

РЕЗОЛЮЦИЯ КРУГЛОГО СТОЛА

«Подходы к принятию клинических решений при выборе патогенетической терапии у пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями»

27 июля 2026 года состоялся круглый стол, посвященный вопросам совершенствования подходов к принятию клинических решений при выборе изменений, в том числе и-прекращении патогенетической терапии у пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями. В обсуждении приняли участие ведущие специалисты федеральных медицинских центров, организаторы здравоохранения: д.м.н. **Т.М. Первунина**, д.м.н. **Е.Ю. Захарова**, д.м.н. **Е.Е. Петрайкина**, д.м.н. **С.В. Михайлова**, д.м.н. **Н.Д. Вашакмадзе**, д.м.н. **Т.В. Строкова**, д.м.н. **Е.С. Васичкина**, д.м.н. **А.Е. Лаврова**, к.м.н. **И.П. Витковская**, к.м.н. **Е.Ю. Гуркина**, **Н.С. Смирнова**, а также специалисты федеральных медицинских центров, научных организаций и учреждений здравоохранения Российской Федерации

В ходе заседания участники отметили, что в последние годы существенно изменился ландшафт терапии редких заболеваний. Для ряда нозологий появились различные способы их введения, несколько патогенетических препаратов в рамках лечения одного заболевания, а также альтернативные медицинские технологии, включая трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток, хирургическое лечение и перспективные методы генной терапии. В этих условиях перед врачом все чаще возникает необходимость выбора между альтернативными клинически допустимыми вариантами лечения, тогда как действующие клинические рекомендации, как правило, определяют возможные методы терапии, но не содержат алгоритмов принятия решений при наличии нескольких аналогов.

Эксперты пришли к единому мнению, что современная система оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями нуждается в разработке дополнительных инструментов поддержки клинических решений, которые не ограничивают профессиональную самостоятельность врача и не заменяют клиническое мышление, а позволяют структурировать процесс выбора лечебной тактики, обеспечить прозрачность принятого решения, полноту оценки клинической ситуации и единые подходы к документированию врачебных решений.

В качестве основы дальнейшей работы участниками поддержана концепция создания единой системы экспертной поддержки принятия клинических решений, включающей последовательный анализ клинической ситуации, алгоритм оценки пациента, перечень обязательных факторов, подлежащих рассмотрению, матрицу сравнения клинически допустимых альтернатив, экспертное обсуждение, оформление протокола принятого решения, последующий мониторинг эффективности и безопасности терапии и обязательную переоценку ранее принятого решения при изменении клинической ситуации. Отмечено, что подобная система должна носить универсальный характер и может быть адаптирована для различных орфанных заболеваний.

Особое внимание в ходе обсуждения было уделено необходимости стандартизации принятия решений при инициации терапии, переключении между различными вариантами лечения, временной приостановке терапии или ее прекращении. Эксперты подчеркнули, что каждое из указанных решений требует комплексной оценки клинического статуса пациента, ожидаемой пользы лечения, возможных рисков, данных доказательной медицины, экспертного опыта, а также учета мнения пациента и его семьи в рамках модели совместного принятия решений.

Участники круглого стола признали целесообразным разработать унифицированный контрольный лист (check-list), позволяющий врачу перед принятием сложного клинического решения убедиться, что рассмотрены все ключевые медицинские, организационные и этические аспекты, а также стандартную форму протокола экспертного решения, отражающую рассмотренные альтернативы, аргументы в пользу выбранной стратегии лечения, ожидаемые цели терапии и план дальнейшего наблюдения пациента.

По итогам дискуссии отмечена необходимость совершенствования процедуры информированного согласия. Эксперты считают целесообразным разработать отдельные формы информированного согласия для начала терапии, переключения между различными вариантами лечения, временной приостановки или прекращения терапии. Такие документы должны не только подтверждать согласие пациента или его законного представителя, но и обеспечивать полноценное информирование о целях лечения, ожидаемых результатах, возможных ограничениях терапии, потенциальных рисках и критериях оценки эффективности проводимого лечения.

