

УДК 614.2

DOI 10.24412/2312-2935-2023-1-123-138

МЕДИКО-СТАТИСТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА БОЛЬНЫХ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ПО ДАННЫМ РЕГИОНАЛЬНОГО РЕГИСТРА В РЕСПУБЛИКЕ БАШКОРТОСТАН ЗА 2018-2021 гг.

*А.М. Хакимова¹, Ф.С. Билалов¹, Д.Р. Еникеева¹, Н.Х. Шарафутдинова¹,
О.Р. Мухамадева¹, М.В. Панова²*

¹ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Министерство здравоохранения Российской Федерации, г.Уфа

²ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр» г.Уфа

Введение. В Республике Башкортостан (РБ) распространенность редких (орфанных) заболеваний остается актуальной медико-социальной проблемой. В связи с этим с целью совершенствования медико-социальной помощи больным с орфанными заболеваниями разрабатываются и внедряются новые методы регистрации пациентов, пересматриваются критерии постановки на учёт, внедряются современные методы диагностики и лечения, в том числе высокотехнологичные.

Целью нашего исследования является анализ регионального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в Республике Башкортостан за 2018-2021 гг.

Материалы и методы. В работе использованы данные регионального регистра РБ и представлена медико-статистическая характеристика больных с орфанными заболеваниями в регионе за 2018-2021 гг.

Результаты и обсуждение. На 01.01.2022 г. в региональном регистре РБ находилось 510 больных, страдающих орфанными заболеваниями. Медико-статистический анализ данных регионального регистра показал, что в 2021 г. по сравнению с 2018 г. произошел рост распространенности орфанных заболеваний: с 10,0 случая на 100 тыс. населения до 12,7 случая на 100 тыс. населения ($p < 0,05$). В 2021 г. среди больных статистически значимо выше удельный вес лиц старше 18 лет, чем детей, удельный вес женщин, чем мужчин. Выше доля больных, проживающих в городах, чем доля больных, являющихся сельскими жителями ($p > 0,05$). Однако уровень распространенности орфанных заболеваний среди сельского населения выше, чем среди городского населения ($p < 0,05$).

Заключение. За период 2018-2021 гг. в Республике Башкортостан увеличилась распространенность орфанных заболеваний: с 10,0 случая до 12,7 случая на 100 тыс. населения (на 21,2%). Рост показателя распространенности объясняется тем, что за последние годы больше внимания уделяется ранней диагностике орфанных заболеваний, критериям внесения больных в официальный регистр, методам лечения и обеспечению больных с орфанными заболеваниями лекарственными препаратами.

Ключевые слова: орфанные заболевания, региональный регистр, медико-статистический анализ, заболеваемость, распространённость

MEDICAL AND STATISTICAL CHARACTERISTICS OF PATIENTS WITH ORPHAN DISEASES ACCORDING TO THE REGIONAL REGISTER IN THE REPUBLIC OF BASHKORTOSTAN FOR 2018-2021

*A.M. Khakimova¹, F.S. Bilalov¹, D.R. Enikeeva¹, N.Kh. Sharafutdinova¹,
O.R. Mukhamadeeva¹, M.V. Panova²*

¹*Bashkir State Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation, Ufa*

²*Republican Medical Genetic Center, Ufa*

Introduction. In the Republic of Bashkortostan, the prevalence of rare (orphan) diseases remains an urgent medical and social problem. In this regard, in order to improve medical and social care for patients with orphan diseases, new methods for registering patients are being developed and implemented, registration criteria are being revised, modern methods of diagnosis and treatment, including high-tech ones, are being introduced.

Goal. The purpose of our study is to analyze the regional register of people suffering from life-threatening chronic progressive rare (orphan) diseases, leading to a reduction in the life expectancy of citizens or their disability in the Republic of Bashkortostan for 2018-2021.

Materials and methods. The work used data from the regional register of the Republic of Bashkortostan and presented the medical and statistical characteristics of patients with orphan diseases in the region for 2018-2021.

Results and discussion. As of 01.01.2022 in the regional register of the Republic of Bashkortostan there were 510 patients suffering from orphan diseases. Medical and statistical analysis of the regional register data showed that in 2021. compared to 2018 there was an increase in the prevalence of orphan diseases: from 10.0 cases per 100 thousand of the population to 12.7 cases per 100 thousand of the population ($p < 0,05$). In 2021 among patients, the proportion of persons over 18 years of age is statistically significantly higher than that of children, the proportion of women than men. The proportion of patients living in cities is higher than the proportion of patients who are rural residents ($p > 0,05$). However, the prevalence of orphan diseases among the rural population is higher than among the urban population ($p < 0,05$).

