



## **Информационный лист о реализации Благотворительной программы «Развитие системы помощи больным СМА» Февраль 2019**

Программа направлена на всестороннее развитие системы помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями, и их семьям на территории РФ, повышение ее качества, внедрение современных подходов и методик, стандартов оказания помощи, развитие информированности о заболевании, квалификации, знаний и навыков специалистов, занятых в оказании помощи больным СМА и помощь и поддержку семей с детьми и взрослыми со спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями.

### **Подпрограмма «Стратегические инициативы»**

#### **ДОСТУП К ЛЕЧЕНИЮ**

Фонд продолжает работать по вопросам обеспечения доступа пациентов со СМА в России к первому и пока единственному в мире лекарственному препарату для лечения СМА – Спинразе (Нузинерсен). В конце ноября 2018 года документы на регистрацию препарата были поданы в Министерство здравоохранения РФ, а в феврале 2019 года препарату был присвоен статус орфанного. В ответе МЗ РФ на запрос фонда говорится: «В связи с этим Министерство здравоохранения приняло решение о выдаче задания на проведение экспертизы лекарственного средства в части экспертизы качества лекарственного средства и экспертизы отношения ожидаемой пользы к возможному риску применения лекарственного препарата для медицинского применения в порядке ускоренной процедуры экспертизы лекарственных средств в целях последующей государственной регистрации».

Мы рады, что регуляторные органы понимают и разделяют ту неотложную необходимость в терапии заболевания, и приняли решение о присвоении лекарственному препарату статуса орфанного, что означает ускоренную процедуру рассмотрения досье на него без необходимости проведения клинических исследований на территории страны.

Мы с нетерпением и надеждой будем ждать результатов этого рассмотрения, но также мы понимаем и считаем важным уже сейчас поднимать вопросы дальнейшей возможности включить препарат в программу обеспечения орфанных пациентов. В связи с этим, фонд старается привлечь внимание к решению вопроса о скорейшей регистрации и доступности препарата в России уполномоченных лиц на всех уровнях власти и пристально следит за всеми этапами процедуры прохождения досье.

Помимо этих действий, фонд продолжает оставаться во взаимодействии с компанией-производителем лекарственного средства – корпорацией Biogen и представителем компании по данному препарату на территории России компанией Janssen. Среди обсуждаемых вопросов также – возможность запуска дополнительной гуманитарной программы доступа к терапии для пациентов со СМА в России. А также фонд продолжает консультировать семьи со СМА по обращениям по вопросам, связанным с доступом к терапии.

\*\*\*

На первом в этом году заседании Экспертного совета по редким заболеваниям Комитета Государственной Думы по охране здоровья, членом которого является представитель нашего пациентского фонда, состоявшемся 25 февраля для утверждения плана работы на 2019 год вопрос СМА - один из плановых. Вопросы обеспечения лекарственной терапией больных спинальной мышечной атрофией (СМА) включены в рабочую повестку Экспертного совета на 2019 год.

### **Международный день редких заболеваний**

Международный день редких заболеваний проводится ежегодно с целью привлечь внимание общественности к проблемам людей с редкими заболеваниями, а также повысить осведомленность о редких болезнях и их влиянии на жизнь людей.

В этом году фонд присоединился к флешмобу «Две правды, одна ложь», проводимому рядом организаций, занимающихся помощью больным редкими заболеваниями, к числу которых относится и СМА. Флешмоб позволил вовлечь в активность и привлечь внимание к проблемам наших подопечных внимание широкой общественности.

Также День редких заболеваний для нас стал дополнительным поводом на разных площадках поднять актуальные вопросы доступа к лечению пациентов со СМА.

