



**ВСЕРОССИЙСКИЙ
СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ**
Здоровье для всех!

VII ОРФАННЫЙ ФОРУМ



Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний

VII Всероссийский форум по орфанным заболеваниям

ДОСТУПНОСТЬ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ВЗРОСЛЫМ ПАЦИЕНТАМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

Результаты социологического исследования

Россия, 28 февраля – 1 марта 2025 года, <https://forum-vsp.ru/orf-7/>

ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ИССЛЕДОВАНИЯ

Организаторы исследования

Всероссийский союз пациентов

Всероссийское общество орфанных заболеваний

Центр «Социальная Механика»

Цель исследования

Выявление проблем в получении медицинской помощи при орфанных заболеваниях.

Сравнение полученных результатов с данными опросов 2021 и 2022 годов

Метод, выборка, период проведения

Онлайн-опрос взрослых пациентов и их представителей.

Опрошено 681 человек из 73 субъектов РФ, представляющих 83 орфанных нозологий.

27 января – 21 февраля 2025 г.

Таблицы 1-3. Выборка исследования

Вы заполняли анкету как пациент или его представитель?	Кол-во, чел.	Доля в %
Я пациент	494	72,5%
Я представитель совершеннолетнего пациента	187	27,5%
Возраст пациента:	Кол-во, чел.	Доля в %
19-30 лет	266	39,1%
31-50 лет	333	48,9%
51-65 лет	66	9,7%
Старше 65 лет	16	2,3%
Пол пациента:	Кол-во, чел.	Доля в %
Мужской	240	35,2%
Женский	441	64,8%
Инвалидность	Кол-во, чел.	Доля
1 группа	161	23,6%
2 группа	149	21,9%
3 группа	162	23,8%
В процессе оформления инвалидности	23	3,4%
Нет инвалидности	186	27,3%
Льготы:	Кол-во, чел.	Доля
Федеральная льгота по программе ОНЛС, есть инвалидность	176	25,8%
Федеральная льгота по ВЗН	30	4,4%
Федеральная льгота по другим заболеваниям	8	1,2%
Региональная льгота	61	9,0%
Льгота есть, но не знаю, какая	122	17,9%
Нет льготы	189	27,8%
Затрудняюсь ответить	95	14,0%
Заболевание	Кол-во	Доля в %
Миопатии за исключением Дюшенна и Беккера	102	15,0%
Нейрофиброматоз	98	14,4%
Фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии	86	12,6%
Болезнь Штрюмпеля	39	5,7%
Мышечная дистрофия (миодистрофия) Дюшенна, Беккера	34	5,0%
Муковисцидоз	33	4,8%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	33	4,8%
Другое (напишите, что именно):	226	33,2%
Всего	681	100,0%

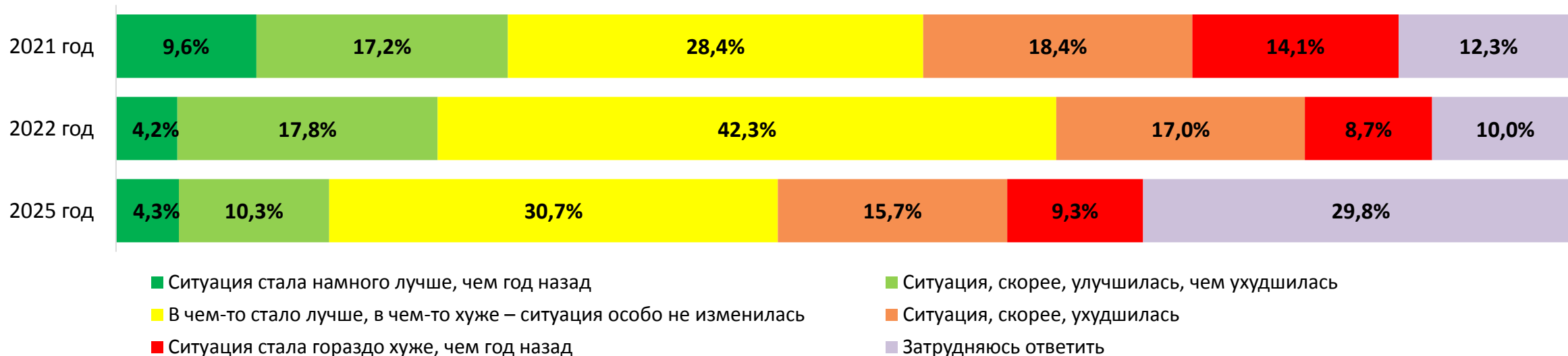
ОБЩАЯ ОЦЕНКА ИЗМЕНЕНИЙ В ЗДРАВООХРАНЕНИИ

Настрой пациентов с орфанными заболеваниями в отношении изменений в здравоохранении довольно критичен.

