств местного бюджета.

В рамках гарантированного объема бесплатной медицинской помощи (далее – ГОБМП) получили специализированную помощь в круглосуточных стационарах 12441 пациент с орфанными заболеваниями на сумму 9,5 млрд. тенге (2018 г. – 14076 пациентов на сумму 9,3 млрд. тенге), в дневных стационарах 5935 пациентов на сумму 566,2 млн. тенге (2018 г. – 5512 пациентов на сумму 623 млн. тенге).

9 детей (с лейкозами) получили лечение за рубежом на сумму 265,3 млн. тенге (2018 г. - 14 детей (6 с ретинобластомами, 8 с лейкозами) на сумму 265,3 млн. тенге).

**Справочно.** К заболеваниям, при которых граждане Республики Казахстан направляются на лечение за рубеж за счет бюджетных средств, из орфанных относятся злокачественные новообразования сетчатки и лейкозы у детей.

После введения обязательного социального медицинского страхования с 1 января 2020 года (далее - ОСМС) в рамках гарантированного объема бесплатной медицинской помощи (далее – ГОБМП) пациенты с орфанными заболеваниями будут получать скорую медицинскую помощь, услуги санитарной авиации, первичную медико-санитарную помощь, обеспечение препаратами крови и ее компонентами по медицинским показаниям, стационарную помощь по экстренным показаниям, лечение за рубежом по показаниям.

Кроме того, пациенты с орфанными заболеваниями, включенными в перечень социально-значимых заболеваний, в рамках ГОБМП будут получать консультативно-диагностическую помощь по направлению специалиста первичной медико-санитарной помощи (далее – ПМСП) и профильных специалистов, включающую медико-социальную помощь, прием и консультации профильных специалистов, стационарозамещающую и плановую стационарную медицинскую помощь, бесплатные лекарственные средства на амбулаторном уровне по утвержденному перечню.

В системе ОСМС за счет активов фонда социального медицинского страхования пациенты с орфанными заболеваниями будут получать консультативно-диагностическую помощь по направлению специалиста ПМСП и профильных специалистов, стационарозамещающую и стационарную помощь по направлению специалиста ПМСП или медицинской организации, медицинскую реабилитацию и восстановительное лечение по направлению специалиста ПМСП или медицинской организации, бесплатные лекарственные средства на амбулаторном уровне по утвержденному перечню.

В 2020-2022 годах планируется расширить перечень заболеваний, в том числе орфанных заболеваний (*буллезный эпидермолиз, мышечная дистрофия, первичная легочная гипертензия*), и лекарственных средств для их бесплатного обеспечения на амбулаторном уровне.

Для координации работы по лечению детей с орфанными заболеваниями определены республиканские координирующие центры (*Научный центр педиатрии и детской хирургии (общая курация), Национальный центр материнства и детства (несовершенный остеогенез), Казахский научный центр дерматологии и инфекционных заболеваний (буллезный эпидермолиз)*).

В 14 регионах республики открыты кабинеты регионального координатора по динамическому наблюдению детей с редкими заболеваниями (*10-14 июня 2019 года в Научном центре педиатрии и детской хирургии прошел обучающий цикл для региональных координаторов*).

В 2019 году проведены мастер-классы по несовершенному остеогенезу (*хрустальные дети*), целиакии (*синдром дефицита глюкозы*), буллезному эпидермолизу, расстройствам аутистического спектра с привлечением зарубежных специалистов и обучением 125 человек. На эти цели выделено из республиканского бюджета 20,8 млн. тенге.

Прошли обучение за рубежом по вопросам буллезного эпидермолиза - 17 человек, микротии – 10 человек, муковисцидоза - 11 человек, несовершенного остеогенеза - 18 человек.

В 2020-2022 годах предусмотрено поэтапное обучение специалистов клинико-диагностических лабораторий по диагностике наследственно-генетических заболеваний (*буллезный эпидермолиз, мукополисахаридоз, муковисцидоз и др.*), профильных специалистов и специалистов ПМСП вопросам диагностики и лечения орфанных заболеваний.

В текущем году на базе Национального Медицинского Университета (*г.Алматы*) проведено обучение акушер-гинекологов, нейрохирургов, специалистов ПМСП по вопросам ведения пациентов с врожденными спинномозговыми грыжами и их последствиями с привлечением специалистов Южной Кореи.

До конца года планируется обучение по ультразвуковой пренатальной диагностике врожденных пороков развития позвоночника с привлечением зарубежных менторов.

В целях улучшения социальной защиты детей с орфанными заболеваниями Министерством труда и социальной защиты населения (*далее – МТСЗН*) ведется работа по внесению изменений в Правила проведения медико-социальной экспертизы (*утверждены приказом Министра здравоохранения и социального развития от 30 января 2015 года № 44*) в части установления инвалидности детям до достижения шестнадцатилетнего возраста при отдельных заболеваниях, в том числе орфанных.

В случае признания ребенка инвалидом с учетом медико-социальных показаний и противопоказаний в рамках индивидуальной программы реабилитации будут выдаваться технические вспомогательные (компенсаторные) средства, в том числе кресло-коляски, оказываться санаторно-курортное лечение, специальные социальные услуги.

В настоящее время МТСЗН разрабатывается Портал социальных услуг, который позволит инвалидам самостоятельно выбирать средства и услуги реабилитации.

**Премьер-Министр  
Республики Казахстан**

**А. Мамин**