Представители фонда приняли участие и поднимали вопросы лечения больных СМА в рамках прошедшего в Москве в конце февраля Орфанного форума, посвященного обсуждению достижений и существующих пробелов в реализации системы медицинской и социальной помощи пациентам с редкими заболеваниями. На форуме у нас была возможность выступить в Пленарном заседании, а также активно участвовать в обсуждении всех вопросов, связанных с неотложными нуждами пациентов со СМА перед аудиторией, включавшей не только пациентов и врачей, но и представителей власти. Помимо этого, представители фонда приняли участие в бизнес-завтраке, организованном Ассоциацией Генетика, где вместе с ключевыми стейкхолдерами в области редких заболеваний обсуждали перспективы развития полноценной и своевременной помощи больным редкими болезнями.

Целью таких мероприятий является анализ и обсуждение проблем и перспектив лечения орфанных заболеваний, выработка решений и подходов для полноценного обеспечения пациентов лекарственными средствами. Мы убеждены, что вопросы помощи пациентам со спинальной мышечной атрофией (СМА) должны звучать на каждой площадке, где обсуждаются редкие заболевания - ведь СМА - одно из самых частых среди редких заболеваний.

### **КЛИНИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ:**

В 2019 году России планируется запуск первого исследования на пресимптоматических младенцах со СМА по протоколу Рейнбоуфиш исследуемым препаратом Рисдиплам. К участию в исследовании будут допущены младенцы возрастом до 6 недель до момента появления первых симптомов заболевания. Фонд находится во взаимодействии с компанией-спонсором исследования и клиническим центром, на базе которого будет запущена программа и будет информировать об этой возможности после запуска исследования в России.

\*\*\*

Параллельно фонд остается на связи с исследовательскими центрами, проводящими клинические исследования другого экспериментального препарата для лечения СМА – Бранаплам. В данных исследованиях могут принять участие младенцы со СМА 1 типа возрастом до 6 месяцев при

условии соответствия дополнительным критериям, установленным протоколом. Фонд информирует семьи о наличии такой возможности и оказывает содействие по вопросу быстрого контакта с исследовательскими центрами и консультирует по возникающим в связи с этим вопросам.

\*\*\*

Фонд принял участие в международном Advisory Board (совет пациентов) для обсуждения предложений и планов компании Авексис, ведущей работу по разработке препарата генной терапии для лечения СМА. Совет был посвящен расширению программ клинических исследований в области СМА. Помимо прочего, одной из наших целей было привлечь особое внимание в острым потребностях данных исследований новых препаратов на группах возрастных пациентов с разными типами СМА и пациентов с 3 типом, а также вопросы равного доступа пациентов из разных стран к участию в исследованиях.

### **МЕЖДУНАРОДНОЕ СОТРУДНИЧЕСТВО В ОБЛАСТИ СМА:**

Фонд является членом международной зонтичной Ассоциации СМА Европа, объединяющей пациентские организации европейских стран, включая Россию. Во взаимодействии с другими странами-участницами Ассоциации фонд активно участвует в деятельности, направленной на улучшение качества помощи и доступа к лечению пациентов со СМА, а также переговорах с ключевыми стейкхолдерами.

В рамках международного сотрудничества фонд принял участие в работе над подготовкой письма-позиции Европейского сообщества СМА относительно ценнообразования на лекарственные препараты для лечения СМА, которое мы поддерживаем.

Лекарства должны быть доступны для пациентов, для которых разрабатываются. Не секрет, что цены на орфанные препараты - очень высоки и часто именно цена становится ограничивающим фактором, препятствующим доступу больных к заветному лечению.

Европейская ассоциация СМА и ее члены, включая фонд Семьи СМА, считаем, что существует острая необходимость в создании более прозрачной системы ценообразования и порядка заключения соглашений о возмещении и оплат лечения для пациентов со СМА. Процесс ценообразования и порядок возмещения расходов на новые лекарственные препараты должны быть корректными и получать встречное согласие потребителя. Европейская ассоциация СМА и ее члены считают, что могут внести положительный вклад в решение сложных проблем, связанных с ценообразованием и возмещением расходов посредством участия в переговорах. Если официальные представители пациентов будут более тесно сотрудничать с другими сторонами, заинтересованными в появлении новых препаратов от СМА на рынке, то главная цель – предоставление пациентам необходимых лекарственных препаратов – будет достигнута.