Conclusion. For the period 2018-2021. in the Republic of Bashkortostan, the prevalence of orphan diseases increased: from 10.0 cases to 12.7 cases per 100,000 populations (by 21.2%). The increase in the prevalence rate is explained by the fact that in recent years more attention has been paid to the early diagnosis of orphan diseases, the criteria for entering patients into the official register, methods of treatment and providing patients with orphan diseases with drugs.

Key words: orphan diseases, regional register, medical and statistical analysis, incidence, prevalence

Актуальность. В начале 90-х годов прошлого века возникло понятие «орфанные болезни», к которому относили редкие заболевания, обделенные вниманием врачей и фармакологов, вследствие их не изученности и очень малой распространённости. Термин «орфанные болезни» появился в США в 1983г. В России определение орфанных заболеваний возникло в ноябре 2011г. в Федеральном законе Российской Федерации (РФ) от 21.11.2011 №323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

Общепринятого на международном уровне определения орфанных заболеваний не существует, а также отсутствует единый критерий отнесения заболеваний к этой группе.

В России вопросы, касающиеся орфанных заболеваний, являются весьма актуальными, чем 10 лет назад, когда впервые возникло определение редких болезней в Федеральном законодательстве [1,2]. В 44 статье Федерального закона №323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» прописано определение редкого (орфанного) заболевания, перечень вошедших заболеваний, как регистрировать пациентов данной группы, а также порядок ведения регионального регистра и своевременное представление сведений в уполномоченный федеральный орган исполнительной власти в порядке, установленном Правительством Российской Федерации. Редкими (орфанными) заболеваниями, согласно российскому законодательству, являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения. Несмотря на то, что орфанные заболевания так редко встречаются, в общей сложности больные, страдающие орфанными заболеваниями, составляют большую популяцию. Орфанные болезни представлены во всех классах болезней. Условно среди них можно выделить генетически обусловленные формы (более 80%) и другие заболевания (менее 20%, кардиологические, инфекционные, эндокринные, гематологические и др.) Симптомы болезни могут проявляться как в раннем детстве, так и у взрослых. Диагностика орфанных заболеваний в 2/3 случаев происходит в раннем детском возрасте [3]. Существует ряд проблем касательно выявления и диагностики орфанных заболеваний, так как нет четкой классификации, отмечается разная клиническая картина на разных стадиях развития заболевания. Также имеется недостаток в подготовке специалистов первичного звена, которые непосредственно сталкиваются с орфанными заболеваниями [4,5]. Труднодоступность грамотной диагностики и, как следствие, запаздывание начала патогенетического лечения приводит к тяжелому течению заболевания. На сегодняшний день значительная часть детей, страдающих орфанными заболеваниями, являются инвалидами [5,6]. По статистическим данным менее 5,0% заболеваний в России диагностируются на ранней 1-й стадии, менее 12,0% – на 2-й, менее 70,0% – на 3-й стадии, а остальные – на 4-й терминальной стадии [1,7]. А также существуют проблемы правового регулирования медицинской помощи, неэффективности правовых и организационных мер по защите прав пациентов, страдающих редкими заболеваниями [8,9].

В законодательстве РФ, существуют два перечня:

- перечень редких (орфанных) заболеваний;
- перечень жизнеугрожающих и хронически прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (Перечень-24).

Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, представляет собой перечень 24 жизнеугрожающих редких заболеваний, для которых существует патогенетическое лечение (ч.3 ст. 44) и имеются лекарственные препараты, зарегистрированные на территории России [10]. Полномочия по лекарственному обеспечению пациентов с орфанными заболеваниями были возложены на субъекты РФ [11].

В Республике Башкортостан ведется работа по модернизации медико-социальной помощи больным с орфанными заболеваниями. Уделяется большое внимание формированию реестра пациентов с орфанными заболеваниями. В 2012г. разработаны и утверждены нормативно-правовые документы, проведен ряд организационных мероприятий, что позволило сформировать региональный сегмент Федерального регистра наблюдения и лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями. В республике в соответствии с утвержденным перечнем в региональном регистре зарегистрировано 510 больных. Регистр является важным ресурсом, позволяющим улучшить контроль за состоянием здоровья пациента, а также совершенствовать планирование организационных мероприятий в здравоохранении и проведения клинических исследований в области орфанных заболеваний.

Цель исследования. На основе медико-статистического анализа данных регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, составить медико-статистическую характеристику больных с орфанными заболеваниями по РБ за 2018-2021 гг.

