

Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2025

УДК 616-036.23

Витковская И.П.^{1,2}, Стерликов С.А.¹, Зеленова О.В.^{1,3}, Оськов Ю.И.¹, Абрамов С.И.¹

Эпидемиология орфанных болезней у детей в Российской Федерации в последнее десятилетие (2015–2024 годы)

¹ФГБУ «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Минздрава России, 127254, Москва, Россия;

²ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Пироговский Университет), 117997, Москва, Россия;

³ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр хирургии им. А.В. Вишневского» Минздрава России, 117997, Москва, Россия

Резюме

Актуальность. Знания эпидемиологических особенностей орфанных заболеваний (ОЗ) необходимы для разработки решений по оптимизации финансирования и планирования медицинской помощи, совершенствования маршрутизации, профилактики, диагностики и лечения больных. **Цель:** определить особенности заболеваемости и распространённости в Российской Федерации 11 ОЗ у детей на протяжении 10-летнего периода.

Материалы и методы. Проведён анализ данных форм федерального статистического наблюдения № 12 за 2015–2024 гг. по следующим ОЗ: гиперфункция гипофиза (код МКБ-10 E22), гипопитуитаризм (E23.0), аденогенитальные расстройства (E25), фенилкетонурия (E70.0), галактоземия (E74.2), болезнь Гоше (E75.2), мукополисахаридозы (E76), муковисцидоз (E84), рассеянный склероз (G35), мышечная дистрофия Дюшенна (G71.0), нейрофиброматоз (Q85.0).

Результаты. Усреднённый показатель общей и первичной заболеваемости за 2020–2023 гг. превышал усреднённый показатель за 2015–2019 гг. для 3 ОЗ: гиперфункция гипофиза — в 1,7 и 1,9 раза; рассеянный склероз — в 1,4 и 1,2 раза; нейрофиброматоз — в 1,3 и 1,5 раза соответственно. Среднегодовой темп прироста числа больных 11 ОЗ составил 4,3%. При профилактическом осмотре выявляется 6,4% новых случаев заболеваний. Сокращается период взятия детей с ОЗ на диспансерное наблюдение, которому подлежит от 85,5% (2020 г.) до 96,7% (2023 г.) детей.

Заключение. Отмечается прирост доли детей с 11 ОЗ среди всех больных (взрослых и детей) с 15,9% в 2015 г. до 16,7% в 2024 г. ($p < 0,001$). В течение 10 лет общее число больных ОЗ выросло на 54 976 человек, в том числе детей — на 10 077, взрослых — на 44 899, что обусловлено улучшением выявления гиперфункции гипофиза, нейрофиброматоза, а также ростом первичной заболеваемости рассеянным склерозом. Решаются вопросы выявления ОЗ, подлежащих неонатальному скринингу. Прогнозируется рост числа больных с ОЗ.

Ключевые слова: дети; орфанные болезни; эпидемиология; гиперфункция гипофиза; гипопитуитаризм; аденогенитальные расстройства; фенилкетонурия; галактоземия; болезнь Гоше; мукополисахаридозы; муковисцидоз; рассеянный склероз; нейрофиброматоз

Для цитирования: Витковская И.П., Стерликов С.А., Зеленова О.В., Оськов Ю.И., Абрамов С.И. Эпидемиология орфанных болезней у детей в Российской Федерации в последнее десятилетие (2015–2024 гг.). *Российский педиатрический журнал*. 2025; 28(4): 273–281. <https://doi.org/10.46563/1560-9561-2025-28-4-273-281> <https://elibrary.ru/fatmep>

Для корреспонденции: Витковская Ирина Петровна, канд. мед. наук, науч. сотр. ФГБУ ЦНИИОИЗ Минздрава России; доцент ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, vip-dzm@mail.ru

Участие авторов: Витковская И.П. — концепция и дизайн исследования, написание текста; Стерликов С.А. — статистический анализ, написание текста; Зеленова О.В. — руководство и координация; Оськов Ю.И. — сбор статистического материала и методическое консультирование; Абрамов С.И. — редактирование текста. Все соавторы — утверждение окончательного варианта статьи, ответственность за целостность всех частей статьи.

Финансирование. Исследование не имело финансовой поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила 30.06.2025
 Принята к печати 25.07.2025
 Опубликовано 28.08.2025

Irina P. Vitkovskaya^{1,2}, Sergei A. Sterlikov¹, Olga V. Zelenova^{1,3}, Yuri I. Oskov¹, Sergei I. Abramov¹

Epidemiology of orphan diseases in children in the Russian Federation in the last decade (2015–2024)

¹Russian Research Institute of Health of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow, 127254, Russian Federation;

²Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, 117997, Russian Federation;

³Vishnevsky Institute of Surgery, Moscow, 117997, Russian Federation

Summary

Introduction. Knowledge of the epidemiological characteristics of orphan diseases is necessary for developing solutions regarding financing and planning of medical care, improving routing, prevention, diagnosis, and treatment of patients. **Aim:** to analyze the trend in the incidence of eleven orphan diseases in children over a 10-year period.

Materials and methods. We analyzed official statistics for 2015–2024 for the following diseases: pituitary hyperfunction (ICD-10 code E22), hypopituitarism (E23.0), adrenogenital disorders (E25), phenylketonuria (E70.0), galactosemia (E74.2), Gaucher disease (E75.2), mucopolysaccharidosis (E76), cystic fibrosis (E84), multiple sclerosis (G35), Duchenne muscular dystrophy (G71.0), neurofibromatosis (Q85.0).

Results. The averaged index of total and primary morbidity for the period of 2020–2023 exceeded the average index for the period of 2015–2019 for three diseases: pituitary hyperfunction by 1.7 times and 1.9 times, respectively; multiple sclerosis — 1.4 times and 1.2 times; neurofibromatosis — 1.3 times and 1.5 times. The average annual growth rate of the number of patients with 11 orphan diseases was 4.3%. With preventive examination, 6.4% of new cases of diseases are detected. The period of taking children with orphan diseases for dispensary observation is reduced, which is subject to 85.5% (2020) to 96.7% (2023) of children.

Conclusion. There is an increase in the proportion of children with 11 orphan diseases among all patients (adults and children) from 15.9% in 2015 to 16.7% in 2024 ($p < 0.001$). Over the past 10 years, the total number of patients with orphan diseases has increased by 54 976 people, including children — by 10 077 people, and adults — by 44 899 people. This is due to the improved detection of pituitary hyperfunction, neurofibromatosis, as well as an increase in the primary incidence of multiple sclerosis. There are problems in identifying diseases subject to neonatal screening. An increase in the number of patients with orphan diseases is predicted.

