



Всероссийское  
общество  
орфанных  
заболеваний



Всероссийский союз пациентов  
Всероссийское общество орфанных заболеваний  
Центр гуманитарных технологий и исследований  
«Социальная Механика»

## **ОЦЕНКА ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**

Результаты онлайн-опроса пациентов  
Специально для III Всероссийского форума  
по орфанным заболеваниям

**Москва, февраль 2021 г.**



## **СТРУКТУРА ОТЧЕТА**

1.	ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ИССЛЕДОВАНИЯ	<b>3</b>
2.	ВЫВОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ	<b>5</b>
3.	РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ	<b>10</b>
4.	ПРИЛОЖЕНИЯ	<b>21</b>
	Приложение 1. Распределение ответов по вопросам анкеты	<b>21</b>
	Приложение 2. Анкета	<b>26</b>

## 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ИССЛЕДОВАНИЯ

Исследование «Оценка оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями» проведено в феврале 2021 года Всероссийским союзом пациентов и Всероссийским обществом орфанных заболеваний при методической и организационной поддержке Центра гуманитарных технологий и исследований «Социальная Механика».

### Цель исследования

Выявление актуальных задач развития российской системы медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями.

### Задачи исследования

1. Оценить вектор изменений в системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями по представлениям граждан.
2. Выявить улучшения в системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в представлениях граждан.
3. Выявить ухудшения в системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в представлениях граждан.
4. Отследить особенности оценок системы медицинской помощи представителями отдельных орфанных заболеваний.

### Объект исследования:

- Пациенты в возрасте старше 18 лет с орфанным заболеванием.
- Представители пациентов с орфанным заболеванием (родители несовершеннолетних детей, опекуны, родственники и др.).

### Порядок реализации исследования

Опрос проводился методом онлайн анкетирования.

Информация о проведении опроса была направлена в общественные организации, представляющих в Российской Федерации интересы пациентов с орфанными заболеваниями. Также информация об исследовании была размещена в открытом доступе в сети интернет на ресурсах Всероссийского союза пациентов, Всероссийского общества орфанных заболеваний, III Всероссийского форума по орфанным заболеваниям.

Сбор данных осуществлен с 27 января по 8 февраля 2021 г.

Обработка результатов проводилась при помощи специализированного пакета обработки социологических данных IBM SPSS Statistics 26.

## Выборка исследования \*

Общее число участников исследования составило 1381 человек из 85 регионов Российской Федерации, представляющих 89 заболеваний.

Среди участников исследования преобладают родители несовершеннолетних пациентов (76,6%).

**Таблица 1. Возраст пациентов**

Возраст пациента:	Кол-во, чел.	Доля, %
Младше 18 лет	1058	76,6
18-30 лет	161	11,7
31-50 лет	126	9,1
51-65 лет	33	2,4
Старше 65 лет	3	0,2
<b>Всего</b>	<b>1381</b>	<b>100,0</b>

В первую очередь респонденты - это родители детей с муковисцидозом (33,7%), родители детей с фенилкетонурией (22,4%), представители пациентов с болезнью Дюшенна (11,2%), СМА (9,1%), пациенты и родители детей-пациентов с гемофилией (5,4%).

**Таблица 2. Наиболее распространенные профили заболеваний участников опроса\***

Какое орфанное заболевание является профильным у Вас или Вашего родственника?	Кол-во, чел.	Доля, %
Муковисцидоз	466	33,7
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	309	22,4
Болезнь Дюшенна	155	11,2
Спинально-мышечная атрофия	125	9,1
Гемофилия	73	5,3
Дефицит лизосомной кислой липазы	26	1,9
ОВИН первичный иммунодефицит	26	1,9
Болезнь Гоше	23	1,7
Рассеянный склероз	18	1,3
Дефект в системе комплемента	11	0,8
Нарушения обмена жирных кислот	11	0,8
...	...	...
...	...	...
...	...	...
<b>Всего</b>	<b>1381</b>	<b>100,0</b>

\* Полностью описание выборки участников опроса дано в Приложении 1.

## 2. ВЫВОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Опрос вызвал большой отклик у пациентов с орфанными заболеваниями и их родственников: за короткий период сбора информации анкету заполнили 1381 человек из 85 регионов Российской Федерации, представляющие 89 орфанных нозологий.

Наибольшую активность проявили родители несовершеннолетних пациентов (76,6%) пяти заболеваний: муковисцидоз, фенилкетонурия, болезнь Дюшенна, спинально-мышечная атрофия и гемофилия.

Можно предположить, что представленность в исследовании этих пяти профилей отражает активность соответствующих пациентских организаций. При этом необходимо учитывать, что активность НКО является одним из реперов социальной значимости проблемы.

\*\*\*

Сфера орфанных заболеваний является одной из наиболее остро проблемных в здравоохранении. Система медицинской помощи здесь изменяется медленно. При этом, несмотря на общие объективные позитивные изменения за пять лет, изначальная проблемность сферы, негативные тенденции последнего времени, большое число нерешенных вопросов приводят к тому, что текущий тренд и ситуация оцениваются пациентами, скорее, как негативные.

Убеждены, что ситуация в последнее время ухудшилась 32,5%, что улучшилась - 26,8% участников исследования. При этом еще почти треть (28%) считают, что в чем-то стало лучше, а в чем-то хуже. На фоне общей остроты проблемы такая точка зрения не может быть расценена положительно.

Наиболее острые проблемы в орфанной сфере сегодня – это:

- недоступность льготных лекарств (сталкиваются 52,2% пациентов),
- недоступность качественной реабилитации в регионе (47,4%),
- недоступность лечебного питания, в т.ч. для взрослых (35,6%),
- недоступность высокотехнологичной медицинской помощи (34,2%),
- проблемы маршрутизации пациентов, в т.ч. взрослых (31,6%),
- недоступность оперативной диагностики (25%).

Первой важнейшей проблемой для орфанных пациентов остается доступность жизнеспасующих лекарственных средств.

При этом, впервые самую серьезную обеспокоенность в связи с фактическим необеспечением их гарантированными им лекарствами высказала даже та часть пациентов, которая ранее стабильно обеспечивалась препаратами по программе «Высокозатратные нозологии» (ВЗН). С этой ситуацией в 2019-2021 годах по данным Всероссийского союза пациентов (ВСП) столкнулись большинство нозологий из списка 14 ВЗН и 52,2% орфанных пациентов в настоящем исследовании.

По экспертным оценкам ВСП, острота для орфанных пациентов проблемы доступности жизнеспасующих лекарственных средств связана с увеличением в программе ВЗН числа нозологий, пациентов, ростом дозировок, при отсутствии соответствующего роста финансирования и исчерпаниии возможностей снижения закупочных цен.