Материалы и методы. Анализ проведен по данным регионального сегмента Федерального регистра по Республике Башкортостан. Объем наблюдения – все больные, находящиеся в регистре с 2018 по 2021гг. Медико-статистическая характеристика больных проведена по 4 признакам: по заболеваниям, половому признаку, возрасту и месту проживания. Кроме того, для сравнительного анализа проведены расчёты показателей

распространенности орфанных заболеваний и их оценка в динамике. Для этого использованы данные регистра на 1 января 2018, 2019, 2020, 2021гг. Для проведения статистического анализа использованы абсолютные, относительные величины: интенсивные, экстенсивные показатели и показатели наглядности. А также была проведена оценка достоверности полученных результатов.

Результаты исследования. В Республике Башкортостан на 01.01.2022г. в региональном регистре находилось 510 больных, страдающих орфанными заболеваниями. Изучение динамики численности больных, состоящих в региональном регистре с 2018 по 2021гг. показал, что темп прироста количества больных в региональном регистре в 2019г. по отношению к 2018г. составил 11,3%, в 2020г. по отношению к 2019г. – 8,3%, а в 2021г. по отношению к 2020г. 8,5% (табл. 1).

Таблица 1

Динамика количества больных регионального регистра с 2018 по 2021гг. в РБ

Годы	Численность населения РБ (абс.ч.)	Количество больных в регистре		Темп прироста (%)
		(абс. ч)	на 100 тыс. населения	
2018	4063293	395	9,7	-
2019	4051005	438	10,8	11,3
2020	4038151	472	11,7	8,3
2021	4013786	510	12,7	8,5

За все годы наблюдения в региональном регистре превалировало взрослое население старше 18 лет. В 2021г. удельный вес лиц старше 18 лет в региональном регистре составил $59,8 \pm 2,8\%$, лиц моложе 18 лет – $40,2 \pm 3,4\%$ ($p < 0,05$). При этом доля детей в 2019 и 2020гг., имела тенденцию к снижению, а в 2021г. вернулась к показателям 2018г. (табл. 2).

Таблица 2

Структура больных регионального регистра за 2018-2021гг. в РБ по возрасту (%)

Годы	Взрослые		Дети	
	(абс.ч.)	(%)	(абс.ч.)	(%)
2018	237	60,0	158	40,0
2019	263	60,1	175	39,9
2020	291	61,7	181	38,3
2021	305	59,8	205	40,2

Большую часть в структуре больных занимают женщины (61,4±2,7%). Удельный вес мужчин в 2021г. составил 38,6±3,4% (p <0,05). При этом доля женщин в региональном регистре возросла: с 60,0±3,1% в 2018г. до 61,4±2,7% в 2021г. (табл. 3).

Таблица 3

Структура больных регионального регистра за 2018-2021гг. в РБ по полу (%)

<i>Годы</i>	<i>Мужчины</i>		<i>Женщины</i>	
	<i>(абс.ч.)</i>	<i>(%)</i>	<i>(абс.ч.)</i>	<i>(%)</i>
2018	163	40,0	245	60,0
2019	172	39,3	266	60,7
2020	185	39,2	287	60,8
2021	197	38,6	313	61,4

Республика Башкортостан является регионом с высокой долей сельского населения. В региональном регистре удельный вес больных, проживающих в городской местности, в 2021г. составила 53,5±3,0%, проживающих в сельской местности – 46,5±3,2%, p <0,05 (табл. 4). Такое соотношение согласуется со структурой населения по месту проживания. В РБ 37,0% населения проживают в сельской местности. Обращает на себя внимание, что доля больных, проживающих в сельской местности, в региональном регистре увеличивается (в 2018г. 42,8±3,8%, в 2021г. 46,5±3,2%).

Таблица 4

Структура больных регионального регистра за 2018-2021гг. в РБ в зависимости от места проживания (%)

<i>Годы</i>	<i>Город</i>		<i>Село</i>	
	<i>(абс.ч.)</i>	<i>(%)</i>	<i>(абс.ч.)</i>	<i>(%)</i>
2018	226	57,2	169	42,8
2019	247	56,4	191	43,6
2020	257	54,4	215	45,6
2021	273	53,5	237	46,5

Определение уровня распространенности орфанных заболеваний по данным регионального регистра показало, что в Республике Башкортостан в 2018г. на 100 тыс. населения он составил 10,0 случая, в 2021г. 12,7 случая (p <0,05). Среди женщин показатель был выше (14,7 случая на 100 тыс. соответствующего населения), чем среди мужчин (10,5 случая на 100 тыс. соответствующего населения).