Keywords: orphan diseases; epidemiology; pituitary hyperfunction; hypopituitarism; adrenogenital disorders; phenylketonuria; galactosemia; Gaucher disease; mucopolysaccharidosis; cystic fibrosis; multiple sclerosis; Duchenne muscular dystrophy; neurofibromatosis

For citation: Vitkovskaya I.P., Sterlikov S.A., Zelenova O.V., Oskov Yu.I., Abramov S.I. Epidemiology of orphan diseases in children in the Russian Federation in the last decade (2015–2024). *Rossiyskiy Pediatricheskiy Zhurnal (Russian Pediatric Journal)*. 2025; 28(4): 273–281. (In Russian). <https://doi.org/10.46563/1560-9561-2025-28-4-273-281> <https://elibrary.ru/fatmep>

Для корреспонденции: Irina P. Vitkovskaya, Cand. Sci. (Medicine), Russian Research Institute of Health of the Ministry of Health of the Russian Federation, Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow, Russia, vip-dzm@mail.ru

Contribution: Vitkovskaya I.P. — concept and design of the study, writing the text; Sterlikov S.A. — statistical analysis, writing the text; Zelenova O.V. — management of scientific collaboration and coordination; Oskov Yu.I. — collection of statistical material and methodological consulting; Abramov S.I. — editing the text. All co-authors are responsible for approving the final version of the article and ensuring the integrity of all parts of the article.

Information about the authors:

Vitkovskaya I.P., <https://orcid.org/0000-0002-0740-1558>

Sterlikov S.A., <https://orcid.org/0000-0001-8173-8055>

Zelenova O.V., <https://orcid.org/0000-0002-9297-275X>

Oskov Yu.I., <https://orcid.org/0000-0002-3659-2699>

Abramov S.I., <https://orcid.org/0000-0002-4352-7633>

Acknowledgment. The study had no sponsorship.

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

Received: June 30, 2025

Accepted: July 25, 2025

Published: August 28, 2025

Введение

Орфанные (редкие) заболевания (ОЗ) — это формы патологии, затрагивающие небольшую часть популяции. Многие ОЗ являются генетическими, проявляются в детстве, сопровождают человека в течение всей жизни, даже если симптомы проявляются не сразу [1–3]. Закономерности возникновения и распространённости ОЗ являются предметом обсуждения и активной разработки, что определяется новыми возможностями их диагностики, лечения, а также цифровизацией медицины [4–6]. Статус ОЗ присваивается определённым формам патологии в разных странах мира преимущественно по критерию распространённости: в США — 0,6 случая на 1000 населения [7], в Бразилии — 0,65 [8], в Европе — 0,5 [9], в России — 0,1 («распро-

страненностью не более 10 случаев на 100 000 человек»¹). По многим ОЗ распространённость недостаточно изучена, что связано с влиянием различных факторов: сложности диагностики; отсутствие глобальных регистров больных; недостаточная достоверность данных; плохое ведение документации; сложность верификации этих форм патологии и ошибочные диагнозы [10–12]. Рост заболеваемости ОЗ и увеличение числа разработанных для них лекарственных препаратов определяют необходимость расширения скрининговых программ их диагностики [13]. Первая программа скрининга на ОЗ в периоде новорождённости появилась в 2006 г. и была расширена в 2023 г. [13, 14]. Программа скрининга даёт

¹Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

охват, не превышающий 95%, и не имеет тенденции к росту. Чаще всего в результате неонатального скрининга выявляются врождённый гипотиреоз и фенилкетонурия [13, 15].

Для своевременного выявления ОЗ у детей представляется необходимым соблюдение определённых принципов: выполнение полного набора лабораторных и инструментальных исследований в период профилактического осмотра (первичная диагностика заболевания) и качественное проведение диспансерного наблюдения (соответствие индивидуального плана клиническим рекомендациям) у больных с установленным редким заболеванием. При этом повышение орфанныйности специалистов первичного звена может помочь ранней диагностике ОЗ за счёт выявления ключевых симптомов, которые позволяют заподозрить ОЗ при профилактических осмотрах и диспансеризации узкими специалистами [16].

На клиническое развитие ОЗ после её выявления влияют два фактора: наличие лечения (лекарственный препарат и/или специализированный продукт лечебного питания) и своевременность его начала [15]. При этом появление фонда «Круг добра» и расширение программы скрининга позволили сократить сроки начала лечения ряда ОЗ у детей и улучшить доступность лечения^{2,3}.

При постановке на диспансерное наблюдение для каждого больного разрабатывается индивидуальный план (объём, периодичность посещений и содержание)⁴. План формируется с учётом сопутствующих заболеваний согласно клиническим рекомендациям и алгоритмам лечения. Результаты диспансерного наблюдения фиксируются в «Контрольной карте диспансерного наблюдения»⁴. Диспансерный приём включает в себя комплекс мероприятий, в том числе оценку приверженности лечению, его эффективность и безопасность, в связи с чем является важным организационным инструментом.

По данным специалистов, представителей экспертного сообщества, научных организаций и пациентских сообществ стран СНГ, БРИКС и Ближнего Востока, высокая стоимость лечения, нехватка инфраструктуры и кадров, отсутствие устойчивых механизмов финансирования по-прежнему затрудняют оказание своевременной и качественной помощи, что определяет необходимость формирования национальной стратегии. Учёные разных регионов России для расчёта заболеваемости и распространённости, анализа профилактических осмотров и диспансерного наблюдения используют регистры ОЗ федерального уровня и регистры по отдельным формам этой патологии, предоставленные сообществами пациентов, а не формы Федерального статистического наблюдения.

Разработка новых организационных решений в сфере ОЗ базируется на эпидемиологии каждой формы орфанной патологии внутри региона и масштабах страны, что явилось основанием для проведения данного исследования.

Цель: определить особенности заболеваемости и распространённости в России 11 ОЗ у детей на протяжении 10-летнего периода.

Материалы и методы

Эпидемиологическое исследование включает в себя ретроспективное когортное исследование на открытой когорте (исследование заболеваемости) и поперечное исследование (исследование распространённости).

Утверждённый перечень ОЗ по состоянию на 12.03.2025 включает 297 нозологических единиц, из которых лишь часть подлежит государственному статистическому наблюдению⁵. Были проанализированы данные формы Федерального статистического наблюдения № 12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации» (далее — ф. 12), по сумме данных в таблицах 1000 и 2000.

Исходя из результатов анализа данных ф. 12 Росстата, для наблюдения за изменениями показателей, характеризующих ОЗ у детей, была изучена динамика 11 нозологических единиц, наблюдение за которыми осуществлялось в течение последних 10 лет: гиперфункция гипофиза (код МКБ-10 E22), гипопитуитаризм (E23.0), адреногенитальные расстройства (E25), фенилкетонурия (E70.0), галактоземия (E74.2), болезнь Гоше (E75.2), мукополисахаридозы (E76), муковисцидоз (E84), рассеянный склероз (PC; G35), мышечная дистрофия Дюшенна (G71.0), нейрофиброматоз (Q85.0).

Показатели заболеваемости (первичной и общей) по упомянутым выше формам патологии, а также суммарный показатель рассчитывали по данным Росстата, по отношению к среднегодовой численности детей в возрасте 0–17 лет.