Показательной в этом смысле является реакция пациентов с гемофилией. Ранее у них не возникало каких-либо претензий к лекарственному обеспечению. А сегодня о недоступности льготных лекарств сообщают 34,2% пациентов.

Сохраняется и вторая значимая системная проблема – фактическое отсутствие в стране комплексной медико-социальной реабилитации пациентов с хроническими инвалидизирующими заболеваниями.

Кроме того, пандемия в 2020 году резко осложнила ситуацию с доступностью медицинской помощи пациентам с хроническими заболеваниями. В орфанной сфере это проявилось, в частности, в выросшей недоступности специализированной помощи (сообщают 35,5% пациентов), в отсутствии коррекции лечения в период пандемии (29,5%) и в несвоевременности назначения лечения во время карантинных мер (28%).

\*\*\*

В целом, многие пациенты и их родственники на собственном опыте ощущают и признают наличие в сфере медицинской помощи орфанным пациентам целого ряда положительных изменений.

На вопрос о положительных изменениях в системе медицинской помощи при орфанных заболеваниях треть опрошенных сообщили, что лучше ничего не стало (32,7%), еще 13,5% затруднились ответить. Оставшиеся респонденты отметили позитивные изменения в следующих сферах:

- доступность оперативной диагностики, в т.ч. молекулярно-генетической (21,7%),
- своевременность назначения лечения (15%),
- доступность лечебного питания (13,8%),
- доступность льготных лекарств (11,7%),
- доступность высокотехнологичной медицинской помощи (10,4%),
- доступность качественной реабилитации в регионе (3,6%).

Если наиболее проблемными сегодня зонами для пациентов являются доступность льготных лекарств и доступность качественной медико-социальной помощи, то зонами с наибольшими позитивными сдвигами за последние пять лет пациенты считают доступность оперативной диагностики и своевременность назначения лечения.

\*\*\*

Резко негативно, хуже всех в сфере, оценивают изменения последнего времени и складывающуюся ситуацию родители детей со смертельно опасным заболеванием «муковисцидоз». В этой группе отрицательных оценок в 10 раз больше положительных. Оценивают динамику положительно 6,8%, отрицательно - 68,7% родителей детей с муковисцидозом. Неоднозначно оценивают перемены 20,4%. Для данной группы недоступны: льготные лекарства (в 75,8% случаев), лечебное питание (54,5%), реабилитация (42%), специализированная помощь (41,2%), ВМП (39,7%), коррекция лечения в период пандемии (31,3%). По оценкам экспертов ВСП и Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), пациентам стала недоступна амбулаторная и диспансерная помощь, а значит фиксация специалистами

нежелательных явлений от лекарственной терапии и своевременная коррекция лечения.

На фоне осуществляемого льготного лекарственного обеспечения эксперты ВСП, ВООЗ и Межрегиональной общественной организации «Помощь больным с муковисцидозом» выделяют проблему замены оригинальных лекарственных препаратов дженериками. В сфере муковисцидоза эта проблема проявляется особенно ярко в силу ухода с рынка производителей оригинальных препаратов. Другой сверхзначимой проблемой является недостаточность покрытия нуждающихся пациентов лекарственным обеспечением за счет государственных программ и невключение муковисцидоза в перечень заболеваний, финансируемых за счет повышения НДС с 13% до 15%.

\*\*\*

Неоднозначной стала оценка ситуации в сфере гемофилии. Острота проблем в этой группе ниже, чем в других группах. При этом оценки респондентами изменений последних лет здесь расходятся: 31,5% дали положительные оценки изменениям, 24,7% отметили ухудшение ситуации; 34,2% неоднозначно оценивают перемены, а 19,7% затруднились ответить.

Связано это, в первую очередь, с тем, что у пациентов с гемофилией появились проблемы с предоставлением льготных лекарственных средств по государственной программе ВЗН. Это произошло впервые за последние годы и является, по оценке экспертов, нонсенсом для данной группы. При этом разница в оценках вызвана тем, что ситуация сложилась в разных регионах по-разному, несмотря на то, что лекарственное обеспечение реализуется по единой федеральной программе. В результате сложившейся в 2020-2021 годах ситуации о недоступности льготных лекарств сообщают 34,2% пациентов с гемофилией.

Второй причиной сложности ситуации в данной сфере является ситуация пандемии, резко ухудшившая доступность специализированных видов медицинской помощи хроническим пациентам.

При этом рейтинг проблем пациентов с гемофилией отличается от других орфанных заболеваний. Пациенты и родители детей с гемофилией сравнительно часто указывают на недоступность качественной медико-социальной реабилитации (49,3%), проблему маршрутизации пациентов (35,6%), недоступность специализированной медицинской помощи, а также коррекции лечения и реабилитации в период пандемии (по 31,5%).

\*\*\*

Наиболее позитивно оценивают изменения в системе медико-социальной помощи последних пяти лет родители детей со СМА, фенилкетонурией и болезнью Дюшенна. Здесь положительные оценки (52%, 37%, 29,7%) заметно перевешивают отрицательные (5,6%, 9,7%, 12,3%).

В сфере СМА это связано с появлением принципиальной возможности лечения – выделением средств на препарат для детей, произошедшим впервые. При этом родители детей со СМА очень часто (чаще, чем в других группах) указывают на остроту отдельных проблем: недоступность качественной медико-социальной реабилитации (79,2%), несвоевременность назначения

лечения (70,4%), проблемы маршрутизации пациентов (63,2%), недоступность льготных лекарств (56%), недоступность специализированной помощи, а также коррекции лечения и реабилитации во время пандемии (48,8% и 42,4%).

Острота отдельных проблем связана, в том числе, с тем, что пациенты со СМА нуждаются в высокооперативном применении лечения. Препараты дают максимальный пожизненный эффект сохранения здоровья при применении их в течение первых месяцев жизни ребенка. Однако пока система, обеспечивающая доступность диагностики и терапии для пациентов со СМА, только создается.

Родители детей с болезнью Дюшенна сравнительно высоко оценивают тенденции в системе медицинской помощи: 29,7% положительных оценок, и 12,3% отрицательных. Однако число тех, кто неоднозначно оценил изменения последних лет, существенно – 39,4%. Это связано с тем, что системных изменений в системе помощи людям с болезнью Дюшенна практически не происходит.

В то же время рейтинг целого ряда проблем в этой группе довольно высок. Родители детей с болезнью Дюшенна указывают на значительные проблемы: недоступности реабилитации (59,4%), несвоевременность назначения лечения (47,7%), маршрутизации пациентов (45,8%), недоступности льготных лекарств (43,2%), недоступности ВМП (38,7%), специализированной помощи, а также коррекции лечения в период пандемии (38% и 33,5%).