По сравнению с 2021-2022 гг. положительных оценок изменений медпомощи меньше и больше число затруднившихся ответить*:

- Ситуация с оказанием медпомощи орфанным пациентам в последний год ухудшилась, считают 25%, что улучшилась – 14,6% (в 2021 - 2022 годах: 22% и 27%).
- «В системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями за последний год ничего не изменилось – мнение 30,7%.

Рисунок 3. Как изменилась ситуация с оказанием медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в нашей стране за последний год (вопрос 2025 и 2022 годов) / за последние пять лет (вопрос 2021 года)?



* При сравнении важно учитывать, что в предыдущих двух исследованиях участвовали преимущественно родители несовершеннолетних пациентов.

ОБЩАЯ ОЦЕНКА ИЗМЕНЕНИЙ В ЗДРАВООХРАНЕНИИ

Более негативно оценивают изменения в здравоохранении пациенты с...

- фенилкетонурией – 39,5% критичных оценок, 12,8% положительных
- муковисцидозом – 39,4% критичных оценок, 21,2% положительных
- СМА – 33,3% критичных оценок, 20% положительных
- болезнью Штрюмпеля – 28% критичных оценок, 18% положительных

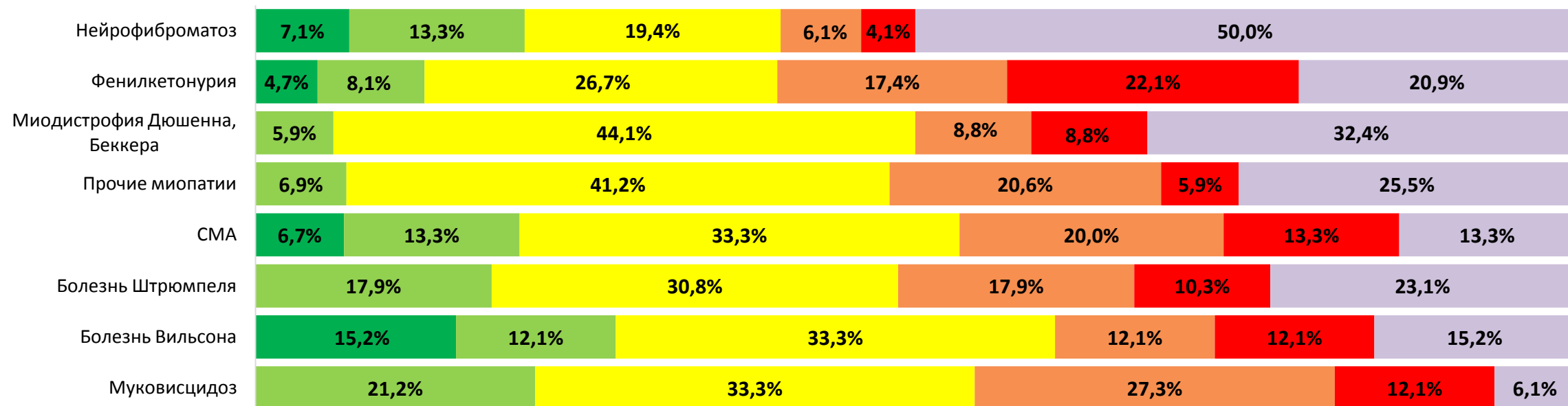
Считают, что ничего не изменилось в медицинской помощи ...

- пациенты с миопатиями – 41-44%

Более позитивно оценивают изменения пациенты с...

- нейрофиброматозом – 10,2% критичных и 20,4% положительных оценок
- болезнью Вильсона – 24,2% критичных и 27,3% положительных оценок

Рисунок 4. Изменилась ли ситуация с оказанием медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в нашей стране за последний год?



- Ситуация стала намного лучше, чем год назад
- Ситуация, скорее, улучшилась, чем ухудшилась
- В чем-то стало лучше, в чем-то хуже – ситуация особо не изменилась
- Ситуация, скорее, ухудшилась
- Ситуация стала гораздо хуже, чем год назад
- Затрудняюсь ответить

ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЛЮДЯМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

Топ проблем пациентов с орфанными заболеваниями:

1- Отсутствие профильного специалиста в регионе. 2- Недоступность льготных лекарств. 3- Сложности с прохождением специализированной диагностики.

