

УДК 616-056.76: 616-021.1: 616-032.22
DOI 10.24412/2312-2935-2025-3-344-360

ПРОСТРАНСТВЕННАЯ НЕОДНОРОДНОСТЬ ЭПИДЕМИЧЕСКОЙ СИТУАЦИИ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ДЕТЕЙ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

И.П. Витковская^{1,2}, С.А. Стерликов¹, Ю.И. Оськов¹, В.В. Люцко¹

¹ФГБУ «Центральный научно – исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва

²ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва

Введение. Географический разброс пациентов с орфанными заболеваниями представляет большую проблему в диагностике и лечении указанных больных.

Таким образом, вопрос пространственной неоднородности эпидемической ситуации является актуальным, в связи с необходимостью разработки единого подхода к выявлению орфанных заболеваний и системы управленческих решений, направленных на доступность и качества медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями.

Цель: изучить пространственную неоднородность эпидемической ситуации по 11 орфанным заболеваниям у детей 0-17 лет (в контексте их выявления).

Материалы и методы. Изучали показатели, отражающие пространственную неоднородность эпидемической обстановки по 11 орфанным заболеваниям, детализированным в форме федерального статистического наблюдения № 12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации» в целом по Российской Федерации, а также в разрезе субъектов Российской Федерации, за последние 5 лет (с 2020 по 2024 гг.) – 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. Различия первичной заболеваемости орфанными в городе и селе приближаются к полуторакратным, и превышают порог статистической значимости для гиперфункции гипофиза, нейрофиброматоза, рассеянного склероза, аденогенитальных расстройств, которые у сельского населения диагностируются хуже. Нет различий заболеваемости городского и сельского населения при фенилкетонурии, галактоземии, болезни Гоше, мукополисахаридозах, муковисцидозе. Большинство из указанных заболеваний выявляются в ходе стандартного скрининга новорожденных, который одинаков для жителей города и села. По данным о выявлении заболеваний в ходе профилактических осмотров, у сельских жителей имеются некоторые проблемы с охватом неонатального скрининга, либо с обеспечением его качества. Так, фенилкетонурия была выявлена при проведении профилактических осмотрах у 17,1% сельских жителей, в то время как для городских жителей этот показатель составил 3,3% ($p<0,01$). Для галактоземии данный показатель составил 9,1% и 5,9%, соответственно ($p=0,02$). Для муковисцидоза эти показатели составили 3,6% и 2,7%, соответственно, однако различия были ниже порога статистической значимости ($p=0,3$).

Охват диспансерным наблюдением впервые выявленных больных 11 орфанными заболеваниями детей – жителей города в целом за период с 2020 по 2024 гг. составил 94,5%, в то время как для сельских жителей данный показатель составил 86,0% ($p < 0,001$).

Заключение. Общая и первичная заболеваемость сельских жителей орфанными заболеваниями отражает существующие проблемы сельского здравоохранения, включая дефицит оборудования и специалистов. Существенная неоднородность показателя по субъектам Российской Федерации, рассчитанного в целом за пятилетний период, свидетельствует об отсутствии единого подхода к выявлению орфанных заболеваний в регионах, необходимости его выработки и внедрения. На примере неонатального скрининга показано, что снизить пространственную неоднородность показателя первичной заболеваемости (а, следовательно, соблюсти принцип эквивалентности) можно с использованием сплошного скрининга.

Ключевые слова: орфанные заболевания; заболеваемость; распространённость; эпидемиология; неонатальный скрининг; гиперфункция гипофиза; гипопитуитаризм; адреногенитальные расстройства; фенилкетонурия; галактоземия; болезнь Гоше; мукополисахаридозы; муковисцидоз; рассеянный склероз; нейрофиброматоз

SPATIAL HETEROGENEITY OF THE EPIDEMIC SITUATION OF ORPHAN DISEASES IN CHILDREN IN THE RUSSIAN FEDERATION

I.P. Vitkovskaya^{1,2}, S.A. Sterlikov¹, Yu.I. Oskov¹, V.V. Liutsko¹

¹*Russian Research Institute of Health of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow, Russia*

²*Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education «N.I. Pirogov Russian National Research Medical University» of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow, Russia*

Introduction. The geographical spread of patients with orphan diseases is a big problem in the diagnosis and treatment of these patients.

Thus, the issue of spatial heterogeneity of the epidemic situation is relevant, in connection with the need to develop a unified approach to the identification of orphan diseases and a system of management decisions aimed at the availability and quality of medical care for patients with orphan diseases.

Aim: to study the spatial heterogeneity of the epidemic situation for 11 orphan diseases in children 0-17 years old (in the context of their detection).

Materials and methods. We studied indicators reflecting the spatial heterogeneity of the epidemic situation for 11 orphan diseases detailed in the form of federal statistical observation No. 12 "Information on the number of diseases registered in patients living in the service area of a medical organization" in the Russian Federation as a whole, as well as in the context of the constituent entities of the Russian Federation, over the past 5 years (2020 to 2024) - pituitary hyperfunction (code МКБ-10 E22), hypopituitarism (E23.0), adrenogenital disorders (E25), phenylketonuria (E70.0), galactosemia (E74.2), Gaucher disease (E75.2), mucopolysaccharidoses (E76), cystic fibrosis (E84), multiple sclerosis (G35), Duchenne muscular dystrophy (G71.0), neurofibromatosis (Q85.0).

Results. Differences in the primary incidence of orphans in the city and village are approaching one and a half times, and exceed the threshold of statistical significance for pituitary hyperfunction, neurofibromatosis, multiple sclerosis, adrenogenital disorders, which are diagnosed worse in the rural population. There are no differences in the incidence of urban and rural populations in phenylketonuria, galactosemia, Gaucher disease, mucopolysaccharidoses, cystic fibrosis. Most of these diseases are detected during standard newborn screening, which is the same for residents of the city and village.