За эти три года возросла частота идиопатической тромбоцитопенической пурпуры, преждевременной половой зрелости центрального происхождения, классической фенилкетонурии, незавершенного остеогенеза (табл. 5).

Таблица 5

Уровень распространенности орфанных заболеваний по данным регионального регистра за 2018 и 2021гг. в РБ (на 100 тыс. населения)

<i>Нозология</i>	<i>2018</i>		<i>2021</i>	
	<i>(абс.ч.)</i>	<i>На 100 тыс.</i>	<i>(абс.ч.)</i>	<i>На 100 тыс.</i>
D59.5 Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	15	0,4	16	0,4
D69.3 Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	105	2,6	128	3,2
E22.8 Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	42	1,0	69	1,7
E70.0 Классическая фенилкетонурия	101	2,5	121	3,0
E72.3 Глютарикацидурия	1	0,0	3	0,1
E74.2 Галактоземия	14	0,3	16	0,4
E83.0 Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	24	0,9	45	1,1
I27.0 Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	33	0,8	42	1,0
Q78.0 Незавершенный остеогенез	30	0,7	43	1,1
Прочие	5	0,1	7	0,2
Всего ...	408	10,0	510	12,7

Например, распространенность идиопатической тромбоцитопенической пурпуры (синдром Эванса) в 2018г. составляла 2,6 случая на 100 тыс. населения, а в 2021г. 3,2 случая на 100 тыс. населения, а распространённость преждевременной половой зрелости центрального происхождения возросла с 1,0 случая на 100 тыс. населения до 1,7 случая на 100 тыс. населения и т.д.

В ходе сравнительного статистического анализа распространенности орфанных заболеваний по данным регионального регистра за 2018 и 2021гг. было выявлено, что данный показатель в сельской местности выше, чем в городской местности. Так в 2018г.

распространенность орфанных заболеваний в городской местности составила 9,4 случая на 100 тыс. соответствующего населения, в сельской местности – 10,3 случая на 100 тыс. соответствующего населения, в 2021г. соответственно 10,5 случая и 11,6 случая на 100 тыс. соответствующего населения ($p < 0,05$).

В процессе анализа данные регионального регистра «Перечень 24» по РБ сравнили с данными региональных регистров субъектов РФ [12]. Распространенность орфанных заболеваний в регионах может быть обусловлена различными причинами: численностью населения в регионе, доступностью своевременной и качественной диагностики и лечения, эпидемиологической спецификой региона и т.д. [11]. Таким же образом мы проанализировали распространенность редких жизнеугрожающих заболеваний на конец 2020г. в разных субъектах РФ [12]. Оказалось, что показатель в РБ соответствует среднему значению в РФ и Республика Башкортостан находится на седьмом месте среди субъектов РФ (табл.6).

Таблица 6

Распространенность орфанных заболеваний по данным региональных сегментов
 Федерального регистра на конец 2020г. в субъектах РФ

<i>Субъект РФ</i>	<i>Численность населения</i>	<i>Количество пациентов (абс.ч.)</i>	<i>На 100 тыс. населения</i>
Москва	12655050	1749	13,8
Санкт-Петербург	5384342	929	17,3
Московская область	7708499	922	12,0
Республика Татарстан	3894120	559	14,4
Краснодарский край	5683947	541	9,5
Свердловская область	4290067	536	12,5
Республика Башкортостан	4038151	472	11,7
Челябинская область	3442810	429	12,5
Саратовская область	2579261	367	14,2
Ростовская область	4181486	366	8,8
Красноярский край	2 855 899	361	12,6
Самарская область	3 154 164	345	10,9
Новосибирская область	2 785 836	333	12,0
Нижегородская область	3 176 552	330	10,4

Так же по уровню распространенности некоторых нозологических форм орфанных заболеваний РБ соответствует средним значениям по РФ. Распространенность пароксизмальной ночной гемоглобинурии (Маркиафавы-Микели), преждевременной

половой зрелости центрального происхождения, нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) и легочной (артериальной) гипертензии (идиопатическая) (первичная) на 01.01.2021г. в РБ немного выше средних значений по РФ.