Показатель распространённости рассчитывали как число детей 0–17 лет, состоящих на диспансерном наблюдении на окончание года, к численности детей 0–17 лет на окончание года.

Охват впервые выявленных больных наблюдением рассчитывали как процентное отношение числа впервые выявленных больных, взятых на диспансерное наблюдение, к числу впервые выявленных больных.

Охват диспансерным наблюдением всех больных рассчитывали как процентное отношение суммы больных, снятых с диспансерного наблюдения и состоящих на диспансерном наблюдении на окончание года, к числу больных, зарегистрированных в течение года.

В ходе статистической обработки информации рассчитывали экстенсивные и интенсивные показатели, их 95% доверительные интервалы (ДИ) по методу Фишера, вероятность статистической ошибки первого рода (p), прово-

²Указ Президента РФ от 05.01.2021 № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжёлыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» (с изм. и доп.).

³Официальный сайт Фонда поддержки детей с тяжёлыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра». URL: <https://фонд-кругдобра.рф> (дата обращения: 30.06.2025).

⁴Приказ Министерства здравоохранения РФ от 15.12.2014 № 834н «Об утверждении унифицированных форм медицинской документации, используемых в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь в амбулаторных условиях, и порядков по их заполнению».

⁵Приказ Федеральной службы государственной статистики от 13.11.2024 № 543 «Об утверждении формы федерального статистического наблюдения с указаниями по ее заполнению для организации Министерством здравоохранения Российской Федерации федерального статистического наблюдения в сфере охраны здоровья».

дили регрессионный анализ с целью получения данных о выраженности тенденции к динамике показателя.

Среднегодовой темп прироста числа больных ОЗ рассчитывали по формуле:

$$\text{Среднегодовой темп прироста} = 100 \times \left(\frac{N_{\text{конечное}}}{N_{\text{начальное}}} \right)^{\frac{1}{n}},$$

где: $N_{\text{начальное}}$ — число больных в начале периода (год 0); $N_{\text{конечное}}$ — число больных в конце периода (год 10); n — количество лет (10).

Результаты

Динамика показателя первичной заболеваемости 11 ОЗ, в том числе суммарной для 11 нозологических единиц, представлена на **рис. 1**.

Заболеваемость 11 ОЗ имеет тенденцию к росту. Интересно, что пандемия COVID-19 не оказала значимого влияния на динамику показателей первичной заболеваемости 11 ОЗ. Наиболее выраженная тенденция к росту отмечается для гиперфункции гипофиза: усреднённый показатель первичной заболеваемости за 2020–2023 гг. в 1,7 раза превышает таковой за 2015–2019 гг., а коэффициент уравнения линейной регрессии для значений данного показателя составляет +0,26 (в целом для 11 ОЗ — +0,13). При этом следует отметить, что выявление заболевания при профилактических осмотрах не улучшалось: в разные годы выявлялось от 2,1% до 22,7% случаев заболевания. Тенденция к росту первичной заболеваемо-

сти отмечалась также при РС: усреднённый показатель первичной заболеваемости детей РС за 2020–2023 гг. в 1,4 раза превышает таковой за 2015–2019 гг., а коэффициент уравнения линейной регрессии для значений данного показателя составляет +0,04. Также отмечается тенденция к росту первичной заболеваемости нейрофиброматозом: усреднённый показатель первичной заболеваемости детей нейрофиброматозом за 2020–2023 гг. в 1,3 раза превышает таковой за 2015–2019 гг., а коэффициент уравнения линейной регрессии для значений данного показателя составляет +0,06. В отношении остальных 9 включённых в исследование ОЗ тенденция к росту не определялась.

Выявление случаев ОЗ на протяжении всего периода наблюдения осуществлялось при обращении за медицинской помощью (**табл. 1**).

Таким образом, даже неонатальный скрининг не смог обеспечить полного выявления врождённых наследственных заболеваний (например, фенилкетонурии): часть детей выявлялась при профилактических осмотрах. Динамика доли пациентов, выявленных при профилактических осмотрах, представлена на **рис. 2**. В 2015–2018 гг. отмечалось снижение доли детей с впервые выявленными ОЗ при профилактических осмотрах, после чего данный показатель изменялся незначительно, варьируя в пределах 95% ДИ.

Охват впервые выявленных детей с ОЗ диспансерным наблюдением представлен на **рис. 3**. Несмотря на

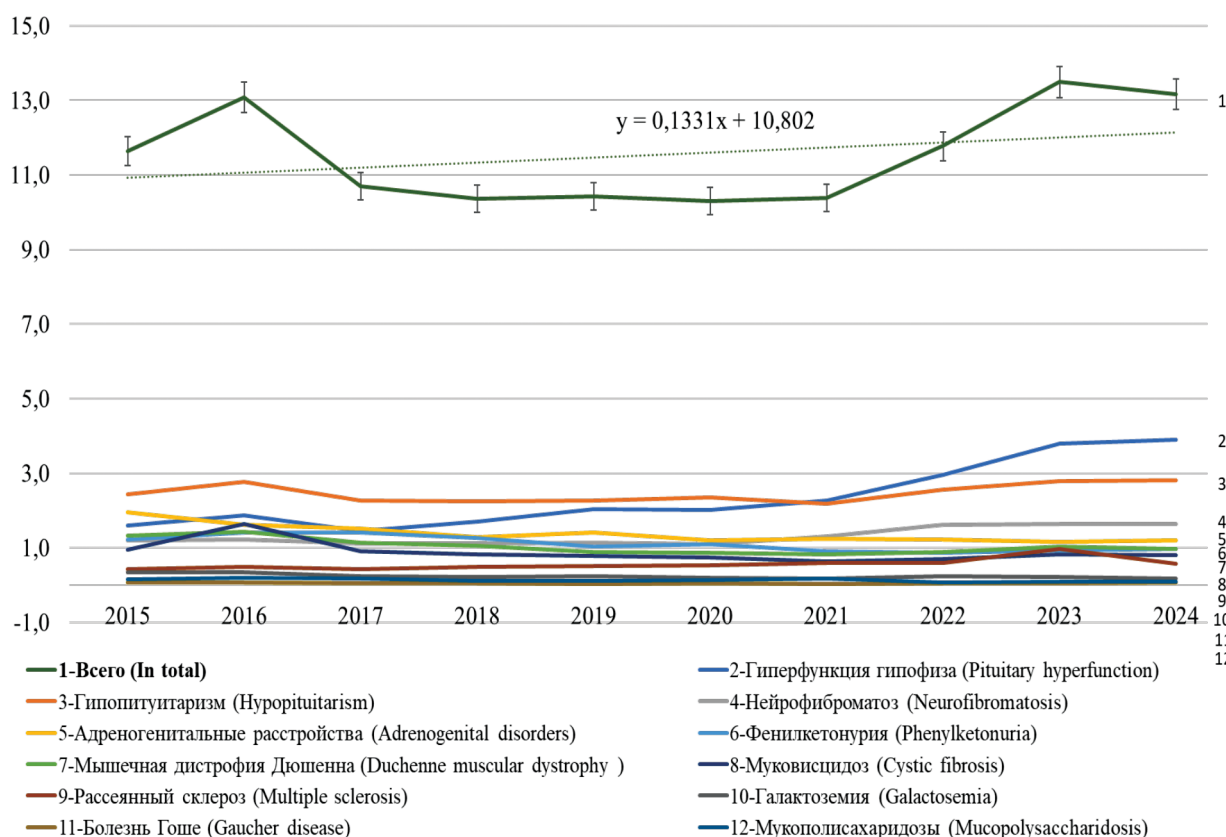


Рис. 1. Динамика первичной заболеваемости детей 0–17 лет 11 ОЗ в целом по России в 2015–2024 гг., на 100 000 детей 0–17 лет. Вертикальными отрезками показаны границы 95% ДИ.