According to data on the detection of diseases during preventive examinations, rural residents have some problems with the coverage of neonatal screening, or with ensuring its quality. Thus, phenylketonuria was detected during preventive examinations in 17.1% of rural residents, while for urban residents this figure was 3.3% ($p < 0.01$). For galactosemia, this indicator was 9.1% and 5.9%, respectively ($p = 0.02$). For cystic fibrosis, these rates were 3.6% and 2.7%, respectively, however, the differences were below the threshold of statistical significance ($p = 0.3$).

The coverage of newly diagnosed children with 11 orphan diseases - residents of the city as a whole for the period from 2020 to 2024, amounted to 94.5%, while for rural residents this figure was 86.0% ($p < 0.001$).

Conclusion. The overall and primary incidence of rural orphan disease reflects existing rural health problems, including equipment and specialist shortages. The significant heterogeneity of the indicator for the constituent entities of the Russian Federation, calculated as a whole over a five-year period, indicates the absence of a unified approach to the detection of orphan diseases in the regions, the need to develop and implement it. Using neonatal screening as an example, it has been shown that it is possible to reduce the spatial heterogeneity of the primary incidence rate (and, therefore, to comply with the principle of equivalence) using continuous screening.

Key words: orphan diseases; morbidity; prevalence; epidemiology; neonatal screening; pituitary hyperfunction; hypopituitarism; adrenogenital disorders; phenylketonuria; galactosemia; Gaucher disease; mucopolysaccharidoses; cystic fibrosis; multiple sclerosis; neurofibromatosis

Актуальность. Основой для разработки и уточнения государственных программ Российской Федерации, государственных программ субъектов Российской Федерации, национальных проектов, федеральных и ведомственных проектов, стандартов и методических актов являются статистические данные, отражающей количественную сторону социальных, экономических, демографических, экологических и других общественных процессов в здравоохранении Российской Федерации.

В сфере орфанных заболеваний для решения задач развития здравоохранения в Российской Федерации по созданию условий для повышения доступности и качества медицинской помощи, профилактике заболеваний [1] необходимы данные заболеваемости (общей и первичной) орфанных заболеваний по каждой нозологии, профилактических осмотров и диспансеризации.

Многочисленные результаты исследований доказывают, что для сельского и городского населения: сохраняются различия и неравенство в доступности медицинской помощи;

существует корреляционная зависимость между качеством оказания медицинской помощи и местом проживания [2, 3, 4, 5].

Исследование Васильевой Т.П. и соавт. показывает, увеличение роста распространённости орфанных заболеваний, за счет увеличения распространенности большинства нозологических форм [6].

На неоднородность данных территориальной распространённости орфанных заболеваний в РФ указывает исследование Комарова и соавт. [7].

Профилактика (ранняя диагностика) орфанных заболеваний позволяет своевременно поставить диагноз, начать лечение и сохранить качество жизни пациента, при этом охват неонатальным скринингом в стране не превышает 95% [6].

По данным авторов: Бойцова С.А., Стародубова В.И., Чучалина А.Г. эффективность диспансеризации на прямую зависит от охвата, регулярности, полноты обследования и неформальности подхода к работе с лицами, состоящими под наблюдением. При этом вопросы организации диспансерного наблюдения орфанных заболеваний изучены недостаточно.

Географический разброс пациентов с орфанными заболеваниями представляет большую проблему в диагностике и лечении указанных больных, что затрудняет их концентрацию в получении своевременной и качественной помощи [8].

Таким образом, вопрос пространственной неоднородности эпидемической ситуации является актуальным, в том числе – в связи с необходимостью разработки единого подхода к выявлению орфанных заболеваний и системы управленческих решений, направленных на доступность и качества медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями.

Вместе с тем, нам не удалось увидеть обзоров по пространственной неоднородности эпидемической ситуации орфанных заболеваний у детей и у взрослых, что послужило основанием для проведения данного исследования.

Цель: изучить пространственную неоднородность эпидемической ситуации по 11 орфанным заболеваниям у детей 0-17 лет (в контексте их выявления).

Материалы и методы. При изучении пространственной неоднородности показателя заболеваемости (общей или первичной) необходимо учитывать не только географическое положение (которое может иметь в данном случае минимальное значение), но и возможности выявления заболевания, лишь опосредованно обусловленные влиянием географических факторов.

Изучали показатели, отражающие эпидемическую обстановку по 11 орфанным заболеваниям, детализированным в форме 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 для городского и сельского населения в целом по Российской Федерации, а также в разрезе субъектов Российской Федерации, за последние 5 лет (с 2020 по 2024 гг.) – 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 (G35), мышечная дистрофия Дюшенна (G71.0), нейрофиброматоз (Q85.0).

Для снижения влияния стохастических изменений на показатели общей и первичной заболеваемости, проводили усреднение показателей за последние 5 лет: умноженную на 100 тыс. сумму детей, обратившихся в медицинские организации по поводу орфанных заболеваний, делили на сумму среднегодовой численности населения за каждый год пятилетнего периода; результат выражали в человеко-годах.

Охват впервые выявленных больных диспансерным наблюдением рассчитывали как умноженное на 100 отношение числа впервые выявленных больных, взятых на диспансерное наблюдение, к числу впервые выявленных больных.

