

Фрагмент протокола ВК с аргументацией, чтобы обеспечить лекарствами пациентов с орфанными заболеваниями, которые достигли возраста 18 лет

РЕШИЛИ:

1. На основании п. 4 ст. 48 ФЗ-323 и нового Порядка работы ВК (приказ Минздрава № 180н) вынести заключение о **необходимости незамедлительного обеспечения** пациента Сергеева С. С. лекарственным препаратом «Рисдиплам» из резерва лекарственных препаратов медицинской организации.
2. Направить настоящее заключение в адрес руководителя медицинской организации для организации закупки и выдачи препарата пациенту.

ОБОСНОВАНИЕ:

1. **Диагноз:** Спинально-мышечная атрофия 2 типа (G12.1 по МКБ-10). Пациент с ребенка получал терапию по линии Фонда «Круг добра».
2. **Эффективность терапии:** На фоне приема «Рисдиплама» в течение последних 4 лет достигнута и сохраняется **стабильность состояния**: показатель по шкале HFMSE сохраняется на уровне 35 баллов (без отрицательной динамики), отсутствуют эпизоды острой дыхательной недостаточности. Препарат подтвердил свою эффективность и переносимость.
3. **Риски отмены терапии:** Согласно клиническим рекомендациям и инструкции к препарату, **прерывание патогенетической терапии при СМА ведет к необратимой прогрессирующей отрицательной динамике** – нарастанию мышечной слабости, потере остаточных двигательных функций, развитию и прогрессированию дыхательной недостаточности, что представляет **угрозу для жизни**.
4. **Правовое основание:** Пациент достиг 18-летнего возраста, и в соответствии с законодательством, ВК уполномочена вынести заключение для обеспечения непрерывности терапии в течение года после совершеннолетия до момента налаживания постоянного обеспечения через региональную систему.
5. **Заключение:** Продолжение терапии «Рисдипламом» является жизненно необходимым. Любая задержка в предоставлении препарата несет прямые риски резкого ухудшения здоровья пациента.