С текстом заявления на русском языке вы можете ознакомиться на нашем сайте: <http://f-sma.ru/432.html>

\*\*\*

В рамках международной инициативы фонд принимал участие в организации и проведении исследовательской фокус-группы с пациентами и родственниками пациентов со СМА. В работе фокус-группы, состоявшейся в конце февраля в бельгийском Брюсселе наравне с участниками из

стран Европы приняли участие также семьи из России. Целью фокус-групп было выяснить: С какими сложностями сталкиваются семьи в процессе диагностики тяжелого заболевания? Что и на каком этапе говорят доктора? Какую помощь предлагают? Как воспринимается диагноз и как потом с этим жить? И что происходит дальше?? Как семьи воспринимают возможности лечения и чего ожидают от лекарственной терапии? Как понимают ограничения действия лекарств и механизм их работы?

Оказалось, что сложности, с которыми сталкиваются семьи со СМА в России не слишком-то отличаются от того, с чем сталкиваются родители в других странах. На встрече семьи из разных стран не только делились своими историями, но и пытались выявить особенности маршрутизации пациентов с разными типами заболевания и кросс-страновые различия, и есть ли они вообще, выявить основные барьеры, препятствующие получению качественной, необходимой помощи, а также побрейштормить на тему возможных вариантов решения этих проблем и программ, которые могли бы помочь на глобальном уровне преодолеть существующие барьеры.

Ценность родительского и пациентского опыта реальной жизни со СМА - дает огромные возможности к тому, чтобы менять жизнь следующих поколений семей, которым, увы, только предстоит с этим столкнуться.

А итоги исследования помогут понять основные лакуны в области помощи пациентам со СМА во всем мире и обеспечить инициативы и усилия, необходимые, чтобы их устранить.

#### **РЕСПИРАТОРНАЯ ПОДДЕРЖКА:**

В январе фонд провел специализированный опрос пациентов со СМА в России с целью выявления потребности и нуждаемости в респираторном оборудовании. Мы надеемся, что это поможет дополнительно привлечь внимание к проблеме обеспечения респираторным оборудованием, а конкретные факты и конкретные данные нуждающихся в оборудовании семей помогут не в теории, а на практике сдвинуть и помочь в обеспечении необходимым оборудованием семей от государства.

По результатам опроса выявлены 136 больных спинальной мышечной атрофией, нуждающиеся на настоящий момент в оборудовании и расходных материалах. Собранные данные направлены в Министерство Здравоохранения РФ и в феврале мы получили ответ от Министерства с заверением решить этот вопрос и обеспечить пациентов необходимым оборудованием. Соответствующие рекомендации были разосланы в регионы России.

\*\*\*

Специалисты фонда приняли участие в доработке Методических рекомендаций «Основы организации респираторной поддержки в домашних условиях при оказании паллиативной помощи», подготовленной коллективом соавторов, собранных в рабочую группу Ассоциацией профессиональных участников хосписной помощи (АПУХП). Методические рекомендации станут рабочим документом для учреждений здравоохранения России, участвующих в организации респираторной поддержки и обеспечения респираторной техникой на дому. Помимо информации об организации процесса, показаний к проведению респираторной поддержки и состояний, при которых она может понадобиться – методические рекомендации содержат шаблоны документов по передаче оборудования и чек-листы для обучения родственников и ухаживающих лиц.

Утверждением и распространением методических рекомендаций занимается АПУХП

\*\*\*

28 февраля 2019 года в Санкт-Петербурге состоялся круглый стол, посвященный самым актуальным проблемам пациентов с редкими диагнозами. В работе Круглого стола приняли участие вице-губернатор Санкт-Петербурга Анна Митянина, представители пациентских организаций, включая представителя фонда Семьи СМА, государственных органов законодательной и исполнительной власти, представители Общественной палаты и ведущие специалисты в области медицины.