В ходе статистической обработки материала рассчитывали интенсивные и экстенсивные показатели, статистическую значимость различий как вероятность статистической ошибки первого рода (p), проводили квартильный анализ показателей общей и первичной заболеваемости, проверяли гипотезу о равенстве дисперсий с использованием тестов Левене и Флигнера-Киллина, рассчитывали коэффициент корреляции для показателей с использованием метода Спирмена (распределение данных отличалось от нормального) с составлением «тепловой карты» на основании полученных корреляционных зависимостей. Расчёты выполняли с использованием R версии 4.3.1 «Beagle Scouts» в среде RStudio 2025.05.0 Build 496.

Результаты. Одной из важных линий раздела по возможности оказания медицинской помощи, включая выявление и лечение редких заболеваний, является место проживания пациента: в городской или сельской местности. В связи с этим, изучение пространственной неоднородности целесообразно начинать с различий общей и первичной заболеваемости орфанными заболеваниями жителей города и села.

Таблица 1

Первичная заболеваемость детей 0–17 лет 11 орфанными заболеваниями в 2020–2024 гг. в целом по городскому и сельскому населению Российской Федерации, на 100 000 человеко-лет

Нозология	Заболеваемость		RR; 95%ДИ	p
	Город	Село		
Гиперфункция гипофиза	2,8	0,8	3,32; 3,14-3,51	<0,01
Гипопитуитаризм	2,0	1,9	1,07; 1,02-1,12	0,10
Адреногенитальные расстройства	1,0	0,8	1,19; 1,12-1,28	<0,01
Фенилкетонурия	0,8	0,7	1,04; 0,97-1,12	0,57
Галактоземия	0,2	0,1	1,36; 1,15-1,61	0,05
Болезнь Гоше	0,0	0,0	0,90; 0,66-1,22	0,58
Мукополисахаридозы	0,1	0,1	1,23; 0,99-1,52	0,33
Муковисцидоз	0,6	0,6	0,92; 0,85-1,00	0,26
Рассеянный склероз	0,6	0,3	1,68; 1,52-1,85	<0,01
Мышечная дистрофия Дюшенна	0,7	0,8	0,86; 0,80-0,93	0,02
Нейрофиброматоз	1,3	0,7	1,73; 1,62-1,85	<0,01
Всего по 11 нозологиям	10,0	7,0	1,41; 1,38-1,45	<0,01

Различия первичной заболеваемости орфанными болезнями в городе и селе приближаются к полуторакратным, и превышают порог статистической значимости для гиперфункции гипофиза, нейрофиброматоза, рассеянного склероза, адреногенитальных расстройств, которые у сельского населения диагностируются хуже. Нет различий заболеваемости городского и сельского населения при болезнях: фенилкетонурии, галактоземии, болезни Гоше, мукополисахаридозах, муковисцидозе. Большинство из указанных заболеваний выявляются в ходе стандартного скрининга новорожденных, который одинаков для жителей города и села. Интересно, что мышечная дистрофия Дюшенна у сельских жителей выявляется даже несколько чаще по сравнению с жителями города.

Вместе с тем, судя по данным о выявлении заболеваний в ходе профилактических осмотров, у сельских жителей имеются некоторые проблемы с охватом неонатальным скринингом, либо с обеспечением его качества. Так, фенилкетонурия была выявлена при проведении профилактических осмотрах у 17,1% сельских жителей, в то время как для городских жителей этот показатель составил 3,3% ($p<0,01$). Для галактоземии данный показатель составил 9,1% и 5,9%, соответственно ($p=0,02$). Для муковисцидоза эти показатели составили 3,6% и 2,7%, соответственно, однако различия были ниже порога статистической значимости ($p=0,3$).

Иная картина отмечается при сопоставлении показателя общей заболеваемости orphanными заболеваниями городского и сельского населения (таблица 2).

Таблица 2

Общая заболеваемость детей 0-17 лет 11 orphanными заболеваниями в 2020–2024 гг. в целом по городскому и сельскому населению Российской Федерации, на 100 000 человеко-лет

Нозология	Заболеваемость		RR; 95%ДИ	p
	Город	Село		
Гиперфункция гипофиза	14,9	2,9	3,87; 3,76-3,99	<0,01
Гипопитуитаризм	20,0	7,8	2,02; 1,98-2,06	<0,01
Адреногенитальные расстройства	12,1	5,3	1,73; 1,69-1,78	<0,01
Фенилкетонурия	14,6	7,2	1,54; 1,51-1,57	<0,01
Галактоземия	2,6	1,1	1,73; 1,64-1,83	<0,01
Болезнь Гоше	0,6	0,3	1,40; 1,26-1,55	<0,01
Мукополисахаридозы	1,4	0,8	1,38; 1,29-1,48	<0,01
Муковисцидоз	11,3	5,7	1,49; 1,45-1,52	<0,01
Рассеянный склероз	2,6	0,6	3,43; 3,22-3,66	<0,01
Мышечная дистрофия Дюшенна	9,4	5,4	1,36; 1,32-1,39	<0,01
Нейрофиброматоз	12,7	4,4	2,19; 2,13-2,25	<0,01
Всего	78,4	41,6	1,88; 1,87-1,90	<0,01

Различия общей заболеваемости orphanными жителей города и села более существенны по сравнению с первичной заболеваемостью, и всегда статистически значимы). На наш взгляд, это может быть обусловлено двумя причинами: 1) меньшей выживаемостью больных orphanными болезнями сельских жителей; 2) миграцией родителей и иных законных представителей детей, больных orphanными заболеваниями, в города с целью обеспечения лучшего доступа больного ребёнка к медицинской помощи.

Охват диспансерным наблюдением впервые выявленных больных 11 orphanными заболеваниями детей – жителей города в целом за период с 2020 по 2024 гг. составил 94,5%, в то время как для сельских жителей данный показатель составил 86,0% ($p<0,001$).