Fig. 1. Trend in incidence in 0–17 years children with 11 orphan diseases in the Russian Federation as a whole in 2015–2024, per 100,000 0–17 years children. Vertical bars show the boundaries of 95% confidence intervals.

Таблица 1 / Table 1

Выявление ОЗ в ходе профилактических осмотров и диспансеризации отдельных групп подростков, в целом за 2015–2024 гг.
Detection of orphan diseases during preventive examinations and medical examination of certain groups of adolescents, in total, for 2015–2024

Нозологические единицы Nosological units	Выявлено при профилактических осмотрах и диспансеризации Revealed during preventive examinations and medical examination		
	абс.	%	95% ДИ 95% CI
Гиперфункция гипофиза Pituitary hyperfunction	487	6,9	6,3–7,5
Гипопитуитаризм Hypopituitarism	597	8,1	7,5–8,7
Адреногенитальные расстройства* Adrenogenital disorders*	300	7,3	6,5–8,1
Фенилкетонурия* Phenylketonuria*	267	8,1	7,2–9,0
Галактоземия* Galactosemia*	48	6,7	5,0–8,6
Болезнь Гоше Gaucher disease	2	1,2	0,1–3,4
Мукополисахаридозы Mucopolysaccharidosis	40	10,0	7,2–13,1
Муковисцидоз* Cystic fibrosis*	127	4,9	4,1–5,7
РС Multiple sclerosis	34	2,0	1,4–2,8
Мышечная дистрофия Дюшенна Duchenne muscular dystrophy	114	3,7	3,0–4,4
Нейрофиброматоз Neurofibromatosis	187	4,8	4,1–5,5
Всего Intotal	2203	6,4	6,1–6,7

Примечание. *Входит в программу неонатального скрининга.

Note. * Included in the neonatal screening program.

то что ежегодный прирост охвата детей 0–17 лет с ОЗ был статистически малозначимым, в целом за 10-летний период можно говорить о позитивной динамике данного показателя: охват диспансерным наблюдением вырос на 14,9% и был значимым ($p < 0,001$).

Динамика показателя общей заболеваемости ОЗ представлена на **рис. 4**. Суммарный показатель общей заболеваемости 11 ОЗ демонстрирует ещё более выражённую тенденцию к росту, что связано не только с улучшением выявления, но и с ростом выживаемости больных, в том числе благодаря внедрению современных таргетных препаратов. Наиболее выраженная тенденция к росту отмечается для гиперфункции гипофиза: усреднённый показатель первичной заболеваемости гиперфункцией гипофиза за 2020–2023 гг. в 1,9 раза превышает таковой за 2015–2019 гг., а коэффициент уравнения линейной регрессии для значений данного показателя составляет +0,9 (в целом для 11 ОЗ — +2,8). Значительная тенденция к росту наблюдается также у больных с нейрофиброматозом: усреднённый показатель первичной заболеваемости детей РС за 2020–2023 гг. в 1,5 раза превышает таковой за 2015–2019 гг., а коэффициент уравнения линейной регрессии для значений данного показателя составляет +0,7. Слабовыраженная тенденция к росту показателя общей заболеваемости отмечалась у больных РС (усреднённый показатель первичной заболеваемости детей за 2020–2023 гг. в 1,2 раза превышает таковой за 2015–2019 гг.).

Среднегодовой темп прироста числа больных 11 ОЗ составил 4,3%. Следует отметить, что при сравнении двух 5-летних периодов небольшие (однако значимые при $p < 0,05$) позитивные сдвиги в виде роста показателя отмечались в отношении всех рассматриваемых форм патологии, за исключением адреногенитальных расстройств ($p = 0,2$), галактоземии ($p = 0,1$) и РС ($p = 0,1$).

Динамика показателя охвата диспансерным наблюдением всех детей с ОЗ представлена на **рис. 5**. В отличие от показателя охвата диспансерным наблюдением детей с впервые выявленными ОЗ, показатель охвата диспансерным наблюдением всех детей с ОЗ не менялся, сни-

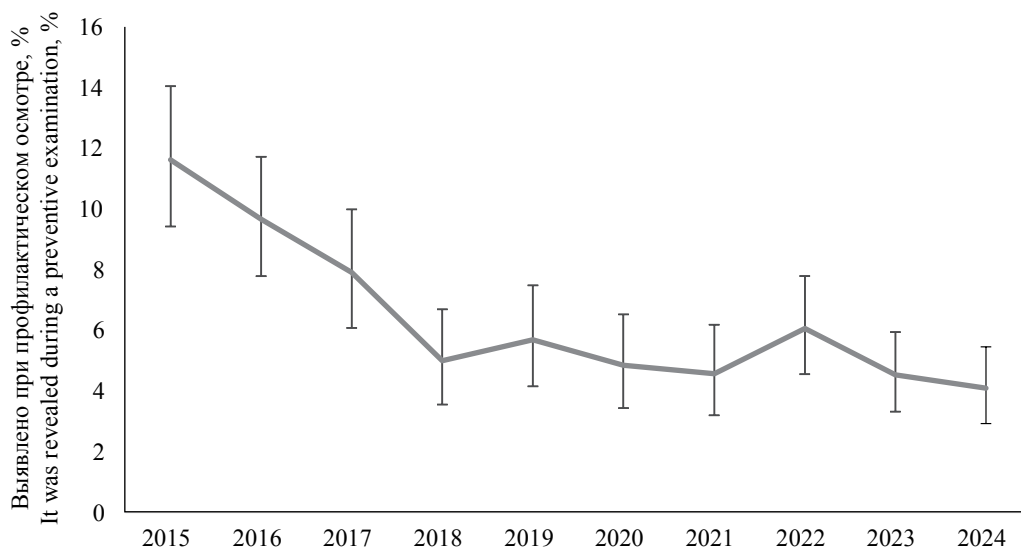


Рис. 2. Доля детей 0–17 лет с 11 ОЗ, выявленными при профилактическом осмотре в 2015–2024 гг., % от впервые выявленных.