Обсуждение касалось обеспечения оборудованием и расходными материалами для обеспечения ИВЛ на дому за счет средств городского бюджета. Несмотря на отмечающиеся сложности в организации этого процесса в городе в ходе круглого стола были получены заверения вице-губернатора города о том, что они будут обязательно решены. Обеспечены будут все семьи, даже те, у кого есть оборудование, приобретенное за счет благотворительных средств. Также, планируется организация службы социальной поддержки (передышки) для семей.

### **КЛИНИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО СМА**

Фонд принимает активное участие в создании и подготовке проекта федеральных клинических рекомендаций по спинальной мышечной атрофии. Документа, который станет основой для медицинских специалистов при оказании медицинской помощи пациентам со СМА. Нам крайне важно, чтобы этот документ отвечал современным, международным подходам к терапии СМА, носил междисциплинарный характер и покрывал все нужды пациентов со СМА. Единый документ позволит быстрее понять, что делать в той или иной ситуации и есть ли особенности, связанные с диагнозом, которые следует учесть при назначении любой терапии.

Работа над текстом клинических рекомендаций, длительный, сложный и очень трудоемкий процесс. В феврале состоялось третье заседание рабочей группы. В состав рабочей группы по подготовке клинических рекомендаций вошли врачи-эксперты высокого уровня из разных уголков России с опытом ведения пациентов со СМА. профессионалов и экспертов, участвующих в подготовке этого важнейшего для России документа. Впервые в российской истории СМА - пациентское сообщество привлекается к работе над документом, который будет определять тактику и подходы к лечению пациентов.

Работа над клиническими рекомендациями продолжится в течение года. Проект рекомендаций будет представлен на Балтийском Конгрессе по детской неврологии в конце апреля 2019 года.

### ***Консультации сторонних организаций***

Являясь специализированным на проблемах СМА, фонд получает запросы от других организаций (учреждений здравоохранения, медицинских специалистов и НКО) на оказание консультативной помощи по вопросам, связанным с заболеваниями. В феврале фонд оказал 5 консультаций.

## **Подпрограмма «Обучение и развитие»**

Подпрограмма направлена на развитие системы помощи больным СМА и их семьям, повышение ее качества, внедрение современных стандартов, развитие информированности о заболевании, повышение знаний и навыков специалистов, занятых в оказании помощи больным СМА.

## **Информационно-издательская деятельность:**

Издана брошюра «Дыхание. Респираторная поддержка для детей со спинальной мышечной атрофией». Брошюра продолжает серию переводных информационных изданий о разных аспектах помощи больным СМА из серии «SMA Care Series», подготовленных американской ассоциацией «Cure SMA» и переведенных и адаптированных для России фондом «Семьи СМА» и медицинскими экспертами фонда.

В издании описаны главные проблемы с дыханием у детей со СМА и представлена информация об основных способах респираторной поддержки, об оборудовании, необходимом для того чтобы справиться с такими проблемами на разных этапах заболевания. В ней содержатся советы родителям о том, как можно избежать осложнений при правильном уходе, и на что важно обращать внимание, чтобы помощь была оказана вовремя.

Брошюра будет полезна больным СМА и их близким, медицинским специалистам, а также широкому кругу читателей, интересующихся темой спинальной мышечной атрофии.

Получить брошюру можно на мероприятиях фонда или в самом фонде, предварительно связавшись с нами по адресу: [info@f-sma.ru](mailto:info@f-sma.ru)

### **Сайт:**

Мы постоянно отслеживаем новости о СМА и публикуем на сайте статьи о текущих клинических исследованиях и новостях науки. Для нас важно, чтобы русскоязычные читатели, прежде всего семьи и медицинские специалисты могли получить доступ к последней информации о происходящих событиях в области СМА.