Таблица 7

Распространенность орфанных заболеваний на конец 2020г. в РБ и в РФ
 (на 100 тыс. населения)

<i>Нозология</i>	<i>РБ</i>	<i>РФ</i>
D59.5 Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	0,37	0,29
D69.3 Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	3,10	3,30
D84.1 Дефект в системе комплемента	0,40	0,34
E22.8 Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	1,49	0,90
E70.0 Классическая фенилкетонурия	2,82	2,80
E71.3 Нарушения обмена жирных кислот	0,02	0,06
E72.1 Гомоцистинурия	0,02	0,02
E72.3 Глютарикацидурия	0,07	0,04
E74.2 Галактоземия	0,40	0,33
E80.2 Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	0,02	0,02
E83.0 Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	1,04	0,62
I27.0 Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	0,82	0,73
Q78.0 Незавершенный остеогенез	0,99	0,60

Обсуждение. Орфанные болезни – это редко встречающиеся хронические заболевания, угрожающие жизни и здоровью больного. Несмотря на редкую встречаемость орфанных заболеваний в совокупности все больные, страдающие этими заболеваниями, представляют большую прослойку населения. Многие нозологии орфанных заболеваний имеют ряд проблем, связанных с диагностикой по причине отсутствия необходимой классификации, разным характером проявления клинической картины, нехваткой подготовленных кадров в вопросах орфанных заболеваний.

В Республике Башкортостан на 01.01.2022г. в региональном регистре находилось 510 больных, страдающих орфанными заболеваниями. По распространённости орфанных заболеваний РБ находится на седьмом месте среди субъектов РФ. Темп прироста количества больных в региональном регистре в 2021г. по отношению к 2020г. составил 8,5%.

Медико-статистический анализ данных регионального регистра РБ показал, что в 2021г. по сравнению с 2018г. произошел рост распространенности орфанных заболеваний. В 2021г. в региональном регистре статистически значимо был выше удельный вес лиц старше 18 лет, чем детей, удельный вес женщин, чем мужчин. Также установлено, что в региональном регистре доля городских больных выше, чем сельских ($p > 0,05$). Однако распространенность орфанных заболеваний среди сельского населения выше, чем среди городского населения ($p < 0,05$). Необходимо отметить, что распространенность орфанных заболеваний в динамике возросла.

Проведенный анализ распространенности орфанных заболеваний («Перечень 24») и динамики выявляемости пациентов в РБ в период 2018-2021 гг. свидетельствует о ежегодном приросте количества пациентов в региональном регистре (2019г. - на 43 больных, 2020г. - на 34, 2021г. – на 38). Доля детей с заболеваниями из «Перечня 24» среди всех больных колебалась в небольших пределах (в среднем 50%).

Увеличение пациентов с орфанными заболеваниями следует, прежде всего, связать с улучшением выявляемости этих заболеваний. В настоящее время проводится работа по совершенствованию оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями. Все полученные результаты исследования имеют научно-практическое значение при планировании и финансировании медико-социальной помощи больным с орфанными заболеваниями.

Заключение. За период 2018-2021гг. в Республике Башкортостан увеличилась распространенность орфанных заболеваний. Показатель увеличился с 10,0 случая до 12,7 случая на 100 тыс. населения (на 21,2%).

В целом ситуация с организацией медицинской помощи больным орфанными заболеваниями в Республике Башкортостан с каждым годом улучшается. Многие орфанные заболевания уже можно диагностировать различными методами анализа биологических образцов (биохимическими, иммунологическими, цитогенетическими, молекулярно-генетическими и др.) Улучшение информированности населения и врачей, а также ведение Федерального регистра способствуют эффективной выявляемости и своевременному назначению терапии пациентам с орфанными заболеваниями.

С каждым годом увеличивается государственное финансирование на здравоохранение и в частности на улучшение медико-социальной помощи пациентам.

Список литературы

1. Субботина В.Г., Папшицкая Н.Ю., Грибова Ю.А. Орфанные заболевания - значимый аспект в области здравоохранения. Велес. 2020; 4-1(82):55-60
2. Гайдук А.Я., Власов Я.В., Захарова Е.Ю. Актуальные проблемы оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в Российской Федерации. Медицинская генетика. 2020; 19(11):13-20. DOI: 10.25557/2073-7998-2020-19-11-13-20
3. Кочегурова Е.М. Региональный компонент федерального регистра орфанных заболеваний (тверская область) - дети с наследственной патологией. В сборнике: Современные тенденции науки, практики и образования в педиатрии. Материалы региональной учебно-методической и научно-практической конференции, посвященной 60-летию кафедры детских болезней ТГМУ. Под общей редакцией А.Ф. Виноградова, Ю.С. Апенченко. 2018. С. 108-112.
4. Чичерин Л.П., Прокофьева Я.А. Современные проблемы орфанных заболеваний. Бюллетень Национального научно-исследовательского института общественного здоровья имени Н.А. Семашко. 2019; 1:118-124 DOI: 10.25742/NRIPH.2019.01.015
5. Зайцева Е.В., Воронина Л.И. Дети с орфанными заболеваниями: сравнительный анализ оказания мер поддержки социальным государством. Социум и власть. 2020; 4(84):20-29. DOI: 10.22394/1996-0522-2020-4-20-29
6. Зинченко Р.А., Васильева Т.П., Коновалов О.Е. и др. Инвалидность и летальность при редких (орфанных) заболеваниях среди детского населения Российской Федерации. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. 2020; 99(3):271-278. DOI: 10.24110/0031-403X-2020-99-3-271-278
7. Трифонова Г.А., Ерохина Л.Д. Орфанные заболевания как медико-биоэтическая проблема. Биомедицинская этика: старые проблемы - новые альтернативы. сборник статей по материалам «круглого стола» XVI Тихоокеанского медицинского конгресса с международным участием (Владивосток, 18-20 сентября 2019 г.). ФГБОУ ВО «Тихоокеанский государственный медицинский университет» Минздрава России. Владивосток, 2019:53-70.
8. Васильева Т.П., Комаров И.А., Александрова О.Ю. и др. Нормативно-правовое регулирование оказания медицинской помощи при редких (орфанных) заболеваниях среди взрослого населения Российской Федерации. Проблемы социальной гигиены,