Fig. 2. Proportion of 0–17 years children with 11 orphan diseases detected during pediatric examination (exclude neonatal screening) in 2015–2024, % of newly diagnosed children.

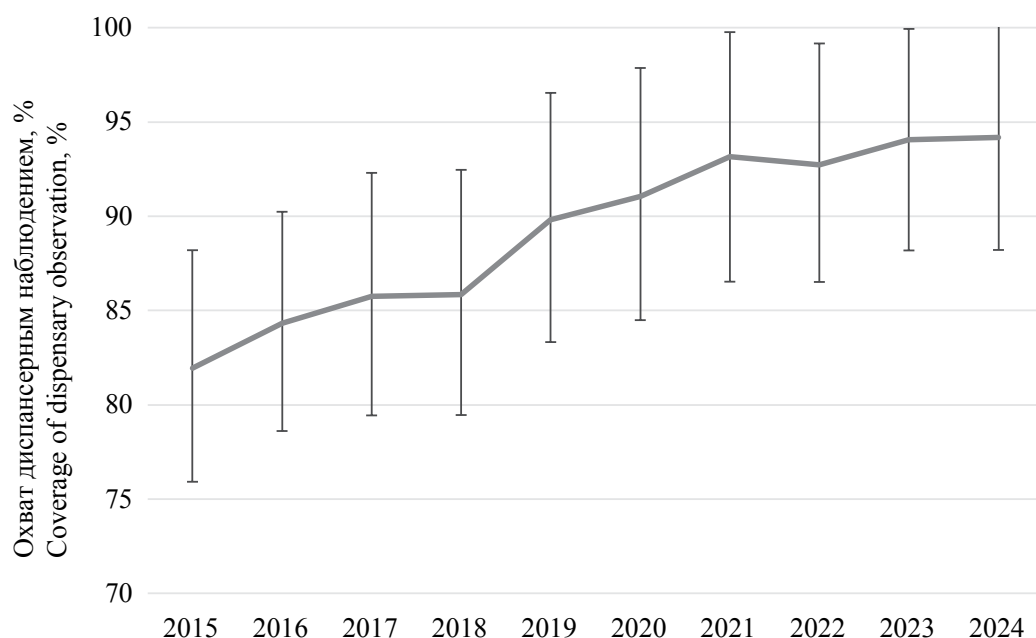


Рис. 3. Динамика показателя охвата диспансерным наблюдением по поводу впервые выявленных ОЗ детей 0–17 лет в 2015–2024 г., % от впервые выявленных детей.

Вертикальными отрезками показаны границы 95%.

Fig. 3. Trend in the dispensary follow-up coverage for newly diagnosed orphan diseases in children 0–17 years old in 2015–2024, % of newly diagnosed children.

Vertical bars show the boundaries of 95% of the indicator confidence intervals.

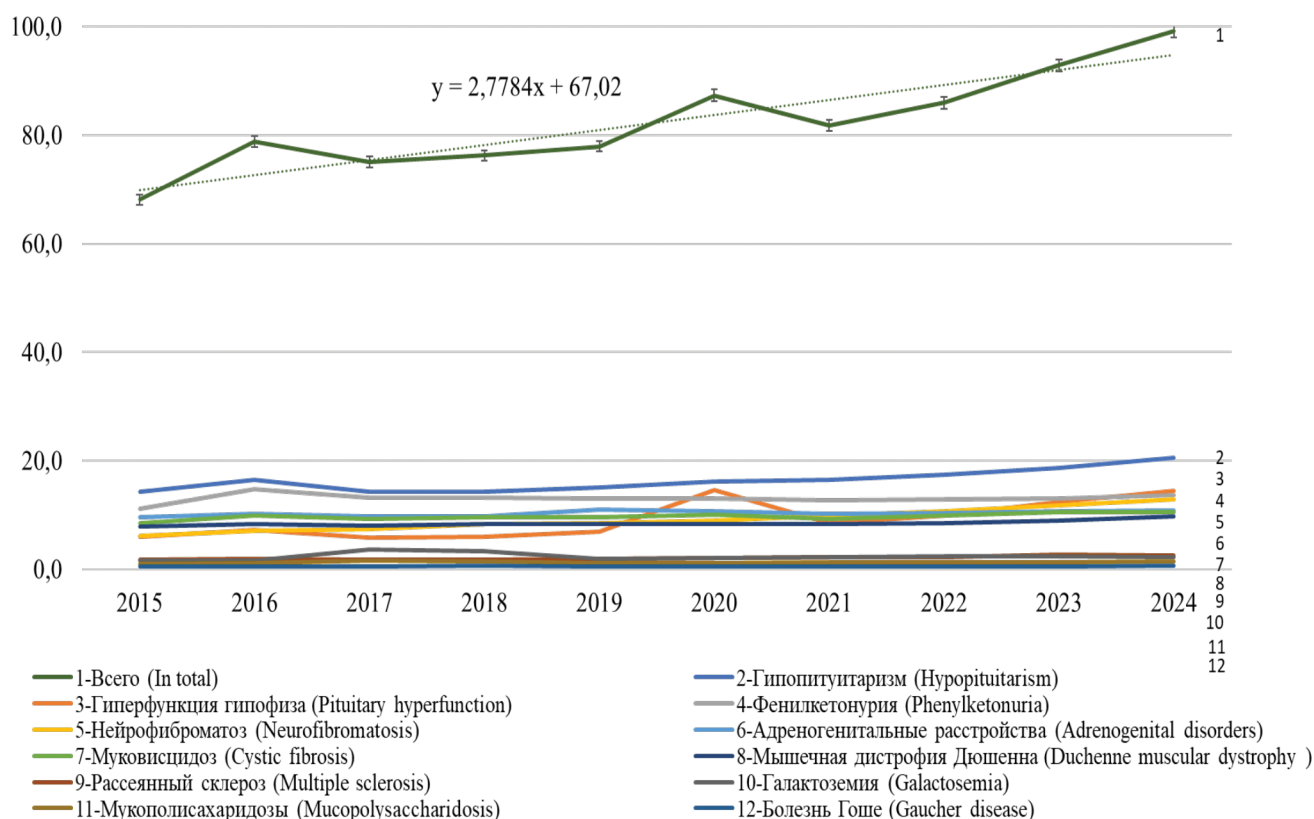


Рис. 4. Динамика общей заболеваемости детей 0–17 лет 11 ОЗ в целом по России в 2015–2024 гг., на 100 000 детей 0–17 лет.

Вертикальными отрезками показаны границы 95% ДИ.

Fig. 4. Trend in the prevalence of 11 orphan diseases in children 0–17 years old in the Russian Federation as a whole in 2015–2024, per 100,000 children 0–17 years old.

Vertical bars show the boundaries of 95% of confidence intervals.