Наименее проявлены типичные для орфанной сферы проблемы в группе пациентов с фенилкетонурией. При этом данные пациенты сравнительно часто указывают на недоступность лечебного питания (42%). Это связано с тем, что специализированное лечебное питание при данной болезни является наиболее распространенным и эффективным методом терапии. Основным барьером здесь является то, что пациенты получают питание бесплатно только в стационарах, а в амбулаторный период вынуждены закупать его самостоятельно.

\*\*\*

Исследование фиксирует, что для разных орфанных нозологий складываются различные рейтинги проблем. Для муковисцидоза и фенилкетонурии «лидеры» проблем – недоступность льготных лекарств и лечебного питания, для СМА и болезни Дюшенна – недоступность реабилитации и несвоевременность назначения лечения, для гемофилии – проблемы реабилитации и маршрутизации пациентов.

Это подчеркивает необходимость паспортизации проблем и их решений для нозологий.

Первые детальные паспорта орфанных заболеваний в настоящее время готовятся ВСП и ВООЗ и будут представлены на III Всероссийском форуме по орфанным заболеваниям.



\*\*\*

Необходимо отметить, что исследование фиксирует личную оценку пациентов.

При этом эксперты ВСП полагают, что объективные позитивные изменения в сфере связаны с ростом активности пациентского и врачебного сообщества и политическими решениями о развитии инновационной медицинской помощи орфанным пациентам, с расширением числа орфанных нозологий в составе программы ВЗН, нормативными решениями, допускающими лекарственное обеспечение орфанных пациентов препаратами незарегистрированными в РФ, с упрощением регистрации новых препаратов, с принятием решений о дополнительном финансировании медицинской помощи орфанным пациентам, появлением препаратов для СМА, с развитием ВМП, с развитием федеральных научно исследовательских центров.

Ключевые объективные негативные тенденции – это нарастающая недостаточность финансирования программ лекарственного обеспечения при росте числа пациентов, резко выросшая недоступность специализированной медицинской помощи в условиях пандемии. Эти тенденции разворачиваются на фоне значительного числа острых системных и не решенных пока проблем.

После решения первоочередных задач выживаемости пациентов на первый план выходят следующие пласты решения проблемы – организация реабилитации, улучшение схем медицинской помощи. Однако при возвращении проблемы лекарственного обеспечения все другие усилия в значительной степени теряют смысл.

Обеспечение пациентов жизнеспасающей терапией в 2021 году снова становится для орфанных пациентов наиболее актуальным вопросом.

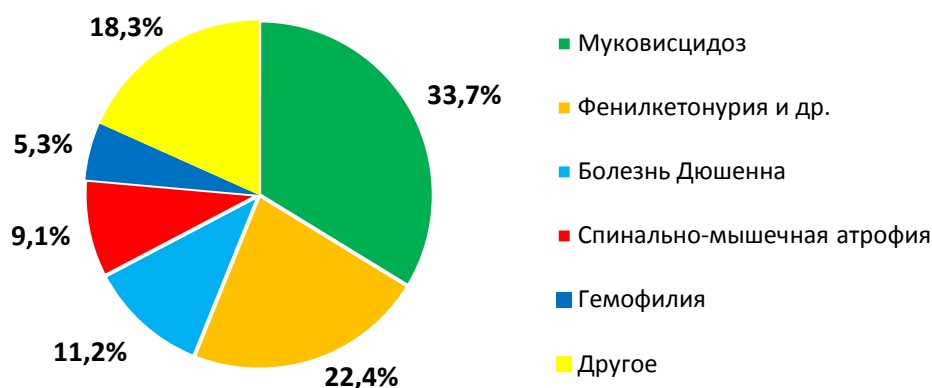
### 3. РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Всего в исследовании приняли участие 1381 человек из 85 регионов Российской Федерации, представляющие 89 заболеваний

Наибольшую активность в исследовании проявили представители пяти заболеваний: муковисцидоз (33,7%), фенилкетонурия (22,4%), болезнь Дюшенна (11,2%), спинально-мышечная атрофия (9,1%) и гемофилия (5,3%).

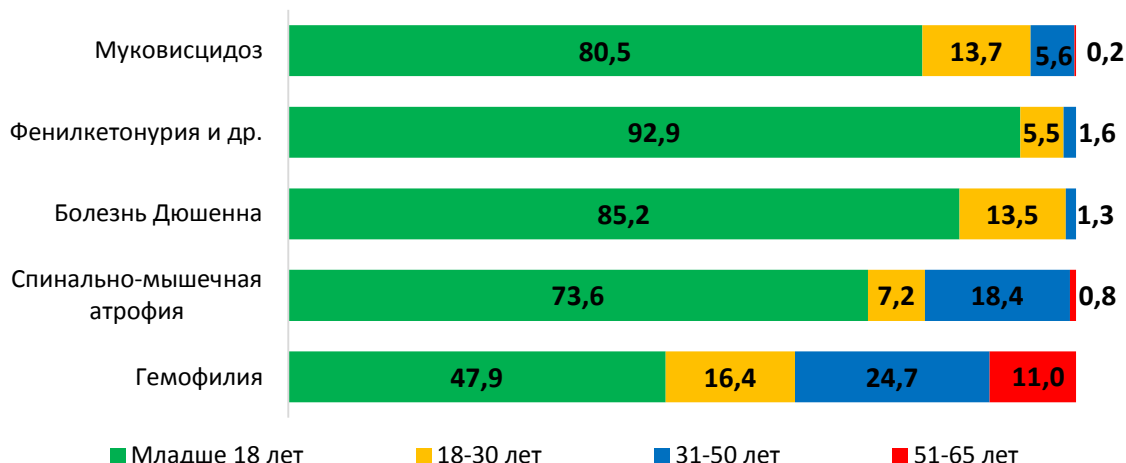
Эти пять заболеваний в исследовании оказались преобладающими. Поэтому помимо общего анализа по данным 5 нозологиям проведен отдельный анализ.

**Рисунок 1. Профиль заболевания пациентов участников опроса**



Особенностью исследования стал высокий отклик на него родителей детей с орфанными заболеваниями. Среди заполнивших анкету по диагнозу «фенилкетонурия» родителей оказалось 93%, по диагнозу «болезнь Дюшенна» - 85,2%, «муковисцидоз» - 80,5%, «спинально-мышечная атрофия» (далее СМА) - 73,6%, по диагнозу «гемофилия» - 48% родителей.