Рисунок 5. С какими проблемами сталкивались лично Вы (как пациент или как представитель пациента) в прошедшем 2024 году?



ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЛЮДЯМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

По сравнению с 2021 годом ряд проблем указаны чаще*:

Проблемы с лекарствами –
2021 - 70,8% 2024 - 77,3%

Проблемы маршрутизации –
2021 - 34,3% 2024 - 43%

Сложности с прохождением реабилитации –
2021 - 33,4% 2024 - 42,4%

Сложности с прохождением лечения в стационаре –
2021 - 26,3% 2024 - 38,8%

* При сравнении важно учитывать, что среди участников предыдущего исследования преобладали родители несовершеннолетних пациентов.

Рисунок 6. Проблемы, с которыми сталкивались пациенты в 2021 и 2024 годах



ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЛЮДЯМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

При миопатиях перечень актуальных проблем очень широк:

на первых местах, помимо ТОП-3: сложности с прохождением реабилитации, с получением лечения в стационаре, проблемы в маршрутизации, сложности с получением ТСР и надомной специализированной помощи.

Рисунок 7. Проблемы, с которыми сталкивались в 2024 году взрослые пациенты с миопатиями, кроме Дюшенна и Беккера (102 чел.)



ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЛЮДЯМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

У пациентов с миодистрофией Дюшенна и Беккера те же проблемы, что и у пациентов с другими миопатиями.

Взрослых пациентов с миодистрофией Дюшенна и Беккера в исследовании - 34 человека.

Эта выборка невелика, дает самое общее представление о структуре и масштабах проблем данного заболевания.

Рисунок 8. Проблемы, с которыми сталкивались в 2024 году взрослые пациенты с миодистрофией Дюшенна и Беккера (34 чел.)



ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЛЮДЯМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

При СМА список проблем наиболее широк. Все проблемы названы чаще, чем в других нозологиях.

Помимо проблем с лекарствами, специалистами и диагностикой опрошенные со СМА часто указывали на недоступную реабилитацию, сложности при маршрутизации, сложности с получением ТСР и невозможность получения специализированной помощи на дому.

Взрослых пациентов СМА в выборке 30 человек. Цифры дают самое общее представление о структуре и масштабах проблем.

Рисунок 9. Проблемы, с которыми сталкивались в 2024 году взрослые пациенты со СМА (30 чел.)



ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЛЮДЯМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

При болезни Штрюмпеля, помимо ТОП-3, актуальны проблемы реабилитации, получения лечения в стационаре, получения ТСР. Взрослых пациентов с болезнью Штрюмпеля в исследовании 30 человек. Получено самое общее представление о проблематике.

Рисунок 10. Проблемы, с которыми сталкивались в 2024 году взрослые пациенты с болезнью Штрюмпеля (39 чел.)



ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЛЮДЯМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

При муковисцидозе, помимо ТОП-3, актуальны проблемы получения лечебного питания, ТСП, надомной специализированной помощи. Взрослых пациентов с муковисцидозом в исследовании 33 человека. Получено общее представление о структуре и масштабах проблем.

Рисунок 11. Проблемы, с которыми сталкивались в 2024 году взрослые пациенты с муковисцидозом (33 чел.)



ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЛЮДЯМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

При **нейрофиброматозе** чаще назывались проблемы:

отсутствие специалиста, недоступность препаратов, недоступность диагностики, сложности с получением лечения в стационаре.

Рисунок 12. Проблемы, с которыми сталкивались в 2024 году взрослые пациенты с нейрофиброматозом (98 чел.)



ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЛЮДЯМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

При болезни Вильсона чаще назывались две проблемы – недоступность льготных лекарств и отсутствие профильного специалиста. Взрослых пациентов с болезнью Вильсона в исследовании 33 человека. Получены общие представления о проблематике.

Рисунок 13. Проблемы, с которыми сталкивались в 2024 году взрослые пациенты с болезнью Вильсона (33 чел.)



ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЛЮДЯМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

При фенилкетонурии пациенты чаще сталкиваются с проблемами недоступности лечебного питания и льготных лекарств, профильного специалиста и проблемой взаимодействия с медучреждениями при организации лечения, маршрутизации.