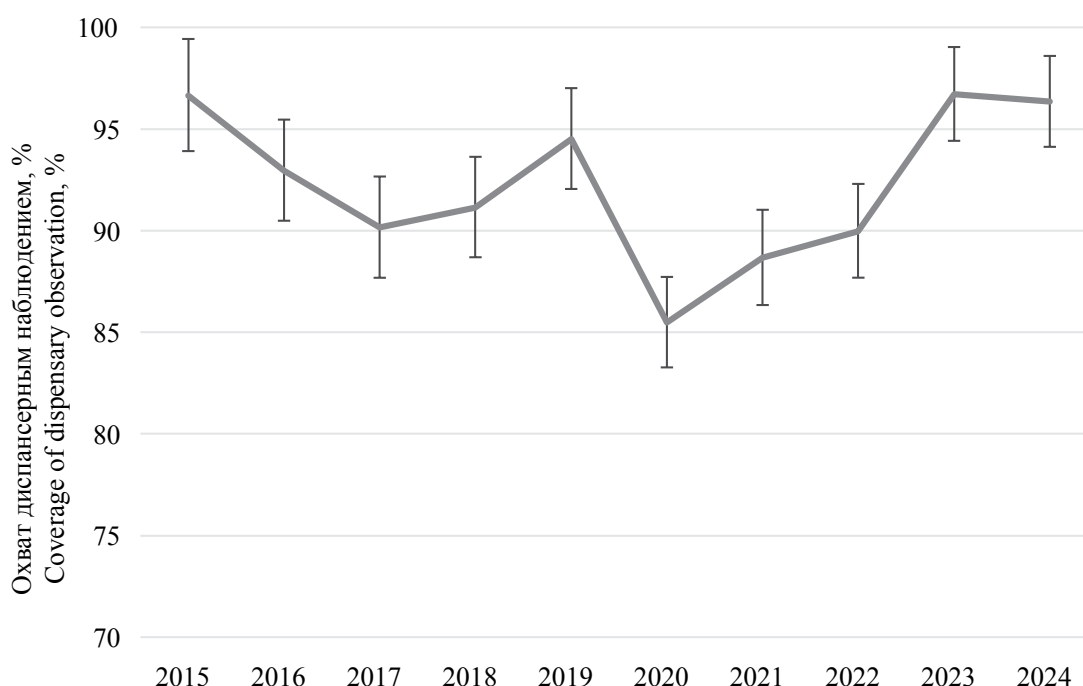


Рис. 5. Динамика показателя охвата детей 0–17 лет с 11 ОЗ диспансерным наблюдением в 2015–2024 гг., % от обратившихся в течение года.

Вертикальными отрезками показаны границы 95% ДИ.

Fig. 5. Trend in the coverage rate of children 0–17 years old with 11 orphan diseases with dispensary observation in 2015–2024, % of those who applied during the year.

Vertical bars show the boundaries of 95% of confidence intervals.

зившись до уровня менее 90% лишь в период пандемии COVID-19.

Сведения о диспансерном наблюдении детей 0–17 лет в 2024 г. представлены в **табл. 2**. По состоянию на 2024 г. охват диспансерным наблюдением всех детей, кроме детей с мукополисахаридозом, превышает 90%. В то же время видно, что распространённость 6 из 11 нозологических единиц у детей на конец 2024 г. превысила 10 на 100 000 детей 0–17 лет. Это не отменяет орфанный статус заболевания в целом (поскольку он рассчитывается для всего населения, а не только для детей), однако свидетельствует о более высокой выраженности этой нозологической единицы у детей, и потенциальный выход за пределы ОЗ распространённости данной патологии при увеличении продолжительности жизни этих больных.

Среднегодовой темп прироста числа больных 11 ОЗ, состоящих на диспансерном наблюдении, составил 5,1%. Вместе с тем следует отметить прирост доли детей с 11 ОЗ среди всех больных (взрослых и детей) с 11 ОЗ с 15,9% в 2015 г. до 16,7% в 2024 г. ($p < 0,001$). В течение 10 лет общее число больных ОЗ выросло на 54 976 человек, в том числе детей — на 10 077, взрослых — на 44 899.

Обсуждение

В настоящее время сложно предположить, какие причины приводят к столь устойчивому росту первичной заболеваемости гиперфункцией гипофиза. Следует отметить, что для данного заболевания постоянно совершенствуются методы выявления и регистрируются препараты для лечения. Последним из зарегистрированных препаратов для лечения в России был сигнифор

(пасиреотид)⁶. Рост заболеваемости РС детей является мировой тенденцией и может быть ассоциирован в том числе с улучшением уровня жизни (было обнаружено, что показатель заболеваемости РС был самым высоким в районах с высоким социально-экономическим статусом) [13]. Что касается тенденции к росту первичной заболеваемости нейрофиброматозом, то она отчасти может объясняться расширением возможностей по его лечению⁷, что неизбежно сопровождается ростом информированности о данном заболевании и, следовательно, его выявляемости.

Довольно неожиданные результаты были получены при анализе доли больных, выявленных в ходе профилактических осмотров и диспансеризации: даже та часть из них, выявление которых предполагается в ходе неонатального скрининга, обнаруживалась, в том числе, при профилактических осмотрах, а не в ходе такого скрининга. Это наводит на мысль о том, что часть из подлежащих неонатальному скринингу заболеваний может выявляться при обращении за медицинской помощью (когда заболевание уже привело к необратимым нарушениям). Вероятно, снижение доли детей, выявленных при профилактических осмотрах, свидетельствует о недостаточной орфанной настороженности специалистов первичного

⁶Реестр предельных отпускных цен на ЖНВЛП (ЖНВЛС): Сигнифор (Пасиреотид). URL: <https://zdravmedinform.ru/reestr-zhnlvp/ean-3663502001462.html> (дата обращения: 30.06.2025).

⁷В России зарегистрирован препарат Коселуго® (селуметиниб) для лечения плексиформных нейрофибром при нейрофиброматозе 1 типа. Разработка и регистрация лекарственных средств (научно-производственный журнал). URL: https://www.pharmjournal.ru/jour/announcement/view/988?locale=ru_RU (дата обращения: 30.06.2025).