здравоохранения и истории медицины. 2021; 29(2):270-277. DOI: 10.32687/0869-866X-2021-29-2-270-277

9. Комаров И.А., Красильникова Е.Ю., Жулев Ю.А. и др. Анализ выявления редких заболеваний, не включенных в перечни орфанных болезней с льготным обеспечением лекарственными препаратами. Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2020; 28(5):893-902. DOI: 10.32687/0869-866X-2020-28-5-893-902

12. Соколов А. А., Александрова О. Ю., Комаров И. А. Проблемы оказания высокотехнологичной медицинской помощи пациентам, страдающим редкими заболеваниями. Проблемы стандартизации в здравоохранении. 2019. № 7-8. С. 63-72. EDN: HPONAU

13. Комаров И.А., Красильникова Е.Ю., Александрова О.Ю. Редкие заболевания в субъектах российской федерации: такие ли "редкие" пациенты? Ремедиум. 2022. Т. 26. № 1. С. 82-87. DOI: 10.32687/1561-5936-2022-26-1-82-87

14. Ежегодный бюллетень Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям. М., 2021. 224с.

13. Шашель В.А., Фирсова В.Н., Трубилина М.М. и др. Орфанные заболевания и связанные с ними проблемы. Медицинский вестник Юга России. 2021; 12(2):28-35. DOI: 10.21886/2219-8075-2021-12-2-28-35

14. Абрамов А.Ю., Витковская И.П. Роль общественных организаций в оказании медицинской помощи: по данным опроса родителей детей, страдающих орфанными заболеваниями. Вестник Российского университета дружбы народов. Серия: Медицина. 2018; 22(4):443-449. DOI: 10.22363/2313-0245-2018-22-4-443-449

References

1. Subbotina V.G., Papshiczka N.Yu., Gribova Yu.A. Orfanny`e zabolevaniya - znachimy`j aspekt v oblasti zdavooxraneniya. [Orphan diseases are a significant aspect in the field of public health]. Veles. 2020; 4-1(82):55-60(In Russian).

2. Gajduk A.Ya., Vlasov Ya.V., Zaxarova E.Yu. Aktual`ny`e problemy` okazaniya medicinskoj pomoshhi pacientam s orfanny`mi zabolevaniyami v rossijskoj federacii. [Actual problems of providing medical care to patients with orphan diseases in the Russian Federation]. Medicinskaya genetika. 2020; 19(11):13-20 (In Russian). DOI: 10.25557/2073-7998-2020-19-11-13-20

3. Kochegurova E.M. Regional'nyj komponent federal'nogo registra orfannyx zabolevanij (tverskaya oblast') - deti s nasledstvennoj patologiej. [The regional component of the federal register of orphan diseases (Tver region) - children with hereditary pathology]. V sbornike: Sovremennye tendencii nauki, praktiki i obrazovaniya v pediatrii. Materialy regional'noj uchebno-metodicheskoj i nauchno-prakticheskoj konferencii, posvyashhennoj 60-letiyu kafedry detskix boleznj TGMU. Pod obshhej redakciej A.F. Vinogradova, Yu.S. Apenchenko. 2018. S. 108-112 (In Russian).