Неоднородность показателя заболеваемости по субъектам Российской Федерации проявляется в высокой разнице между максимальным и минимальным значениями, которая варьировала от 0,3 (для болезни Гоше) до 88,3 (для гиперфункции гипофиза). При этом ни одного случая заболевания за 5-летний период не отмечалось для гипопитуитаризма – в 1, АГС – в 3, фенилкетонурией – в 6, галактоземии – в 23, болезни Гоше – в 44, мукополисахаридоза – в 25, рассеянного склероза – в 6, миодистрофии Дюшенна и нейрофиброматоза – в 3 регионах.

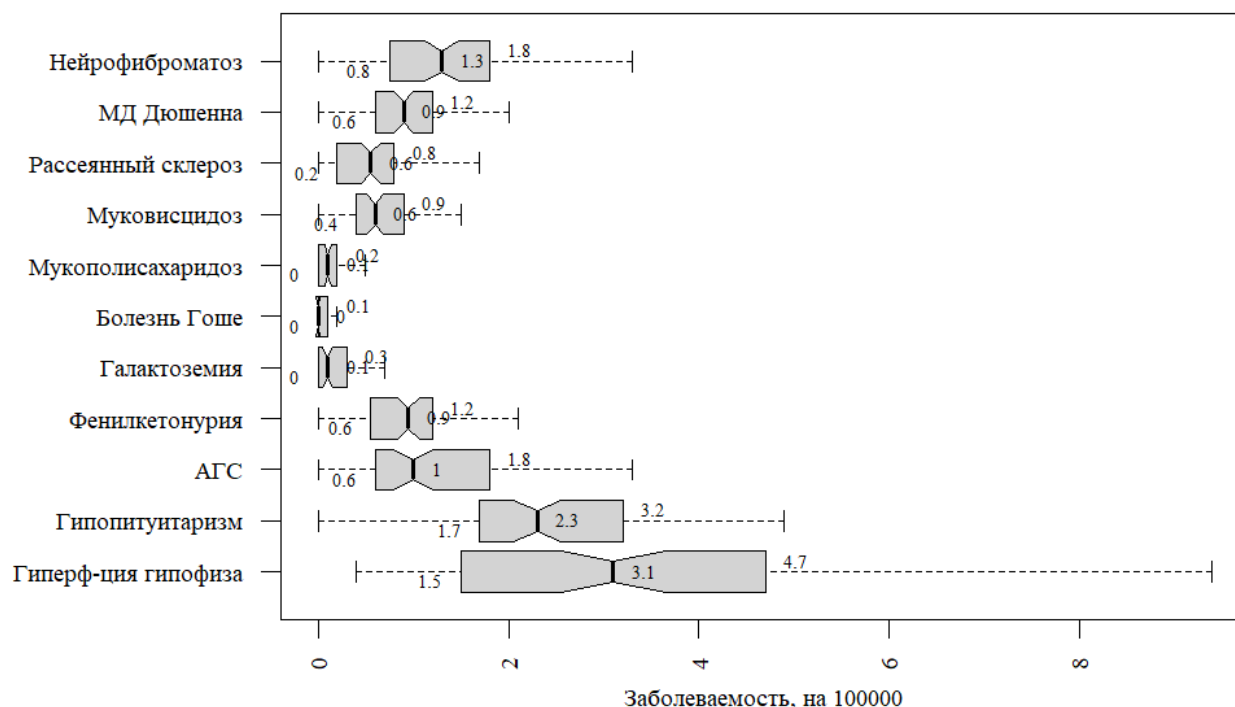


Рисунок 1. Неоднородность показателя первичной заболеваемости орфанными заболеваниями по субъектам Российской Федерации, усреднённые в целом за 5 лет (2020-2024 гг.): результаты квартильного анализа. Вырезом показан 95% доверительный интервал для медианы.

Различия между максимальным и минимальным значениями показателя заболеваемости для суммы из 11 нозологий варьировали от 5,9 до 101,4 на 100 000 человеко-лет, а межквартильный размах составлял 7,5 на 100 000 человеко-лет.

Мы предполагали, что дефекты диагностики разных нозологических единиц в разных субъектах будут совпадать, что будет проявляться в корреляционной зависимости показателей заболеваемости, однако наши ожидания не подтвердились (рис. 2).

Тем не менее, в отношении другой нашей гипотезы о том, что пространственная неоднородность четырёх заболеваний, в отношении которых проводится неонатальный скрининг (адреногенитальный синдром, фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз), существенно ниже пространственной неоднородности остальных 7 заболеваний, в отношении которых неонатальный скрининг не проводится (либо проводится в пилотных регионах [9]), удалось отклонить нулевую гипотезу (рис. 3).