Рисунок 14. Проблемы, с которыми сталкивались в 2021 году взрослые пациенты с фенилкетонурией (86 чел.)





С проблемой недоступности льготных лекарств в 2024 году сталкивались 77,3% опрошенных пациентов с орфанными заболеваниями.

Рисунок 15. Сталкивались с теми или иными проблемами с лекарствами...



Рисунок 16. Перечень проблем, с которыми сталкивались...





При муковисцидозе проблем с лекарственным обеспечением гораздо больше, чем при других орфанных заболеваниях из числа восьми попавших в анализ в рамках данного исследования.

Взрослых пациентов с муковисцидозом в исследовании было 33 человека. Получены общие представления о проблематике.

Рисунок 18. Проблема лекарственного обеспечения – муковисцидоз (33 чел.)





При фенилкетонурии среди проблем с лекарственным обеспечением чаще называли перебои и выдачу лекарств с опозданием – 46,3%.

Рисунок 19. Проблема лекарственного обеспечения – фенилкетонурия (98 чел.)





При миодистрофии Дюшенна и Беккера проблемы с лекарственным обеспечением связаны с:

- отсутствием заболевания в льготном перечне – 39,3%,
- ограниченностью регионального перечня закупаемых лекарств – 21,4%.

Взрослых пациентов с миодистрофией Дюшенна и Беккера в исследовании 34 человек. Получены общие представления о проблематике.

Рисунок 20. Проблема лекарственного обеспечения – болезнь Дюшенна и Беккера (34 чел.)





У больных **миопатиями, за исключением Дюшенна и Беккера** проблемы в обеспечении льготными лекарствами:

- отсутствие заболевания в льготном перечне – 38,7%,
- отсутствие необходимых препаратов в перечне ЖНВЛП и ВЗН – 28%.

Рисунок 21. Проблема лекарственного обеспечения – миопатии за исключением Дюшенна и Беккера (102 чел.)





У пациентов с **болезнью Вильсона** самая частая проблема – перебои и задержки выдачи лекарств – сталкивались 45,2% опрошенных.

Взрослых пациентов с болезнью Вильсона в исследовании 33 человека. Получены общие представления о проблематике.

Рисунок 22. Проблема лекарственного обеспечения – болезнь Вильсона (33 чел.)





У взрослых пациентов со СМА проблемы с лекарственным обеспечением:

- перебои и задержки выдачи лекарств – 28% опрошенных указали на проблему,
- ограниченность регионального перечня закупаемых лекарств – 24%,
- замена препарата или СПЛП в связи с его отсутствием – 24%,
- отсутствие препаратов в перечне ЖНВЛП и ВЗН – 12%.

Взрослых пациентов со СМА в исследовании 30 человек. Получены общие представления о проблематике.

Рисунок 23. Проблема лекарственного обеспечения – СМА (30 чел.)





У пациентов с **болезнью Штрюмпеля** проблемы с лекарственным обеспечением:

- отсутствие заболевания в льготном перечне – 26,5%,
- перебои и задержки выдачи лекарств – с проблемой сталкивались 23,5% опрошенных.

Взрослых пациентов с болезнью Штрюмпеля в исследовании 39 человек. Получены общие представления о проблематике.

Рисунок 24. Проблема лекарственного обеспечения – болезнь Штрюмпеля (39 чел.)





У пациентов с нейрофиброматозом сравнительно самая благополучная ситуация в обеспечении льготными лекарствами – те или иные проблемы называются реже, чем в других обследованных профилях заболеваний:

- отсутствие льгот на лекарства в связи с отсутствием инвалидности – 31%,
- отсутствие заболевания в льготном перечне – 15%.

Рисунок 25. Проблема лекарственного обеспечения – нейрофиброматоз (98 чел.)





Специализированную диагностику в 2024 – начале 2025 года пациенты с орфанными заболеваниями проходили как бесплатно, так и платно.

Рисунок 26. Где и как Вы проходили диагностику по основному заболеванию в 2024 году – начале 2025 года?