4. Chicherin L.P., Prokofeva Ya.A. Sovremennye problemy orfannyx zabolevanij. [Modern problems of orphan diseases]. Byulleten Nacional'nogo nauchno-issledovatel'skogo instituta obshhestvennogo zdorov'ya imeni N.A. Semashko. 2019; 1:118-124 (In Russian). DOI: 10.25742/NRIPH.2019.01.015

5. Zajceva E.V., Voronina L.I. Deti s orfannymi zabolevanijami: sravnitel'nyj analiz okazaniya mer podderzhki social'ny'm gosudarstvom. [Children with orphan diseases: a comparative analysis of the provision of support measures by the welfare state]. Socium i vlast'. 2020; 4(84):20-29 (In Russian). DOI: 10.22394/1996-0522-2020-4-20-29

6. Zinchenko R.A., Vasil'eva T.P., Konovalov O.E. i dr. Invalidnost' i letal'nost' pri redkix (orfannyx) zabolevaniyax sredi detskogo naseleniya Rossijskoj Federacii. [Disability and mortality in rare (orphan) diseases among children in the Russian Federation]. Pediatriya. Zhurnal im. G.N. Speranskogo. 2020; 99(3):271-278 (In Russian). DOI: 10.24110/0031-403X-2020-99-3-271-278

7. Trifonova G.A., Erošina L.D. Orfannye zabolevaniya kak mediko-bioeticheskaya problema. Biomedicinskaya etika: starye problemy - novye alternativy. [Orphan diseases as a medical and bioethical problem]. sbornik statej po materialam «kruglogo stola» XVI Tixookeanskogo medicinskogo kongressa s mezhdunarodny'm uchastiem (Vladivostok, 18-20 sentyabrya 2019 g.). FGBOU VO «Tixookeanskij gosudarstvennyj medicinskij universitet» Minzdrava Rossii. Vladivostok, 2019:53-70. (In Russian).

8. Vasil'eva T.P., Komarov I.A., Aleksandrova O.Yu. i dr. Normativno-pravovoe regulirovanie okazaniya medicinskoj pomoshhi pri redkix (orfannyx) zabolevaniyax sredi vzroslogo naseleniya Rossijskoj Federacii. [Legal regulation of medical care for rare (orphan) diseases among the adult population of the Russian Federation]. Problemy social'noj gigieny, zdavooshraneniya i istorii mediciny. 2021; 29(2):270-277 (In Russian). DOI: 10.32687/0869-866X-2021-29-2-270-277

9. Komarov I.A., Krasil`nikova E.Yu., Zhulev Yu.A. i dr. Analiz vy`yavleniya redkix zabolevanij, ne vklyuchenny`x v perechni orfanny`x boleznej s I`gotny`m obespecheniem lekarstvenny`mi preparatami. [Analysis of detection of rare diseases not included in the lists of orphan diseases with preferential provision of medicines]. Problemy` social`noj gigieny`, zdavooxraneniya i istorii mediciny`. 2020; 28(5):893-902 (In Russian). DOI: 10.32687/0869-866X-2020-28-5-893-902

10. Sokolov A. A., Aleksandrova O. Yu., Komarov I. A. Problemy` okazaniya vy`sokotexnologichnoj medicinskoj pomoshhi pacientam, stradayushhim redkimi zabolevaniyami. [Problems of providing high-tech medical care to patients suffering from rare diseases]. Problemy` standartizacii v zdavooxranenii. 2019; 7-8:63-72 (In Russian). EDN: HPONAU

11. Komarov I.A., Krasil`nikova E.Yu., Aleksandrova O.Yu. Redkie zabolevaniya v sub`ektax rossijskoj federacii: takie li "redkie" pacienty`? [Rare diseases in the subjects of the Russian Federation: are such "rare" patients?] Remedium. 2022; 26(1):82-87(In Russian). DOI: 10.32687/1561-5936-2022-26-1-82-87

12. Ezhegodny`j byulleten` E`kspertnogo soveta po redkim (orfanny`m) zabolevaniyam. M., 2021; 224s. (In Russian).

13. Shashel` V.A., Firsova V.N., Trubilina M.M. i dr. Orfanny`e zabolevaniya i svyazanny`e s nimi problemy. [Orphan diseases and related problems]. Medicinskij vestnik Yuga Rossii. 2021; 12(2):28-35 (In Russian). DOI: 10.21886/2219-8075-2021-12-2-28-35

14. Abramov A.Yu., Vitkovskaya I.P. Rol` obshhestvenny`x organizacij v okazanii medicinskoj pomoshhi: po danny`m oprosa roditelej detej, stradayushhix orfanny`mi zabolevaniyami. [The role of public organizations in the provision of medical care: according to a survey of parents of children suffering from orphan diseases]. Vestnik Rossijskogo universiteta druzhby` narodov. Seriya: Medicina. 2018; 22(4):443-449 (In Russian). DOI: 10.22363/2313-0245-2018-22-4-443-449.