Отдельно обсуждалась организация экспертной помощи при принятии наиболее сложных клинических решений. Участники отметили положительный опыт проведения межцентровых федеральных консилиумов при лечении пациентов с редкими заболеваниями и признали целесообразным разработать единые правила маршрутизации сложных клинических случаев, определяющие ситуации, когда решение может приниматься лечащей медицинской организацией самостоятельно, когда требуется проведение мультидисциплинарного консилиума, а также случаи, при которых необходимо межцентровое экспертное обсуждение с участием нескольких федеральных медицинских организаций.

Для апробации предлагаемой методологии участники круглого стола предложили использовать заболевания, при которых уже существует несколько альтернативных подходов к лечению и требуется персонализированный выбор терапевтической стратегии. В качестве пилотных нозологий предложено рассмотреть спинальную мышечную атрофию, мукополисахаридоз II типа и ахондроплазию. Именно эти заболевания позволят отработать алгоритмы принятия решений при выборе между различными лекарственными препаратами, медицинскими технологиями и комбинированными лечебными подходами.

По итогам заседания участники круглого стола считают целесообразным подготовить проект экспертного консенсуса по вопросам поддержки принятия клинических решений при редких заболеваниях, включающий универсальные алгоритмы выбора лечебной тактики, контрольные листы оценки клинической ситуации, рекомендации по маршрутизации сложных клинических случаев, проекты специализированных форм информированного согласия и предложения по внедрению разработанной системы в практическую деятельность медицинских организаций.

Участники круглого стола считают, что разработка единых подходов к принятию клинических решений позволит повысить обоснованность выбора терапии, обеспечить прозрачность экспертных решений, укрепить доверие между врачом и пациентом, а также создать методологическую основу для дальнейшего совершенствования клинических рекомендаций и системы оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями.

По итогам обсуждения участники круглого стола считают целесообразным:

1. **Разработать экспертный консенсус** по вопросам принятия клинических решений при выборе, инициации, переключении, временной приостановке или прекращении патогенетической терапии у пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями.
2. **Создать Систему экспертной поддержки клинических решений (СЭПКР)** как методологический инструмент, обеспечивающий структурированный и воспроизводимый процесс принятия решений при наличии нескольких клинически допустимых вариантов лечения.
3. **Разработать универсальную архитектуру СЭПКР**, включающую алгоритмы принятия решений, контрольные листы (check-lists) обязательных этапов обсуждения, матрицы сравнения терапевтических альтернатив и стандартизированные протоколы экспертных решений.
4. **Разработать унифицированные подходы к совместному принятию решений** с участием пациента и его семьи, включая подготовку специализированных форм информированного согласия для:
 - инициации терапии;
 - переключения между терапевтическими стратегиями;
 - временной приостановки терапии;
 - прекращения терапии.
5. **Разработать рекомендации по маршрутизации сложных клинических решений**, определяющие критерии, при которых:
 - решение может приниматься одной медицинской организацией;
 - требуется проведение мультидисциплинарного консилиума;
 - необходимо получение второго независимого экспертного мнения;
 - целесообразно проведение межцентрового экспертного обсуждения с участием федеральных специализированных центров.
6. **Разработать единый подход к документированию экспертных решений**, предусматривающий обязательное отражение рассмотренных альтернатив, факторов, повлиявших на выбор лечебной стратегии, ожидаемых целей терапии, плана мониторинга и критериев последующей переоценки принятого решения.
7. **Провести пилотную апробацию предложенной методологии** на примере заболеваний, при которых существует несколько терапевтических альтернатив и требуется индивидуализированный выбор стратегии лечения, включая:
 - спинальную мышечную атрофию;
 - мукополисахаридоз II типа;
 - ахондроплазию.
8. **Подготовить заболевание-специфические модули СЭПКР** для пилотных нозологий с последующей экспертной оценкой возможности их применения в реальной клинической практике.
9. **Провести экспертную оценку и последующую валидацию разработанных инструментов** на основании опыта их применения в федеральных и региональных медицинских организациях с возможностью дальнейшего совершенствования по мере накопления клинических данных.
10. **Рассмотреть возможность использования результатов настоящей работы** при подготовке клинических рекомендаций, методических рекомендаций и иных документов, направленных на совершенствование оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями.
11. **Продолжить работу экспертной группы** с привлечением специалистов различных медицинских профилей, представителей пациентского сообщества, юристов и других заинтересованных участников для последовательной разработки и совершенствования системы поддержки принятия клинических решений.