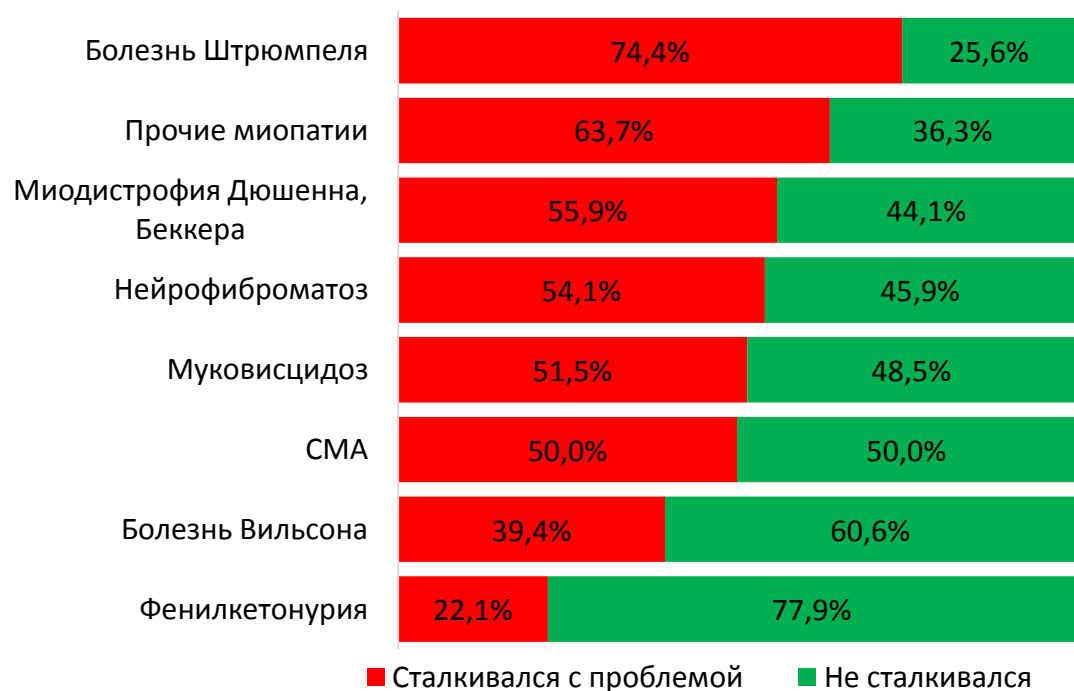




С проблемами прохождения специализированной диагностики в 2024 году сталкивался каждый второй орфанный пациент (51,4%):

- Отсутствие необходимой диагностики в регионе проживания – 53,3%.
- Сложности с получением направления на обследование – 36,8%.
- Платная диагностика как единственно доступная опция – 32,7% опрошенных пациентов с орфанными заболеваниями указали на это.
- Долгая запись/очередь на обследование – 20,6%.
- Сложности с получением направления на обследование в другой регион или в федеральный центр – 15,6%.

Рисунки 27-28. Сложности с прохождением специализированной диагностики по основному заболеванию в прошедший год





Каждый второй орфанный пациент имеет опыт обращения в федеральный медицинский центр – 49,8%.

Рисунок 29. Наличие опыта обращения в федеральный медицинский центр у разных орфанных нозологий





Рисунок 30. Был ли у Вас опыт обращения в федеральный медицинский центр для лечения по своему основному заболеванию?

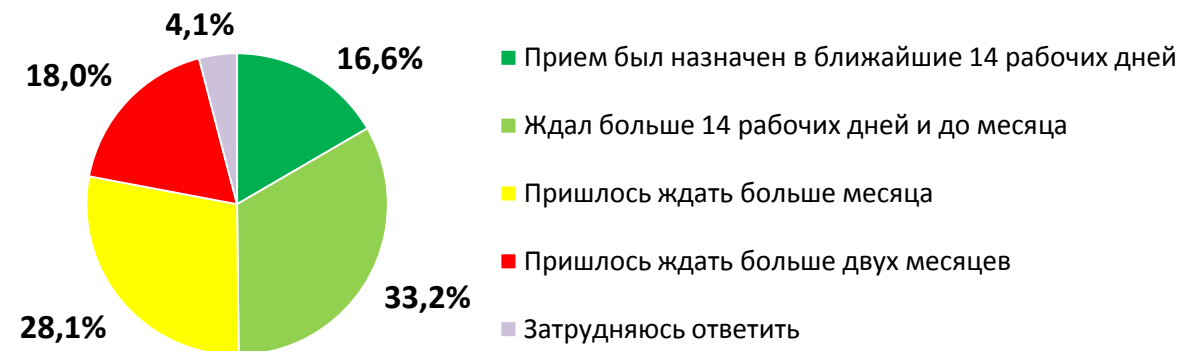


Обращались в федеральный медицинский центр 49,8% опрошенных.

Приема в федеральном центре ждали более месяца 46% (из числа опрошенных, кто обращался в федеральный центр).