**Рисунок 2. Возраст пациентов участников опроса, % от числа опрошенных по каждой группе**



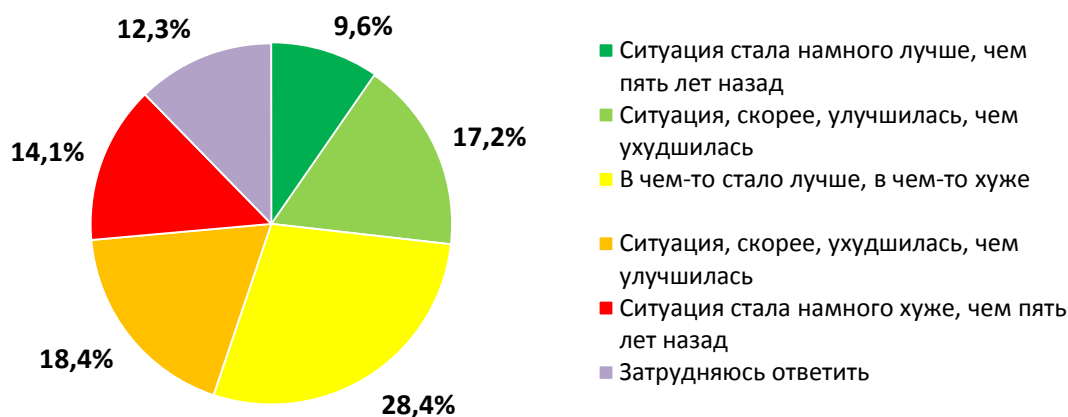
В целом, убеждены, что ситуация в последнее время ухудшилась 32,5%; что улучшилась - 26,8% участников исследования.

Почти треть участников исследования (28,4%) считают, что ситуация в системе помощи людям с орфанными заболеваниями в чем-то стала хуже, в чем-то стала лучше.

На фоне остроты проблемы такая точка зрения не может быть расценена положительно.

При этом заметное влияние на ухудшение доступности медицинской помощи для пациентов с хроническими заболеваниями оказала ситуация пандемии, а также проблемы недофинансирования льготного лекарственного обеспечения на фоне выросшего в последние 5 лет числа нозологий и пациентов.

**Рисунок 3.1. Как Вы считаете, изменилась ли ситуация с оказанием медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в нашей стране за последние пять лет?**



**Рисунок 3.2. Как, Вы считаете, изменилась ли ситуация с оказанием медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в нашей стране за последние пять лет?**



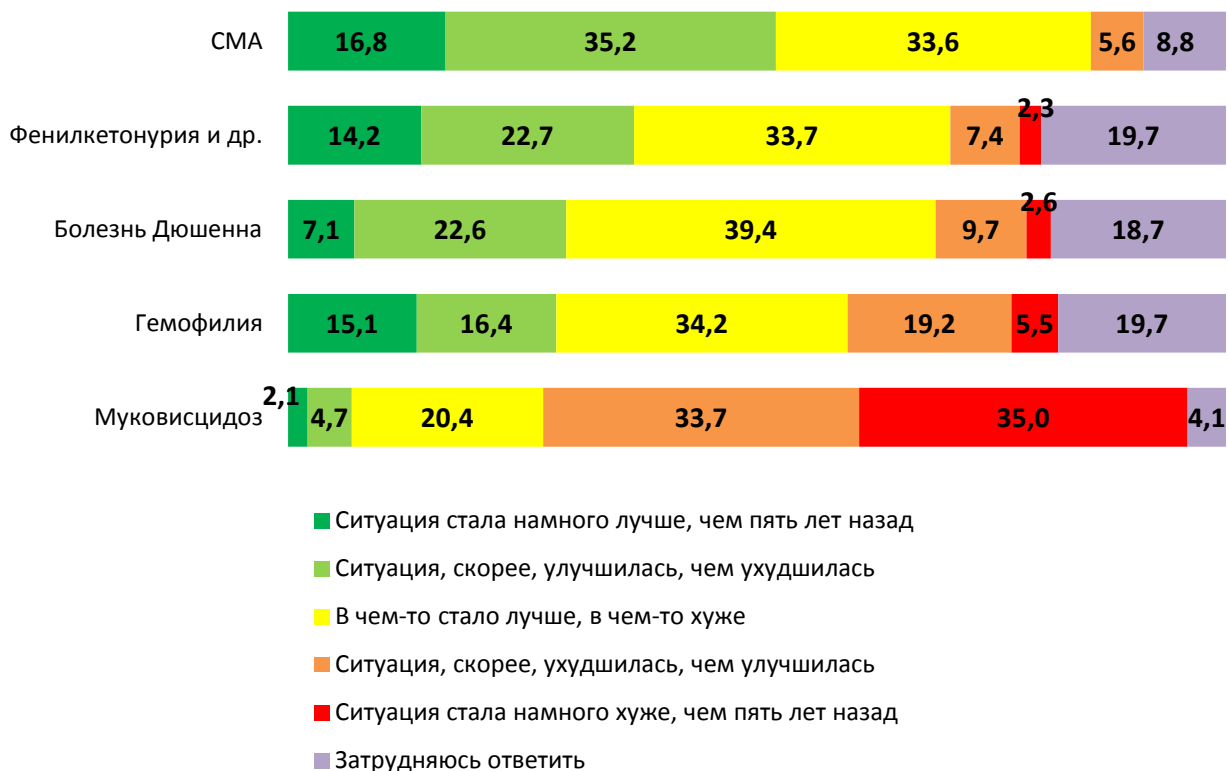
Сравнительно более позитивно оценивают изменения в системе медицинской помощи родители детей со СМА и с фенилкетонурией. Здесь положительные оценки перевешивают оценки отрицательные (52% и 37% положительных оценок; 5,6% и 9,7% указаний на ухудшение ситуации; 33,7% и 33,6% амбивалентных оценок «что-то лучше, что-то хуже»).

Более критично оценивают изменения в системе медицинской помощи респонденты с профилями «болезнь Дюшенна» и «гемофилия». В этих двух группах положительные оценки дали около трети опрошенных (29,7% - болезнь Дюшенна, 31,5% - гемофилия), но довольно много тех, кто неоднозначно оценивает перемены (39,4% - болезнь Дюшенна, 34,2% - гемофилия); среди опрошенных с профилем «гемофилия» высок удельный вес указавших на ухудшение ситуации (24,7%).

Резко негативно оценивают изменения в системе медицинской помощи родители детей с муковисцидозом. В этой группе явно отрицательных оценок в 10 раз больше положительных: доля положительных оценок не превысила 7% (6,8%), в то время как отрицательно оценили изменения в системе медицинской помощи 68,7% опрошенных родителей детей с муковисцидозом и еще 20,4% неоднозначно оценивают перемены («что-то лучше, что-то хуже»).

По экспертным оценкам ухудшение ситуации здесь связано с общей сложной не решенной пока ситуацией, с пандемией, с преобладающей заменой оригинальных препаратов на дженерики, с проблемами финансирования лекарственного обеспечения пациентов с муковисцидозом.