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Acknowledgments. The study did not have sponsorship.

Conflict of interests. The authors declare no conflict of interest.

Сведения об авторах

Хакимова Айсылу Марсельевна - ассистент кафедры Общественного здоровья и организации здравоохранения с курсом ИДПО, ФГБОУ ВО «Башкирский Государственный

Медицинский Университет» Министерство здравоохранения Российской Федерации, 480008, Россия, Уфа, ул. Ленина, 1, e-mail: khakimova_88@internet.ru, ORCID 0000-0001-7620-3312; SPIN: 9872-3699

Билалов Фаниль Салимович - д.м.н., доцент кафедры Общественного здоровья и организации здравоохранения с курсом ИДПО, ФГБОУ ВО «Башкирский Государственный Медицинский Университет» Министерство здравоохранения Российской Федерации, 480008, Россия, Уфа, ул. Ленина, 1, e-mail: bilalov@bk.ru, ORCID 0000-0002-6644-17366448-5906; SPIN: 6448-5906

Еникеева Динара Раисовна - к.м.н., доцент кафедры Общественного здоровья и организации здравоохранения с курсом ИДПО, ФГБОУ ВО «Башкирский Государственный Медицинский Университет» Министерство здравоохранения Российской Федерации, 480008, Россия, Уфа, ул. Ленина, 1, e-mail: enikeeva.d@bashkortostan.ru, ORCID 0000-0002-2354-4073; SPIN: 8221-4848

Шарафутдинова Назира Хамзиновна - д.м.н., профессор, заведующая кафедрой общественного здоровья и организации здравоохранения с курсом ИДПО, ФГБОУ ВО «Башкирский Государственный Медицинский Университет» Министерство здравоохранения Российской Федерации, 450008, Россия, Уфа, ул. Ленина, 1, e-mail: nazira-h@rambler.ru, ORCID 0000-0002-8727-1203; SPIN: 6907-6695

Мухамадеева Ольга Ринатовна - к.м.н., доцент кафедры Общественного здоровья и организации здравоохранения с курсом ИДПО, ФГБОУ ВО «Башкирский Государственный Медицинский Университет» Министерство здравоохранения Российской Федерации, 480008, Россия, г. Уфа, ул. Ленина, 1, e-mail: mukhamadeevs@gmail.com, ORCID 0000-0001-6731-8353; SPIN: 2857-8349

Панова Мария Владимировна - заведующий консультативно-диагностическим отделением ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр», 450076, Россия, г. Уфа, ул. Гафури, 74 e-mail: maka-panova@mail.com, ORCID 0000-0002-8413-3235

About the authors

Khakimova Aisylu Marselievna - assistant of the Department of Public Health and Health Organization with the course of IDPO, Bashkir State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, 480008, Russia, Ufa, st. Lenina, 1, e-mail: khakimova_88@internet.ru, ORCID 0000-0001-7620-3312; SPIN: 9872-3699

Bilalov Fanil Salimovich - Doctor of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Public Health and Health Organization with the course of IDPO, Bashkir State Medical University Ministry of Health of the Russian Federation, 480008, Russia, Ufa, st. Lenina, 1, e-mail: bilalov@bk.ru, ORCID 0000-0002-6644-17366448-5906; SPIN: 6448-5906

Enikeeva Dinara Raisovna - candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Public Health and Health Organization with the course of IDPO, Bashkir State Medical University Ministry of Health of the Russian Federation, 480008, Russia, Ufa, st. Lenina, 1, e-mail: enikeeva.d@bashkortostan.ru, ORCID 0000-0002-2354-4073; SPIN: 8221-4848

Sharafutdinova Nazira Khamzinovna - Doctor of Medical Sciences, Professor, Head of the Department of Public Health and Health Organization with the Course of IDPO, Bashkir State

Medical University Ministry of Health of the Russian Federation, 450008, Russia, Ufa, st. Lenina, 1, e-mail: nazira-h@rambler.ru, ORCID 0000-0002-8727-1203; SPIN: 6907-6695

Mukhamadeeva Olga Rinatovna - candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Public Health and Health Organization with the course of IDPO, Bashkir State Medical University Lenina, 1, e-mail: mukhamadeevs@gmail.com, ORCID 0000-0001-6731-8353; SPIN: 2857-8349

Panova Maria Vladimirovna - head of the Consultative and Diagnostic Department of the Republican Medical Genetic Center, 450076, Russia, Ufa, st. Gafuri, 74 e-mail: makapanova@mail.com, ORCID 0000-0002-8413-3235

Статья получена: 07.10.2022 г.
Принята к публикации: 29.03.2023 г.