На прием в течение 14 рабочих дней с момента обращения попали лишь 16,6%.

Рисунок 31. Если Вы очно обращались в федеральный медицинский центр, как быстро Вам назначили прием?



КОМПЛЕКСНОЕ МЕДИЦИНСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ



Получают комплексное лечение и наблюдение сразу несколькими специалистами 21,4% орфанных пациентов, в том числе:

51,5% с муковисцидозом,
48,5% с болезнью Вильсона,
16,3% с фенилкетонурией,
15,4% с болезнью Штрюмпеля,

13,3% со СМА
11,8% с миопатиями, кроме Дюшенна и Беккера
11,2% с нейрофиброматозом
6% с миодистрофией Дюшенна и Беккера

Рисунок 32. Получаете ли Вы комплексное лечение и наблюдение сразу несколькими специалистами (например, эндокринолог, гастроэнтеролог, пульмонолог, кинезиотерапевт, лор и др.)?

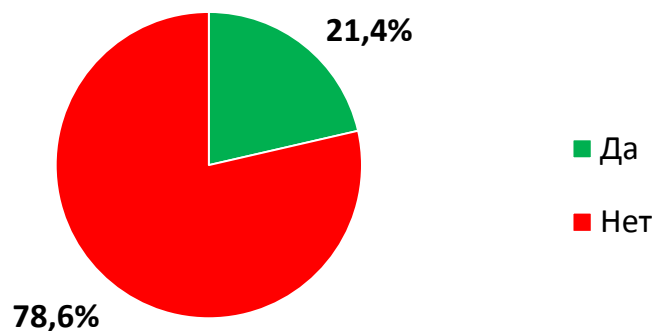


Рисунок 33. Комплексное лечение у разных орфанных профилей





42,7% опрошенных взаимодействуют с пациентскими НКО:

- 34,2% состоят в чатах НКО, читают новости, переписку
- 25% задавали вопросы по болезни и лечению, по врачам
- 12,8% задавали юридические вопросы
- 3,8% участвовали в мероприятиях НКО

42,7% опрошенных взаимодействуют с пациентскими НКО:

- 34,2% состоят в чатах НКО, читают новости, переписку
- 25% задавали вопросы по болезни и лечению, по врачам
- 12,8% задавали юридические вопросы
- 3,8% участвовали в мероприятиях НКО

Рисунки 34-35. Обращения в пациентскую организацию по каким-либо вопросам в прошедший год



ОСНОВНЫЕ ВЫВОДЫ



Сфера орфанных заболеваний остается одной из наиболее сложных в здравоохранении. Несмотря на значительные позитивные сдвиги в этой сфере, в целом, система медицинской помощи здесь меняется медленно.

Настрой пациентов с орфанными заболеваниями в отношении происходящего в отечественном здравоохранении остается довольно критичным. По сравнению с 2021 и 2022 годами, положительных оценок изменений в системе медицинской помощи меньше:

- Убеждены, что ситуация с оказанием медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в последний год ухудшилась, 25%, что улучшилась – 14,6% (в 2021-22 годах говорили об улучшениях 22-27%).
- «Ничего не изменилось» в системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями за последний год, считают 30,7%.

Проблемы, с которыми в 2024 году сталкивались орфанные пациенты:

- Недоступность льготных лекарств – 77,3%.
- Отсутствие специалиста по заболеванию в регионе – 72%.
- Сложности с прохождением специализированной диагностики по основному заболеванию – 51,4%.
- Невозможность на дому получать специализированную медицинскую помощь: внутривенные инъекции, капельницы, ИВЛ и др. – 24,5%.
- Проблемы при взаимодействии с органами власти или медицинскими учреждениями в организации лечения, в маршрутизации – 43%.
- Сложности с прохождением реабилитации – 42,4%.
- Сложности с получением лечебного питания – 29,2%.
- Сложности с получением ТСР – 28%.
- Сложности с прохождением лечения в стационаре – 38,8%.

По сравнению с 2021 годом распространенность целого ряда проблем, с которыми лично сталкивались орфанные пациенты, выросла.



**ВСЕРОССИЙСКИЙ
СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ**
Здоровье для всех!

VII ОРФАННЫЙ ФОРУМ



**Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний**

VII Всероссийский форум по орфанным заболеваниям

VII Всероссийский форум по орфанным заболеваниям



Россия, 28 февраля – 1 марта 2025 года, <https://forum-vsp.ru/orf-7/>