**Рисунок 4. Как, Вы считаете, изменилась ли ситуация с оказанием медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в нашей стране за последние пять лет? % от числа опрошенных по каждой группе**



Актуальные проблемы в системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями, по мнению опрошенных:

- Недоступность льготных лекарств (52,2%).
- Недоступность качественной реабилитации в регионе (47,4%).
- Недоступность лечебного питания, в т.ч. для взрослых (35,6%).
- Недоступность высокотехнологичной медицинской помощи (34,2%).
- Проблемы маршрутизации пациентов, в т.ч. взрослых (31,6%).
- Недоступность оперативной диагностики, в т.ч. молекулярно-генетической диагностики (25%).

Пандемия в 2020 году усилила следующие проблемы:

- Недоступность специализированной помощи в период пандемии (35,5%).
- Отсутствие коррекции лечения и/или реабилитации в период пандемии (29,5%).

**Рисунок 5. Какие проблемы в системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями остаются актуальными либо обострились за последние годы?**



По оценкам экспертов ВСП и ВООЗ причинами остроты многих проблем являются объективные негативные тенденции в сфере – нарастающая недостаточность финансирования программ лекарственного обеспечения при росте числа пациентов, резко выросшая недоступность специализированной медицинской помощи в условиях пандемии. Эти тенденции разворачиваются на фоне значительного числа острых системных и не решенных пока проблем.

На вопрос о положительных изменениях в системе медицинской помощи при орфанных заболеваниях треть опрошенных (32,7%) еще раз подчеркнули, что за 5 лет «ничего не стало лучше», еще 13,5% затруднились ответить.

Остальные респонденты посчитали, что в последние пять лет произошли позитивные изменения в следующих сферах:

- Доступность оперативной диагностики, в т.ч. молекулярно-генетической (21,7%).
- Своевременность назначения лечения (15%).
- Доступность лечебного питания (13,8%).
- Доступность льготных лекарств (11,7%).
- Доступность высокотехнологичной медицинской помощи (10,4%).
- Доступность качественной реабилитации в регионе (3,6%).

**Рисунок 6. Что именно стало лучше в системе медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в нашей стране за последние пять лет?**



По мнению экспертов ВСП и ВООЗ, позитивные изменения связаны с ростом активности пациентского и врачебного сообщества и политическими решениями о развитии инновационной медицинской помощи орфанным пациентам, с расширением числа орфанных нозологий в составе программы ВЗН, нормативными решениями, допускающими лекарственное обеспечение орфанных пациентов препаратами, незарегистрированными в РФ, с упрощением регистрации новых препаратов, с принятием решений о дополнительном финансировании медицинской помощи орфанным пациентам, появлением препаратов для СМА, с развитием ВМП, с развитием федеральных научно-исследовательских центров.

Рисунок 7 отражает сравнение значимости проблем и произошедших улучшений в системе медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями.

Пациенты и их родственники видят положительные сдвиги в конкретных аспектах организации медицинской помощи.

При этом число пациентов, считающих, что проблемы сохраняются или обострились, остается значительно выше по большей части направлений.

**Рисунок 7. Улучшения и проблемы в системе медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями**



Наиболее проблемные зоны: доступность льготных лекарств и доступность качественной медико-социальной помощи.

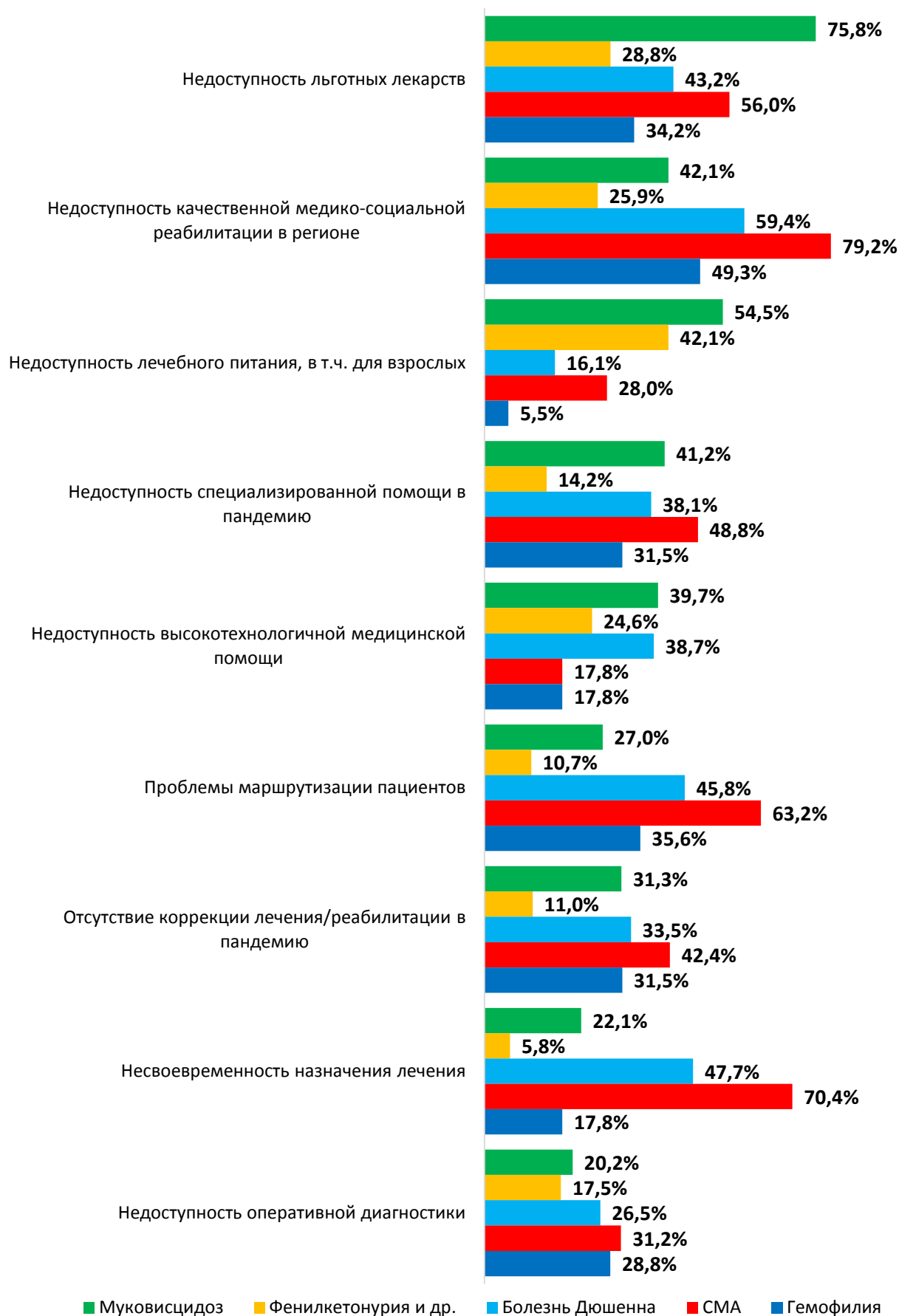
Зоны с наибольшими позитивными сдвигами: доступность оперативной диагностики и своевременность назначения лечения.