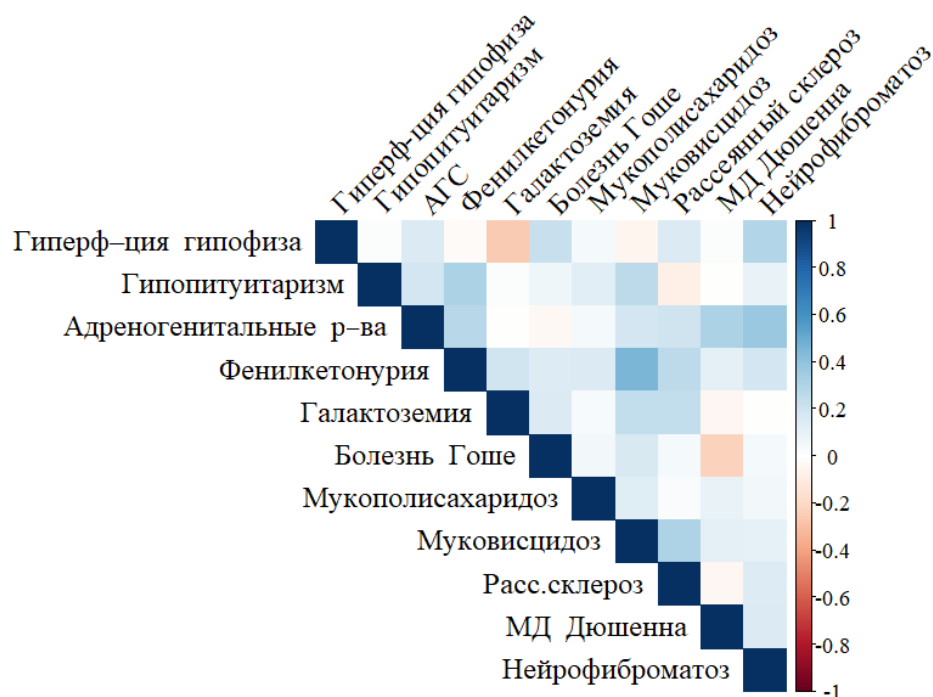


Рисунок 2. «Тепловая карта» корреляционной матрицы усреднённого за 5 лет показателя первичной заболеваемости 11 орфанными заболеваниями.

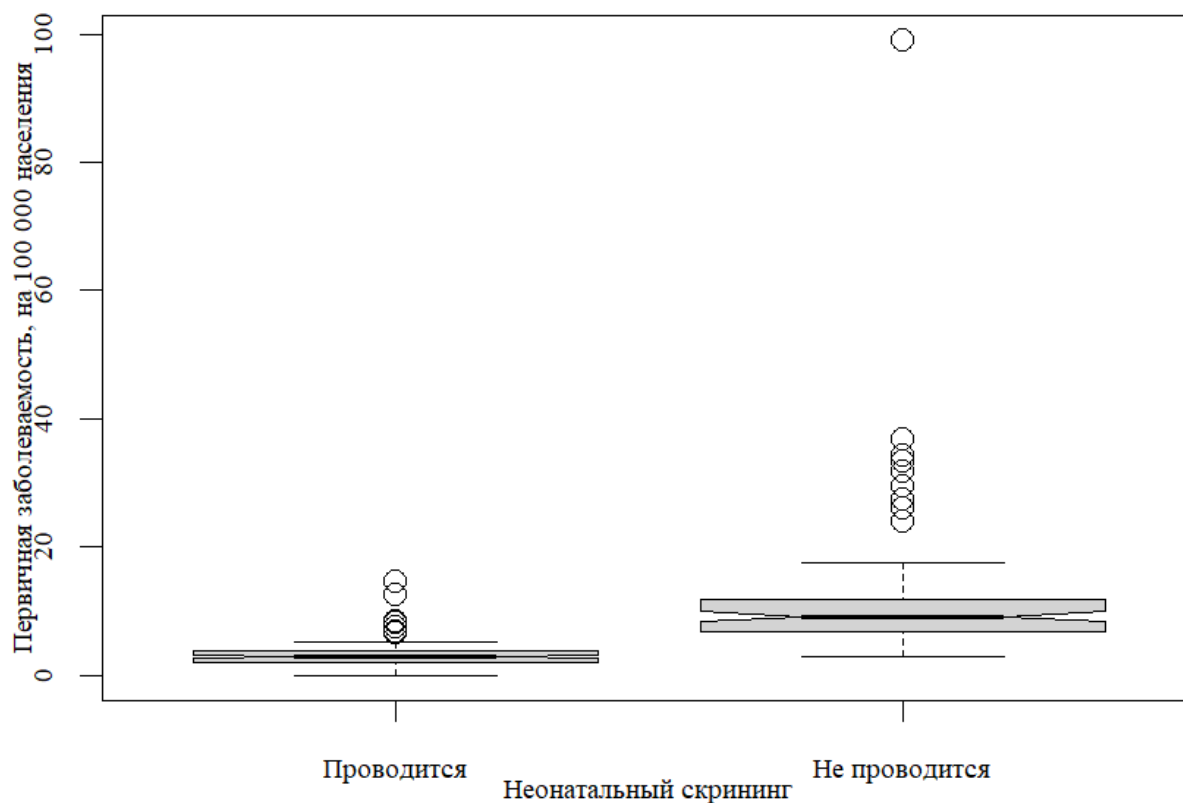


Рисунок 3. Сопоставление разброса показателей первичной заболеваемости 4 заболеваний, в отношении которых проводится неонатальный скрининг и 7 заболеваний, в отношении которых неонатальный скрининг не проводится.

Межквартильный размах показателя первичной заболеваемости четырьмя болезнями, в отношении которых проводится неонатальный скрининг, составил 1,7, в то время как в отношении остальных семи заболеваний, в отношении которых неонатальный скрининг не проводится, составил 5,0; гипотезу о равенстве дисперсий отклонена с использованием тестов: Левене (F value = 11,6; $p=0,001$) и Флигнера-Киллина ($\chi^2=29,1$; $p<0,001$). Таким образом, мы можем принять альтернативную гипотезу о том, что сплошной скрининг, например такой, как неонатальный, позволяет снизить пространственную неоднородность показателя заболеваемости, поставив всех детей в равные условия относительно выявления данных заболеваний.