Таблица 2 / Table 2

Число детей 0–17 лет, состоящих на диспансерном наблюдении по поводу 11 ОЗ в 2024 г., %
Number of children 0–17 years old under dispensary observation for 11 orphan diseases in 2024, %

Нозологические единицы Nosological units	Впервые выявленные Newly identified			Всего In total			
	абс.	%	95% ДИ 95% CI	абс.	%	95% ДИ 95% CI	на 100 000 per 100,000
Гиперфункция гипофиза Pituitary hyperfunction	1080	92,9	91,4–94,3	3902	91,0	90,1–91,9	13,1
Гипопитуитаризм Hypopituitarism	794	94,7	93,1–96,2	5944	97,1	96,7–97,5	20,0
Адреногенитальные расстройства* Adrenogenital disorders*	325	91,0	87,9–93,8	3114	95,9	95,2–96,5	10,5
Фенилкетонурия* Phenylketonuria*	289	98,6	97,0–99,6	4005	98,6	98,2–99,0	13,5
Галактоземия* Galactosemia*	48	96,0	88,9–99,6	646	98,5	97,4–99,3	2,2
Болезнь Гоше Gaucher disease	20	100,0	95,3–95,3	170	99,4	97,7–100,0	0,6
Мукополисахаридозы Mucopolysaccharidosis	26	86,7	72,4–96,3	400	61,7	58,0–65,4	1,3
Муковисцидоз* Cystic fibrosis*	226	95,4	92,3–97,7	3076	97,5	97,0–98,0	10,3
РС Multiple sclerosis	171	100,0	99,4–99,4	762	98,6	97,6–99,3	2,6
Мышечная дистрофия Дюшенна Duchenne muscular dystrophy	287	100,0	99,7–99,7	2873	99,5	99,2–99,7	9,7
Нейрофиброматоз Neurofibromatosis	438	89,8	86,9–92,3	3630	94,7	93,9–95,4	12,2
Всего In general	3704	94,2	93,4–94,9	28522	85,0	84,7–85,4	95,9

Примечание. *Входит в программу неонатального скрининга.

Note. *Included in the neonatal screening program.

звена и отсутствии декларируемого мультидисциплинарного подхода, а также низкой осведомлённости об орфанных нозологических единицах [16]. При этом значимая нехватка педиатров, участвующих в проведении клинических испытаний, непосредственно определяет недостаток должного внимания, необходимого для каждого ребёнка, участвующего в исследовании ОЗ [17].

Выраженный рост показателя общей заболеваемости ОЗ по сравнению с первичной ассоциирован с улучшением выживаемости больных, что мы и наблюдаем в течение последних 10 лет. При этом в 2021 г. отмечалось снижение показателя общей заболеваемости, что связано не столько с влиянием пандемии COVID-19, сколько с аномально высоким значением показателя общей заболеваемости гиперфункцией гипофиза вследствие статистической ошибки (аномально высокое число больных детей 15–17 лет было показано в ф. № 12 по Республике Крым (2156 детей с гиперфункцией гипофиза), в то время как во всех остальных субъектах РФ было выявлено 808 таких детей.

Неизменный показатель охвата всех детей 0–17 лет с ОЗ диспансерным наблюдением при догоняющем росте охвата диспансерным наблюдением детей 0–17 лет с впервые выявленными ОЗ свидетельствует о росте скорости принятия решения о взятии их на диспансерное наблюдение после установления диагноза ОЗ; в свою очередь это может быть связано с улучшением организации медицинской помощи при указанных 11 ОЗ [18].

Прирост доли детей с ОЗ по отношению ко всем больным с ОЗ может быть обусловлен улучшением выявле-

ния ОЗ, прежде всего у детей, в то время как у взрослых выявление ОЗ улучшилось в меньшей мере [19].

Заключение

На протяжении последнего десятилетия отмечался рост числа детей с 11 ОЗ, обусловленный, прежде всего, улучшением выявления гиперфункции гипофиза, нейрофиброматоза, а также ростом первичной заболеваемости РС [20]. Большинство этих ОЗ выявляются при обращении за медицинской помощью. Имеются актуальные вопросы выявления заболеваний, подлежащих неонатальному скринингу. Рассмотрение случаев пропуска заболеваний, выявляемых в ходе неонатального скрининга, является значимой задачей и представляет научно-практический интерес. Отмечается позитивная динамика в виде снижения срока взятия детей с ОЗ на диспансерное наблюдение.

В целом, анализ десятилетней динамики позволяет прогнозировать дальнейшее увеличение числа больных с ОЗ, в результате которого формальный орфанный статус ряда из них может быть пересмотрен.

Литература

(п.п. 7–9; 18; 20 см. References)

1. Гайдук А.Я., Власов Я.В., Смирнова Д.А. Применение современных технологий в программах ранней диагностики орфанных болезней в России и за рубежом. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. 2022; 122(6): 30–9. <https://doi.org/10.17116/jnevro202212206130> <https://elibrary.ru/yuyxpx>