## Различия в оценках проблем представителями пяти орфанных профилей:

- Недоступность льготных лекарств – проблема крайне остро стоит для родителей детей с муковисцидозом (75,8% опрошенных в этой группе отметили ее как актуальную) и со СМА (56%), также актуальна для родителей детей с болезнью Дюшенна (43,2%).  
Острота проблемы ниже для больных гемофилией (34,2%), фенилкетонурией (28,8%).
- Недоступность качественной медико-социальной реабилитации – проблема крайне остро стоит для больных СМА (79,2%) и болезнью Дюшенна (59,4%), также актуальна для больных гемофилией (49,3%) и муковисцидозом (42%).  
Проблема указывается значительно реже родителями детей с фенилкетонурией (26%).
- Недоступность лечебного питания – проблема острее для больных муковисцидозом (54,5%) и фенилкетонурией (42%).  
В других группах проблема указывается реже: СМА – 28%, болезнь Дюшенна – 16%. Для больных гемофилией проблема неактуальна (5,5%).
- Недоступность специализированной медицинской помощи в период пандемии – проблема острее для больных СМА (48,8%), муковисцидозом (41,2%) и болезнью Дюшенна (38%); менее выражена для больных гемофилией (31,5%). Родителями детей с фенилкетонурией проблема указывается редко (14,2%).
- Недоступность высокотехнологичной медицинской помощи – проблема острее для больных муковисцидозом (39,7%) и болезнью Дюшенна (38,7%); менее актуальна для больных фенилкетонурией (24,6%), СМА и гемофилией (по 17,8%).
- Проблема маршрутизации пациентов остра для больных СМА (63,2%) и болезнью Дюшенна (45,8%). Реже указывается проблема для больных гемофилией (35,6%) и муковисцидозом (27%). Наименее актуальна проблема для больных фенилкетонурией (10,7%).
- Несвоевременность назначения лечения – проблема крайне остра для больных СМА (70,4%), довольно остра в ситуации болезни Дюшенна (47,7%). В других профилях проблема указывалась реже: муковисцидоз – 22% гемофилия – 17,8%. Проблема неактуальна для больных фенилкетонурией (5,8%).
- Отсутствие коррекции лечения и/или реабилитации в период пандемии – проблема острее для больных СМА (42,4%), болезнью Дюшенна (33,5%), гемофилией (31,5%) и муковисцидозом (31,3%). Родителями детей с фенилкетонурией проблема указывается редко (11%).
- Недоступность оперативной диагностики – проблема имеет наименьший рейтинг; сравнительно чаще указана опрошенными профилей «СМА» (31,2%), «гемофилия» (28,8%) и «болезнь Дюшенна» (26,5%); реже указана для больных муковисцидозом (20,2%) и фенилкетонурией (17,5%).



**Рисунок 8. Актуальные проблемы в системе медицинской помощи, с которыми сегодня сталкиваются пациенты с орфанными заболеваниями**



**Рисунок 9.1. Рейтинг проблем медицинской помощи пациентам с муковисцидозом**



**Рисунок 9.2. Рейтинг проблем медицинской помощи пациентам с фенилкетонурией**



**Рисунок 9.3. Рейтинг проблем медицинской помощи пациентам с болезнью Дюшенна**



**Рисунок 9.4. Рейтинг проблем медицинской помощи пациентам со СМА**



**Рисунок 9.5. Рейтинг проблем медицинской помощи пациентам с гемофилией**



Исследование фиксирует, что для разных орфанных нозологий складываются различные рейтинги проблем. Для муковисцидоза и фенилкетонурии «лидеры» проблем – недоступность льготных лекарств и лечебного питания, для СМА и болезни Дюшена – недоступность реабилитации и несвоевременность назначения лечения, для гемофилии – проблемы реабилитации и маршрутизации пациентов.

Это подчеркивает необходимость паспортизации проблем и их решений для нозологий.

Первые детальные паспорта орфанных заболеваний в настоящее время готовятся ВСП и ВООЗ и будут представлены на III Всероссийском форуме по орфанным заболеваниям.

## 4. ПРИЛОЖЕНИЕ

### Приложение 1. Распределение ответов пациентов

Таблица 1.

1. По Вашему мнению, как изменилась ситуация с оказанием медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в нашей стране за последние пять лет?	Кол-во, чел.	Доля, %
Ситуация стала намного лучше, чем пять лет назад	133	9,6
Ситуация, скорее, улучшилась, чем ухудшилась	237	17,2
В чем-то стало лучше, в чем-то хуже	392	28,4
Ситуация, скорее, ухудшилась, чем улучшилась	254	18,4
Ситуация стала намного хуже, чем пять лет назад	195	14,1
Затрудняюсь ответить	170	12,3
<b>Всего</b>	<b>1381</b>	<b>100,0</b>

Таблица 2.

2. Что именно стало лучше в системе медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в нашей стране за последние пять лет?	Кол-во, чел.	Доля, %
Доступность оперативной диагностики, в т.ч. молекулярно-генетической диагностики	299	21,7
Своевременность назначения лечения	207	15,0
Доступность лечебного питания	190	13,8
Доступность льготных лекарств	161	11,7
Доступность высокотехнологичной медицинской помощи	143	10,4
Доступность качественной медико-социальной реабилитации в регионе	50	3,6
Ничего не стало лучше	451	32,7
Затрудняюсь ответить	187	13,5
Другое	130	9,4

Таблица 3.

3. Какие проблемы в системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями продолжают оставаться актуальными либо обострились за последние годы?	Кол-во, чел.	Доля, %
Недоступность льготных лекарств	721	52,2
Недоступность качественной медико-социальной реабилитации в регионе	655	47,4
Недоступность лечебного питания, в т.ч. для взрослых	491	35,6
Недоступность специализированной помощи в период пандемии	490	35,5
Недоступность высокотехнологичной медицинской помощи	472	34,2
Проблемы маршрутизации пациентов, в т.ч. взрослых	437	31,6
Отсутствие коррекции лечения и/или реабилитации в период пандемии	408	29,5
Несвоевременность назначения лечения	386	28,0
Недоступность оперативной диагностики, в т.ч. молекулярно-генетической диагностики	347	25,1
Ничего не стало хуже	46	3,3

Затрудняюсь ответить	504	36,5
Другое	35	2,5

Таблица 4.