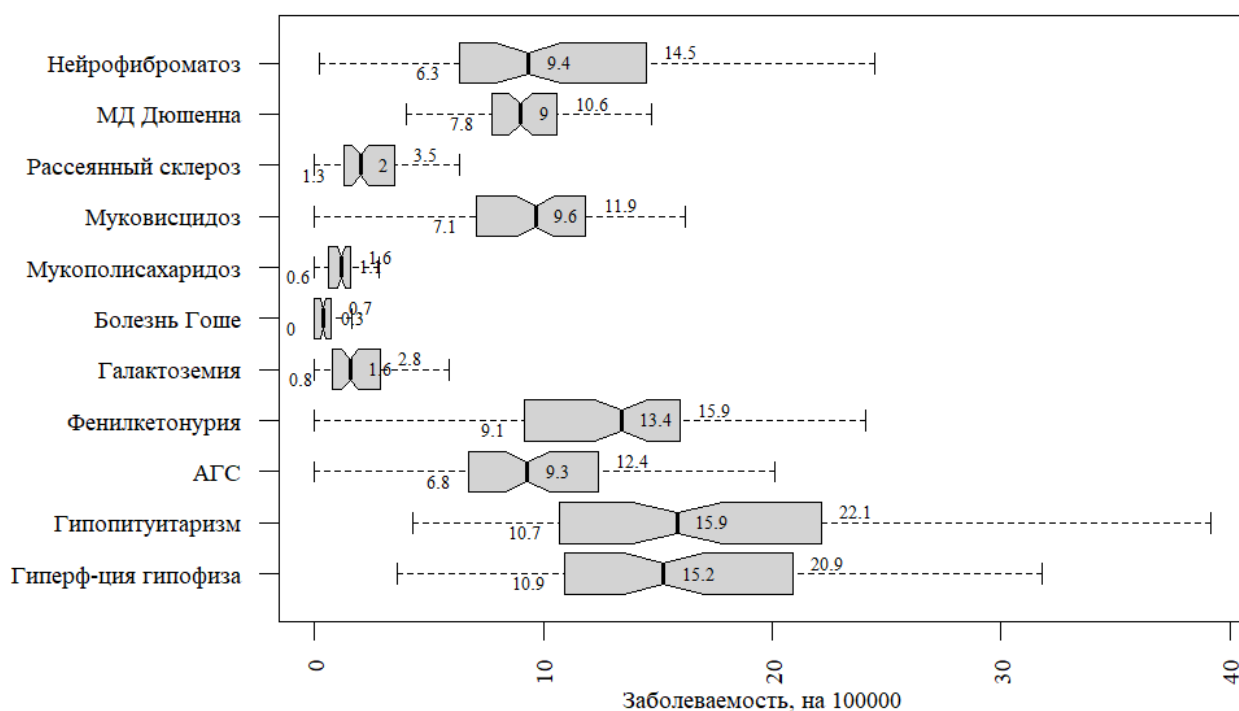


Рисунок 4. Неоднородность показателя общей заболеваемости орфанными заболеваниями по субъектам Российской Федерации, усреднённые в целом за 5 лет (2020-2024 гг.): результаты квартильного анализа. Вырезом показан 95% доверительный интервал для медианы.

По отдельным нозологиям нулевое значение показателя общей заболеваемости адреногенитальным синдромом и фенилкетонурией отмечался в 1 субъекте (Ненецкий АО), рассеянным склерозом – в 4-х, мукополисахаридозом – в 6, галактоземией – в 8, а болезнью Гоше – в 23 субъектах Российской Федерации. Наибольшее отношение между 3 и 1 квартилями (в 3,8 раза) отмечалось для галактоземии, наименьшее – для миодистрофии Дюшенна (в 1,4 раза).

В целом по 11 нозологиям минимальный и максимальный показатели различались между собой в 6,2 раза, 25% и 75% квантили – в 1,4 раза, а межквартильный размах составил 30,0 на 100 000 человеко-лет.

Также мы предполагали связь между показателем заболеваемости орфанными заболеваниями, как отражение доступности диагностики и лечения, увеличивающего выживаемость (а, следовательно, распространённость) орфанных заболеваний. Для проверки этой гипотезы нами была построена корреляционная матрица (рис. 5).

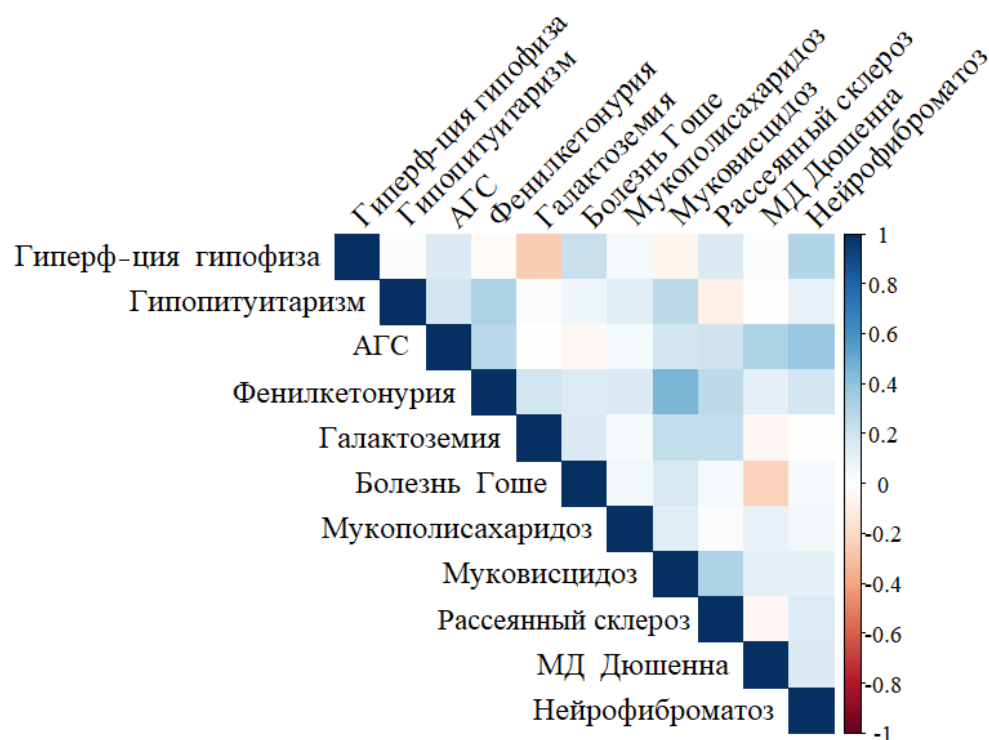


Рисунок 5. «Тепловая карта» корреляционной матрицы усреднённого за 5 лет показателя общей заболеваемости 11 орфанными заболеваниями.