В общей сложности в феврале опубликовано 3 материала:

- 1) Фонд «Семьи СМА» обратился к властям за поддержкой в вопросе регистрации Спинразы <http://www.f-sma.ru/431.html>
- 2) Заявление Европейской ассоциации СМА о позиции по вопросу ценообразования на лекарства от СМА <http://www.f-sma.ru/432.html>
- 3) Спинраза получила орфанный статус в России 13.2.2019 <http://www.f-sma.ru/433.html>

## **Подпрограмма «Помощь семьям»**

### **Родительский клуб**

В феврале состоялась очередная встреча «Родительского клуба» - мы пригласили родителей детей, больных СМА на встречу, просто чтобы отдохнуть и немного пообщаться, отвлечься от будничной рутины ухода за тяжелобольным ребенком и очень благодарны всем, кто поддержал нашу затею и пришел поделиться своими мыслями, эмоциями, обменяться опытом и просто посмеяться. Тем для разговоров оказалось множество, одна сменяла другую, и, как нам кажется, все чувствовали себя непринуждённо и легко. Возможность ощутить поддержку равного, того, кто понимает почти без слов - это очень и очень важно.

Во встрече Клуба приняли участие двое сотрудников Фонда и пятеро родителей.

### **Реестр СМА**

Реестр больных спинальной мышечной атрофией содержит информацию о больных СМА на территории Российской Федерации. Реестр ведется в целях содействия в проведении научных и клинических исследований, содействия инициативам в области лечения больных СМА, улучшения

системы качества предоставляемых услуг и системы помощи больным СМА в России, совершенствования диагностики и повышения качества оказания медицинской помощи.

За февраль мы получили 17 анкет от семей, недавно получивших диагноз СМА, а также от тех, кто недавно узнал о деятельности Фонда. На конец февраля в реестре – 705 больных спинальной мышечной атрофией со всей России.

### **Информационная рассылка для семей**

Мы продолжаем вести регулярную информационную рассылку по семьям со СМА, зарегистрированным в реестре фонда. Рассылка информирует семьи о последних новостях в области СМА, содержит ссылки на последние публикации и буклеты и издания, которые могут быть полезны семьями, сообщает о планах и мероприятиях фонда, ориентирует семьи в области практических знаний о СМА.

В феврале фонд подготовил 2 информационные рассылки для наших подопечных.

Ключевые темы рассылок:

- Информация о мероприятиях фонда для семей (Школе СМА в Краснодаре в марте и встречах Родительского клуба) и анонсах мероприятий других организаций, которые могли бы быть интересны семьям
- Результаты опроса по респираторному оборудованию и дальнейших действиях, необходимых для получения оборудования
- Информация для семей о переданных благотворителями оборудованию и расходных материалов, которые фонд готов передать семьям
- Последние новости о клинических исследованиях и доступе к лечению
- Информацию о новых информационных материалах о СМА и брошюрах, которые могут помочь семьям лучше понять как справляться с болезнью
- Активности, приуроченные к Международному дню редких заболеваний

### **Проект «Адаптация»**

Большинство семей живут довольно далеко от Москвы и часто не имеют возможность получить не только грамотную медицинскую помощь, но и информацию о заболевании. Мы стремимся к тому, чтобы помощь была доступна всем, поэтому с удовольствием консультируем семьи по телефону, отвечая, как на общие вопросы по СМА, так и на довольно редкие, специфические только для данной конкретной семьи вопросы.