Возраст пациента:	Кол-во, чел.	Доля, %
Младше 18 лет	1058	76,6
18-30 лет	161	11,7
31-50 лет	126	9,1
51-65 лет	33	2,4
Старше 65 лет	3	0,2
<b>Всего</b>	<b>1381</b>	<b>100,0</b>

Таблица 5.

Какое орфанное заболевание является профильным у Вас или Вашего родственника?	Кол-во, чел.	Доля, %
Муковисцидоз	466	33,7
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	309	22,4
Болезнь Дюшенна	155	11,2
Спинально-мышечная атрофия	125	9,1
Гемофилия	73	5,3
Дефицит лизосомной кислой липазы	26	1,9
ОВИН первичный иммунодефицит	26	1,9
Болезнь Гоше	23	1,7
Рассеянный склероз	18	1,3
Дефект в системе комплемента	11	0,8
Нарушения обмена жирных кислот	11	0,8
Гипофосфатазия	9	0,7
Глютарикацидурия	9	0,7
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	9	0,7
Юношеский артрит с системным началом	7	0,5
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	5	0,4
Болезнь Виллебранда	4	0,3
Злокачественные новообразования кроветворной, лимфоидной и родственных им тканей	4	0,3
Эпилепсия	4	0,3
Болезнь Помпе (гликогеноз II типа)	3	0,2
Синдром Ретта	3	0,1
Альтернирующая Гемиплегия детского возраста	2	0,1
Апластическая анемия неуточненная	2	0,1
Болезнь Бехтерева	2	0,1
болезнь Рандю-Ослера	2	0,1
Гипофосфатемический рахит	2	0,1
Глутаровая ацидурия 1 тип	2	0,1
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	2	0,1
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	2	0,1
Конечно-поясная мышечная дистрофия 2А	2	0,1
Мышечная дистрофия Ульриха	2	0,1

Нейрофиброматоз	2	0,1
Остеопетроз	2	0,1
Помпе	2	0,1
Рандю-Ослера-Вебера	2	0,1
Синдром врожденной нечувствительности боли с ангидрозом	2	0,1
Синдром Ли	2	0,1
Синдром Прадера-Вилли	2	0,1
Гемолитико-уремический синдром	1	0,1
Мукополисахаридоз трех типов (I, II и VI)	1	0,1
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	1	0,1
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	1	0,1
G35	1	0,1
Амиотрофия Русси-Леви	1	0,1
Атипичной аутизм	1	0,1
Атрофия дюше	1	0,1
Ахондроплазия	1	0,1
Бета-Талассемия большая форма	1	0,1
Болезнь Вольмана	1	0,1
Болезнь накопления эфиров холестерина	1	0,1
Буллезный Эпидермолиз дистрофическая форма тяжёлое течение	1	0,1
Врожденная миопатия (болезнь центрального стержня)	1	0,1
Врожденная мышечная дистрофия	1	0,1
Врожденный именнодефицит	1	0,1
Гемолитико-уремический синдром	1	0,1
Гепертония	1	0,1
Гипермаркет ige синдром	1	0,1
Гипопаратиреоз тяжелой формы	1	0,1
Дисфердинопатия(дистальная миопатия 2B)	1	0,1
ДЦП на фоне предродового отека мозга и всеми выходящими отсюда последствиями	1	0,1
Коллагенопатия	1	0,1
Лимфолейогиомиоматоз легких	1	0,1
Множественные экзостозы, синдром Лангера-Гидеона	1	0,1
Мукополисахаридоз трех типов (I, II и VI)	1	0,1
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	1	0,1
Наследственное недифференцированное метаболическое заболевание с преимущественным поражением нервной системы (Лейкоцефалопатия?). Точный диагноз не можем установить с 2014 года.	1	0,1
Наследственный Ангионеовратический отек	1	0,1
не установлена за 4,5 года, подозревается генетическое заболевание	1	0,1
Оссифицирующая прогрессирующая фибродисплазия	1	0,1
Параганглиома шеи, НЭО	1	0,1
Поясно-конечностная мышечная дистрофия	1	0,1
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	1	0,1
Саркоидоз легких	1	0,1
Синдром Вольфа Хиршхорна	1	0,1
Синдром Горхема стаута, лимфоагенный остеолизис	1	0,1
Синдром Дауна	1	0,1
Синдром Карнелии де Ланге	1	0,1
Синдром короткой кишки	1	0,1
Синдром Коффин Сириса	1	0,1
Синдром кошачьего крика	1	0,1
Синдром Марфана	1	0,1
Синдром швахмана-даймонда	1	0,1
Синдром Шерешевского-Тернера	1	0,1

Синдром эйзенменгера	1	0,1
Системная красная волчанка	1	0,1
Тератома	1	0,1
Туберозный склероз	1	0,1
Частичная моносомия 2q23.1, ВАР (узловая гетеротопия серого вещества в правой теменной доле)	1	0,1
Эктодермальная ангиодротическая дисплазия и атопический дерматит	1	0,1
<b>Всего</b>	<b>1381</b>	<b>100,0</b>

Таблица 6.

Регион, где Вы живете:	Кол-во, чел.	Доля, %
Алтайский край	59	4,3
Амурская область	6	0,4
Архангельская область	5	0,4
Астраханская область	4	0,3
Белгородская область	6	0,4
Брянская область	10	0,7
Владимирская область	16	1,2
Волгоградская область	16	1,2
Вологодская область	4	0,3
Воронежская область	31	2,2
Город Москва	5	0,4
Город Санкт-Петербург	3	0,2
Город Севастополь	7	0,5
Еврейская автономная область	2	0,1
Забайкальский край	11	0,8
Ивановская область	23	1,7
Иные территории РФ	15	1,1
Иркутская область	7	0,5
Кабардино-Балкарская Республика	0	0,0
Калининградская область	5	0,4
Калужская область	11	0,8
Камчатский край	15	1,1
Карачаево-Черкесская Республика	7	0,5
Кемеровская область	75	5,4
Кировская область	8	0,6
Костромская область	4	0,3
Краснодарский край	9	0,7
Красноярский край	17	1,2
Курганская область	4	0,3
Курская область	0	0,0
Ленинградская область	116	8,4
Липецкая область	59	4,3
Магаданская область	4	0,3
Московская область	0	0,0
Мурманская область	19	1,4
Ненецкий автономный округ	5	0,4
Нижегородская область	40	2,9
Новгородская область	34	2,5
Новосибирская область	11	0,8
Омская область	8	0,6
Оренбургская область	9	0,7
Орловская область	6	0,4