Тесная корреляционная зависимость ($s=0,92$) отмечалась только между показателями общей заболеваемости, связанными с гипер- и гипофункцией гипофиза, что может отражать общность подходов к диагностике состояния гипофиза – профиля его гормонов (а также, вероятно, эндокринологической помощи детям). Прочие корреляционные зависимости были слабыми. Таким образом, нет единых причин, отражающих те или иные дефекты выявления 11 перечисленных орфанных заболеваний (за исключением болезней, требующих определения гормонального статуса гипофиза).

Обсуждение. Данные изучения заболеваемости сельского населения орфанными заболеваниями согласуются с данными исследования анкетирования сельских жителей,

проведенного Т.В. Блиновой и соавт. [2], которые выявили, что сельские жители обращаются за медицинской помощью реже, чем городские вследствие низкой доступности медицинских услуг, в том числе – отсутствия специалистов или оборудования, больших очередей. По-видимому, этим же обусловлен и более низкий охват больных орфанными заболеваниями сельских жителей диспансерным наблюдением. Также для сельского населения важнейшей проблемой остается территориальная доступность медицинских организаций и технологичной медицинской помощи [3]. Ситуацию осложняет высокая алкоголизация жителей села в активном репродуктивном возрасте (в т.ч. женщин) и низкое качество медицинской помощи детям, о чём говорит запоздалое диагностирование инвалидизирующих заболеваний [4].

Тем не менее, практика показывает, что возможность для организации выявления Тем не менее, практика показывает, что возможность для организации выявления орфанных заболеваний у сельских жителей реализуема: А.М. Хакимова и соавт., анализируя данные регионального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, отмечают, что Республике Башкортостан уровень распространенности орфанных заболеваний среди сельского населения выше, чем среди городского населения ($p < 0,05$) [10] (при том, что регистрируемая заболеваемость орфанными заболеваниями в Республике Башкортостан также была выше значения показателя в целом по Российской Федерации).

О.А. Воропинова считает, что данную проблему можно решить путём стимулирования медицинского персонала, изменение подходов к образованию медицинских кадров и их распределению, решение организационных вопросов по организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения на селе, увеличение финансового обеспечения сельского здравоохранения в рамках подпрограммы «Сельская медицина», структурные преобразования медицинских организаций в сельской местности, развитие телемедицины [11]. На наш взгляд, учитывая пространственную неоднородность заболеваемости по субъектам Российской Федерации, для успешного выявления орфанных заболеваний этого может быть недостаточно. На наш взгляд, решение проблемы также должно включать: 1) внедрение сплошного скрининга и мониторинг его прохождения; 2) включение в профилактический осмотр заболеваний, на которые не был проведен плановый скрининг, а также отдельные заболевания, проявляющиеся в возрасте одного года и позднее (миодистрофия Дюшенна) [12].

Вывод. Общая и первичная заболеваемость сельских жителей орфанными заболеваниями отражает существующие проблемы сельского здравоохранения, включая

дефицит оборудования и специалистов. Вместе с тем, имеется существенная неоднородность показателя по субъектам Российской Федерации, рассчитанного в целом за пятилетний период, что свидетельствует об отсутствии единого подхода к выявлению орфанных заболеваний в регионах, необходимости его выработки и внедрения. На примере неонатального скрининга показано, что снизить пространственную неоднородность показателя первичной заболеваемости (а, следовательно, соблюсти принцип эквивалентности) можно с использованием сплошного скрининга.

Список литературы

1. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» Режим доступа: <https://base.garant.ru/12191967/> (дата обращения: 30.06.2025).
2. Блинова Т.В., Вялышина А.А., Русановский В.А. Отношение сельского населения к своему здоровью и доступности медицинской помощи. *Экология человека*. 2020;(12):52–58. DOI: 10.33396/1728-0869-2020-12-52-58.
3. Былина С.Г. Смертность городского и сельского населения РФ по причинам смерти: сравнительный анализ. *Международный научно-исследовательский журнал*. 100(10-2):95-103. DOI: 10/23670/IRJ.2020.100.10.054.
4. Цыбульская И.С., Цыбульский В.Б., Леонов С.А., Низамова Э.Р. Здоровье детей города и села в Российской Федерации. *Социальные аспекты здоровья населения*. 2014;36(2). Режим доступа: <http://vestnik.mednet.ru/content/view/556/30/lang.ru/>
5. Беглякова Ю.М., Щирский А.С. Сельская медицина: состояние и проблемы. *Вестник РГТУ. Серия «Философия. Социология. Искусствоведение»*. 2020;(2):103–110. DOI: 10.28995/2073-6401-2020-2-103-110
6. Васильева Т.П., Зинченко Р.А., Комаров И.А., Красильникова Е.Ю., Александрова О.Ю., Коновалов О.Е., Куцев С.И. Распространенность и вопросы диагностики редких (орфанных) заболеваний среди детского населения Российской Федерации. *Педиатрия им. Г.Н. Сперанского*. 2020;99 (4):229–237.
7. Комаров И. А., Красильникова Е. Ю., Жулев Ю. А., Зинченко Р. А. 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

8. Шашель В.А., Фирсова В.Н., Трубилина М.М., Подпорина Л.А., Фирсов Н.А. 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

9. Шамардина Л. Минздрав запланировал включить в неонатальный скрининг миодистрофию Дюшенна. *Медвестник*, 07.09.2022. – Режим доступа: <https://medvestnik.ru/content/news/Minzdrav-zaplaniroval-vkluchit-v-neonatalnyi-skrining-miodistrofiu-Dushenna.html> (дата обращения: 25.06.2025).