2. Дмитриева Н.Ю. Возможности машинного обучения для диагностики орфанных заболеваний. *Реальная клиническая практика: данные и доказательства*. 2023; 3(3): 36–9. <https://doi.org/10.37489/2782-3784-mvrwd-40> <https://elibrary.ru/xjxwrtq>
3. Радаева К.С., Колбин А.С. Международный опыт оценки лекарств для лечения редких заболеваний: гибкость подходов. *Реальная клиническая практика: данные и доказательства*. 2024; 4(2): 3–12. <https://doi.org/10.37489/2782-3784-myrdw-52> <https://elibrary.ru/slmyprk>
4. Пугачев П.С., Гусев А.В., Кобякова О.С., Кадыров Ф.Н., Гаврилов Д.В., Новицкий Р.Э. и др. Мировые тренды цифровой трансформации отрасли здравоохранения. *Национальное здравоохранение*. 2021; 2(2): 5–12. <https://doi.org/10.47093/2713-069X.2021.2.2.5-12> <https://elibrary.ru/jadwxn>
5. Доан Т.М., Крестянинова О.Г., Плотников В.А. Цифровизация здравоохранения: перспективные инструменты. *Экономика и управление*. 2023; 29(2): 132–40. <https://doi.org/10.35854/1998-1627-2023-2-132-140> <https://elibrary.ru/dpmtlc>
6. Гольбяков Н.Р., Алексеева Н.В., Гольбякова Х.Н. Цифровизация в здравоохранении: актуальный обзор литературы. *Международный научно-исследовательский журнал*. 2024; (11): 1–8. <https://doi.org/10.60797/IRJ.2024.149.90> <https://elibrary.ru/rbzeoa>
10. Новиков П.В. Проблема редких (орфанных) заболеваний в Российской Федерации: медицинские и нормативно-правовые аспекты ее решения. *Терапевтический архив*. 2014; 86(12): 3–12. <https://elibrary.ru/tmptmfv>
11. Косыкова Н.В., Гаврилина Н.И. Орфанные заболевания – история вопроса и современный взгляд на проблему. *Современные проблемы науки и образования*. 2015; (2-2): 471. <https://elibrary.ru/uzjeub>
12. Кравчук Ж.П., Румянцева О.А. Орфанные заболевания: определение, проблемы, перспективы. *Проблемы здоровья и экологии*. 2013; (4): 7–11. <https://doi.org/10.51523/2708-6011.2013-10-4-1> <https://elibrary.ru/umcifr>
13. Васильева Т.П., Зинченко Р.А., Комаров И.А., Красильникова Е.Ю., Александрова О.Ю., Коновалов О.Е. и др. Распространённость и вопросы диагностики редких (орфанных) заболеваний среди детского населения Российской Федерации. *Педиатрия им. Г.Н. Сперанского*. 2020; 99(4): 229–37. <https://doi.org/10.24110/0031-403X-2020-99-4-229-237> <https://elibrary.ru/enmehh>
14. Воронин С.В., Куцев С.И. Неонатальный скрининг на наследственные заболевания в России: вчера, сегодня, завтра. *Неонатология: новости, мнения, обучение*. 2022; 10(4): 34–9. <https://doi.org/10.33029/2308-2402-2022-10-4-34-39> <https://elibrary.ru/xjvlytr>
15. Новиков П.В., Ходунова А.А. Первые итоги расширенного неонатального скрининга на наследственные болезни обмена веществ в Российской Федерации. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2012; 57(5): 5–12. <https://elibrary.ru/pfjbbx>
16. Орфанная настороженность при диспансеризации детей. *Педиатрическая фармакология*. 2021; 18(2): 156–7. <https://elibrary.ru/zwjfzq>
17. Омеляновский В.В., Куцев С.И., Мухоморова П.А., Харитонов А.Г., Слабикова А.А., Игнатьева Н.В. и др. Пути снижения неопределённости клинической эффективности применения орфанных лекарственных препаратов. *Качественная клиническая практика*. 2024; (4): 82–96. <https://doi.org/10.37489/2588-0519-2024-4-82-96> <https://elibrary.ru/mqohei>
19. Воробьев П.А. Редкие заболевания у взрослых. *Проблемы стандартизации в здравоохранении*. 2016; (3-4): 3–9. <https://elibrary.ru/vvwkjl>
20. mation of the healthcare industry. *Natsional'noye zdravookhraneniye*. 2021; 2(2): 5–12. <https://doi.org/10.47093/2713-069X.2021.2.2.5-12> <https://elibrary.ru/jadwxn>
5. Doan T.M., Krestyaninova O.G., Plotnikov V.A. Digitalization of Healthcare: Promising Tools. *Ekonomika i upravleniye*. 2023; 29(2): 132–40. <https://doi.org/10.35854/1998-1627-2023-2-132-140> <https://elibrary.ru/dpmtlc>
6. Gyulbyakov N.R., Alekseeva N.V., Gyulbyakova K.N. Digitalization in healthcare: an updated literature review. *Mezhdunarodnyy nauchno-issledovatel'skiy zhurnal*. 2024; (11): 1–8. <https://doi.org/10.60797/IRJ.2024.149.90> <https://elibrary.ru/rbzeoa>
7. Babac A., Damm K., Graf von der Schulenburg J.M. Patient-reported data informing early benefit assessment of rare diseases in Germany: A systematic review. *Health Econ. Rev.* 2019; 9(1): 34. <https://doi.org/10.1186/s13561-019-0251-9>
8. Passos-Bueno M.R., Bertola D., Horovitz D.D., de Faria Ferraz V.E., Brito L.A. Genetics and genomics in Brazil: a promising future. *Mol. Genet. Genomic Med.* 2014; 2(4): 280–91. <https://doi.org/10.1002/mgg3.95>
9. Badia X., Gil A., Poveda-Andrés J.L., Shepherd J., Tort M. Analysing criteria for price and reimbursement of orphan drugs in Spain. *Farm. Hosp.* 2019; 43(4): 121–7. <https://doi.org/10.7399/fh.11147>
10. Novikov P.V. The problem of rare (orphan) diseases in the Russian Federation: medical and regulatory aspects of its solution. *Terapevticheskiy arkhiv*. 2014; 86(12): 3–12. <https://elibrary.ru/tmptmfv>
11. Kosyakova N.V., Gavrilina N.I. Orphan disease background and modern approach to the problem. *Sovremennyye problem nauki i obrazovaniya*. 2015; (2-2): 471. <https://elibrary.ru/uzjeub>
12. Kravchuk Zh.P., Rumyantseva O.A. Orphan diseases: diagnosis, problems, prospects. *Problemy zdorov'ya i ekologii*. 2013; (4): 7–11. <https://doi.org/10.51523/2708-6011.2013-10-4-1> <https://elibrary.ru/umcifr>
13. Vasilieva T.P., Zinchenko R.A., Komarov I.A., Krasilnikova E.Yu., Aleksandrova O.Yu., Konovalev O.G., et al. The prevalence and diagnosis of rare (orphan) diseases in pediatric population of the Russian Federation. *Pediatr iya im. G.N. Speranskogo*. 2020; 99(4): 229–37. <https://doi.org/10.24110/0031-403X-2020-99-4-229-237> <https://elibrary.ru/enmehh>
14. Voronin S.V., Kutsev S.I. Neonatal screening for hereditary diseases in Russia: yesterday, today, and tomorrow. *Neonatologiya: novosti, mneniya, obucheniye*. 2022; 10(4): 34–9. <https://doi.org/10.33029/2308-2402-2022-10-4-34-39> <https://elibrary.ru/xjvlytr>
15. Novikov P.V., Khodunova A.A. The first results of extended newborn screening for hereditary metabolic diseases in the Russian Federation. *Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii*. 2012; 57(5): 5–12. <https://elibrary.ru/pfjbbx>
16. Orphan alertness during medical examination of children. *Pediatricheskaya farmakologiya*. 2021; 18(2): 156–7. <https://elibrary.ru/zwjfzq>
17. Omelyanovskiy V.V., Kutsev S.I., Mukhortova P.A., Kharitonova A.G., Slabikova A.A., Ignatyeva N.V., et al. Approaches to reduce the uncertainty in the clinical efficacy of orphan drugs. *Kachestvennaya klinicheskaya praktika*. 2024; (4): 82–96. <https://doi.org/10.37489/2588-0519-2024-4-82-96> <https://elibrary.ru/mqohei>
18. Shah K.K., Kogut S., Slitt A. Challenges in evaluating safety and efficacy in drug development for rare diseases: a review for pharmacists. *J. Pharm. Pract.* 2021; 34(3): 472–9. <https://doi.org/10.1177/0897190020930972>
19. Vorobiev P.A. Rare diseases in adults. *Problemy standartizatsii v zdravookhraneni*. 2016; (3-4): 3–9. <https://elibrary.ru/vvwkjl>
20. Yan K., Balijepalli C., Desai K., Gullapalli L., Druyts E. Epidemiology of pediatric multiple sclerosis: A systematic literature review and meta-analysis. *Mult. Scler. Relat. Disord.* 2020; 44: 102260. <https://doi.org/10.1016/j.msard.2020.102260>

References

Сведения об авторах:

Стерликов Сергей Александрович, доктор мед. наук, гл. науч. сотр. ФГБУ ЦНИИОИЗ Минздрава России; **Зеленова Ольга Владимировна**, доктор мед. наук, гл. науч. сотр. отдела научных основ организации здравоохранения ФГБУ ЦНИИОИЗ Минздрава России; учёный секретарь ФГБУ «НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского» Минздрава России; **Оськов Юрий Иванович**, зав. отд.-ном статистики специализированных служб ФГБУ ЦНИИОИЗ Минздрава России; **Абрамов Сергей Иванович**, ст. науч. сотр. ФГБУ ЦНИИОИЗ Минздрава России.