В феврале фонд провел 145 консультаций семей по различным тематикам. Помощь была оказана как лично, так и удаленно (телефон, e-mail). Ниже приведены самые актуальные вопросы за февраль:

**31** вопрос о клинических исследованиях и лекарствах

**30** вопросов о реестре СМА

**22** запроса на отправку благотворительной помощи со склада

**14** комплексных разговоров с новодиагностированной семьей

**13** вопросов о необходимом при СМА медицинском оборудовании, расходных материалах и особенностях использования

**7** запросов на медицинскую консультацию

**4** общие медицинские вопросы

**2** запроса на проведение ночной пульсоксиметрии

3 вопросы о переводе ребенка из реанимации домой и доступом в реанимацию

2 вопросы о проектах фонда

1 вопрос юридического характера

1 вопрос о сборах на ТВ

### **Проект «Адресная помощь»**

Фонд оказывает помощь больным со спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями в приобретении необходимого жизненно важного оборудования, расходных материалах, гигиенических средств и специализированного питания в том случае, если их нельзя получить от государства, оборудование входит в список оборудования первой необходимости, рекомендовано врачом или есть показания к его применению. Помощь оказывается, как за счет приобретенного на пожертвования, так и за счет переданного в фонд PRO-voно имущества.

В феврале помощь была оказана 27 семьям на сумму 114 038 рублей (Из них 106 523 за счет переданного PRO Voно имущества, стоимость расходов на доставку в регионы проживания – 7 515 руб.)

Помощь была направлена в семьи, проживающие в Пермской, Ростовской, Оренбургской, Московской, Нижегородской, Курской, Тюменской, Липецкой, Новосибирской, Калужской, Воронежской, Ульяновской, Владимирской областях, Республиках Крым и Башкортостан, Хабаровском и Краснодарском краях, Ямало-Ненецком автономном округе, Санкт-Петербурге.

### **Предоставление резервного оборудования**

Существующая в фонде программа временного предоставления резервного оборудования позволяет обеспечивать семьи необходимым оборудованием на непродолжительный срок, который необходим для сбора денег и покупки или получения бесплатно необходимого для больного медицинского оборудования (аспиратор, откашливатель, НИВЛ). Программа помогает поддержать семью в кризисной ситуации и оказать поддержку на то время, пока семья не найдет выход из сложившейся ситуации.

В феврале благодаря этой программе один ребенок из Ростовской области смог воспользоваться НИВЛ, а один ребенок из Нижегородской области – откашливателем.

Также в рамках этой программы фонд предоставляет возможность проведения диагностики дыхательной системы посредством проведения ночной пульсоксиметрии. Аппарат для ночной пульсоксиметрии относится к разряду оборудования, которое нет необходимости иметь в личном пользовании каждой семье, т.к. он не используется постоянно и предназначен для диагностической процедуры, проходить которую бывает достаточно 1-2 раза в год.

В течение февраля аппарат для ночной пульсоксиметрии был использован для диагностики 12 пациентов.

\*\*\*

### **СМИ О ФОНДЕ:**

**В январе опубликовано 2 материала в СМИ на тему СМА, с комментариями сотрудников или волонтеров фонда, или упоминанием фонда:**

«Среди последних инициатив Госдумы закон о паллиативной помощи — самый «живой», хотя главная его цель — облегчить достойный уход в мир иной неизлечимо больных. Формально в



действующем законодательстве уже прописано, что такое паллиатив, однако, как это часто бывает, во многих регионах система не работает, нужен «прицельный выстрел». Планируется, что новый закон определит порядок оказания паллиативной помощи и социального обслуживания неизлечимо больных. На 11 февраля в Госдуме назначены парламентские слушания, на которых будут подробно обсуждать паллиативную помощь.»

Директор фонда Ольга Германенко для Ленты.ру о работе паллиативной помощи - <https://lenta.ru/articles/2019/02/11/pallio/>

Препарат Спинраза (нусинерсен), предназначенный для лечения спинальной мышечной атрофии (СМА), получил в России орфанный статус и будет зарегистрирован по ускоренной процедуре. <https://www.miloserdie.ru/news/lekarstvo-dlya-bolnyh-sma-v-rossii-zaregistriroyut-po-uskorennoj-protsedure/>