Пензенская область	18	1,3
Пермский край	2	0,1
Приморский край	12	0,9
Псковская область	3	0,2
Республика Адыгея (Адыгея)	52	3,8
Республика Алтай	2	0,1
Республика Башкортостан	9	0,7
Республика Бурятия	0	0,0
Республика Дагестан	2	0,1
Республика Ингушетия	4	0,3
Республика Калмыкия	1	0,1
Республика Карелия	34	2,5
Республика Коми	4	0,3
Республика Крым	5	0,4
Республика Марий Эл	1	0,1
Республика Мордовия	6	0,4
Республика Саха (Якутия)	108	7,8
Республика Северная Осетия – Алания	3	0,2
Республика Татарстан (Татарстан)	5	0,4
Республика Тыва	21	1,5
Республика Хакасия	5	0,4
Ростовская область	41	3,0
Рязанская область	85	6,2
Самарская область	16	1,2
Саратовская область	3	0,2
Сахалинская область	22	1,6
Свердловская область	0	0,0
Смоленская область	2	0,1
Ставропольский край	31	2,2
Тамбовская область	6	0,4
Тверская область	5	0,4
Томская область	4	0,3
Тульская область	4	0,3
Тюменская область	11	0,8
Удмуртская Республика	8	0,6
Ульяновская область	13	0,9
Хабаровский край	7	0,5
Ханты-Мансийский автономный округ – Югра	36	2,6
Челябинская область	45	3,3
Чеченская Республика	1	0,1
Чувашская Республика – Чувашия	38	2,8
Чукотский автономный округ	0	0,0
Ямало-Ненецкий автономный округ	1	0,1
Ярославская область	9	0,7
<b>Всего</b>	<b>1381</b>	<b>100,0</b>

## Приложение 2. Анкета

*В преддверии III Всероссийского форума по орфанным заболеваниям Всероссийский союз пациентов и Всероссийское общество орфанных заболеваний проводят опрос пациентов и родственников пациентов на предмет оценки изменений в системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в РФ.*

*Результаты опроса будут представлены на Форуме, а также направлены в федеральные органы власти в сфере здравоохранения и применены ВСП и ВООЗ для защиты прав пациентов.*

*Анкету можно заполнить до 08 февраля, до 10:00 мск. Просим принять участие в исследовании!*

**1. По Вашему мнению, как изменилась ситуация с оказанием медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в нашей стране ЗА ПОСЛЕДНИЕ ПЯТЬ ЛЕТ?**

- 1- Ситуация стала намного лучше, чем пять лет назад
- 2- Ситуация, скорее, улучшилась, чем ухудшилась
- 3- В чем-то стало лучше, в чем-то хуже
- 4- Ситуация, скорее, ухудшилась, чем улучшилась
- 5- Ситуация стала намного хуже, чем пять лет назад
- 98- Затрудняюсь ответить

**2. Что именно стало лучше в системе медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в нашей стране ЗА ПОСЛЕДНИЕ ПЯТЬ ЛЕТ? Отметьте все подходящие варианты и/или впишите свои:**

- 1- Доступность оперативной диагностики, в т.ч. молекулярно-генетической диагностики
- 2- Своевременность назначения лечения
- 3- Доступность льготных лекарств
- 4- Доступность качественной медико-социальной реабилитации в регионе
- 5- Доступность лечебного питания
- 6- Доступность высокотехнологичной медицинской помощи
- 96- Другое (что именно): \_\_\_\_\_
- 97- Ничего не стало лучше
- 98- Затрудняюсь ответить

**3. Какие проблемы в системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями продолжают оставаться актуальными либо обострились за последние годы? Отметьте все подходящие варианты и/или впишите свои:**

- 1- Недоступность оперативной диагностики, в т.ч. молекулярно-генетической диагностики
- 2- Несвоевременность назначения лечения
- 3- Недоступность льготных лекарств
- 4- Недоступность качественной медико-социальной реабилитации в регионе
- 5- Недоступность лечебного питания, в т.ч. для взрослых
- 6- Недоступность высокотехнологичной медицинской помощи

- 7- Проблемы маршрутизации пациентов, в т.ч. взрослых
- 8- Недоступность специализированной помощи в период пандемии
- 9- Отсутствие коррекции лечения и/или реабилитации в период пандемии
- 96- Другое (что именно): \_\_\_\_\_
- 97- Ничего не стало хуже
- 98- Затрудняюсь ответить

#### **4. Регион, где Вы живете:**

1. Республика Адыгея
2. Республика Башкортостан
3. Республика Бурятия
4. Республика Алтай
5. Республика Дагестан
6. Республика Ингушетия
7. Кабардино-Балкарская Республика
8. Республика Калмыкия
9. Карачаево-Черкесская Республика
10. Республика Карелия
11. Республика Коми
12. Республика Марий Эл
13. Республика Мордовия
14. Республика Саха (Якутия)
15. Республика Северная Осетия - Алания
16. Республика Татарстан
17. Республика Тыва
18. Удмуртская Республика
19. Республика Хакасия
20. Чеченская Республика
21. Чувашская Республика - Чувашия
22. Алтайский край
23. Краснодарский край
24. Красноярский край
25. Приморский край
26. Ставропольский край
27. Хабаровский край
28. Амурская область
29. Архангельская область
30. Астраханская область
31. Белгородская область
32. Брянская область
33. Владимирская область
34. Волгоградская область
35. Вологодская область
36. Воронежская область
37. Ивановская область
38. Иркутская область
39. Калининградская область
40. Калужская область
41. Камчатский край
42. Кемеровская область
43. Кировская область
44. Костромская область

- 45.Курганская область
- 46.Курская область
- 47.Ленинградская область
- 48.Липецкая область
- 49.Магаданская область
- 50.Московская область
- 51.Мурманская область
- 52.Нижегородская область
- 53.Новгородская область
- 54.Новосибирская область
- 55.Омская область
- 56.Оренбургская область
- 57.Орловская область
- 58.Пензенская область
- 59.Пермский край
- 60.Псковская область
- 61.Ростовская область
- 62.Рязанская область
- 63.Самарская область
- 64.Саратовская область
- 65.Сахалинская область
- 66.Свердловская область
- 67.Смоленская область
- 68.Тамбовская область
- 69.Тверская область
- 70.Томская область
- 71.Тульская область
- 72.Тюменская область
- 73.Ульяновская область
- 74.Челябинская область
- 75.Забайкальский край
- 76.Ярославская область
- 77.Москва
- 78.Санкт-Петербург
- 79.Еврейская автономная область
- 80.Ненецкий автономный округ
- 81.Ханты-Мансийский автономный округ - Югра
- 82.Чукотский автономный округ
- 83.Ямало-Ненецкий автономный округ
- 84.Республика Крым
- 85.Севастополь
- Иные территории РФ

**СПАСИБО БОЛЬШОЕ ЗА УЧАСТИЕ В ИССЛЕДОВАНИИ!**