10. Хакимова А.М., Билалов Ф.С., Еникеева Д.Р., Шарафутдинова Н.Х., Мухамадеева О.Р., Панова М.В. Медико-статистическая характеристика больных с орфанными заболеваниями по данным регионального регистра в Республике Башкортостан за 2018-2021 гг. *Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики*. 2023;(1):123–138. DOI 10.24412/2312-2935-2023-1-123-138.

11. Воропинова О.А. Современные проблемы сельского здравоохранения. Исследование проблем экономики и финансов. 2022;(2): 1–10.

12. Стерликов С.А., Зеленова О.В., Стародубов В.И., Витковская И.П., Абрамов С.И., Оськов Ю.И., Кучерявая Д.А., Голубев Н.А., Камынина Н.Н. Эпидемиология мышечной дистрофии Дюшенна в Российской Федерации. Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2024;32(2):1170–1175. DOI: 0.32687/0869-866X-2024-32-s2-1170-1175.

References

1. Federal'nyy zakon ot 21.11.2011 № 323-FZ. Ob osnovakh okhrany zdorov'ya grazhdan v Rossiyskoy Federatsii [On the Fundamentals of Health Protection of Citizens in the Russian Federation]. Available at: <https://base.garant.ru/12191967/> (cited: 30.06.2025). (In Russian).

2. Blinova T.V., Vyal'shina A.A., Rusanovskiy V.A. Otnoshenie sel'skogo naseleniya k svoemu zdorov'yu i dostupnosti meditsinskoy pomoshchi [Attitude of the rural population to their health and access to medical care]. *Ekologiya cheloveka* [Human ecology]. 2020;12:52–58. DOI: 10.33396/1728-0869-2020-12-52-58. (In Russian).

3. Bylina S.G. Smertnost' gorodskogo i sel'skogo naseleniya RF po prichinam smerti: sravnitel'nyy analiz [Mortality of urban and rural population of the Russian Federation by causes of

death: comparative analysis]. Mezhdunarodnyy nauchno-issledovatel'skiy zhurnal [International Research Journal].100(10-2):95–103. DOI: 10/23670/IRJ.2020.100.10.054. (In Russian).

4. Tsybul'skaya I.S., Tsybul'skiy V.B., Leonov S.A., Nizamova E.R. Zdorov'e detey goroda i sela v Rossiyskoy Federatsii [Health of children of the city and village in the Russian Federation]. Sotsial'nye aspekty zdorov'ya naseleniya [Social aspects of population health]. 2014;36(2). Available at: <http://vestnik.mednet.ru/content/view/556/30/lang,ru/> (cited: 30.06.2025). (In Russian).

5. Beglyakova Yu.M., Shchirskiy A.S. Sel'skaya meditsina: sostoyanie i problem [Rural medicine: status and problems]. Vestnik RGGU. Seriya «Filosofiya. Sotsiologiya. Iskusstvovedenie» [Bulletin of the Russian State University for the Humanities. Series "Philosophy. Sociology. Art Criticism"]. 2020;(2):103–110. DOI: 10.28995/2073-6401-2020-2-103-110. (In Russian).

6. Vasil'eva T.P., Zinchenko R.A., Komarov I.A., Krasil'nikova E.Yu., Aleksandrova O.Yu., Konovalov O.E., Kutsev S.I. Rasprostranennost' i voprosy diagnostiki redkikh (orfannykh) zabolevaniy sredi detskogo naseleniya Rossiyskoy Federatsii [Prevalence and diagnostic issues of rare (orphan) diseases among children of the Russian Federation]. Pediatriya im. G.N. Speranskogo [Pediatrics named after G.N. Speransky]. 2020; 99 (4): 229–237. (In Russian).

7. Komarov I. A., Krasil'nikova E. Yu., Zhulev Yu. A., Zinchenko R. A. Analiz vyyavleniya redkikh zabolevaniy, ne vklyuchennykh v perechni orfannykh bolezney s l'gotnym obespecheniem lekarstvennymi preparatami [Analysis of detection of rare diseases not included in the lists of orphan diseases with preferential provision of drugs]. Problemy sotsial'noy gigieny, zdravookhraneniya i istorii meditsiny [Problems of social hygiene, health care and history of medicine]. 2020;28(5):893—902. DOI: 10.32687/0869-866X-2020-28-5-893-902. (In Russian).

8. Shashel' V.A., Firsova V.N., Trubilina M.M., Podporina L.A., Firsov N.A. Orfannye zabolevaniya i svyazannye s nimi problem [Orphan diseases and related problems]. Meditsinskiy vestnik Yuga Rossii [Bulletin of the South of Russia]. 2021;12(2):28–35. DOI: 10.21886/2219-8075-2021-12-2-28-35. (In Russian).

9. Shamardina L. Minzdrav zaplaniroval vklyuchit' v neonatal'nyy skringing miodistrofiyu Dyushenna [The Ministry of Health has planned to include Duchenne muscular dystrophy in neonatal screening]. Medvestnik [Medvestnik]. 07.09.2022. Available at: <https://medvestnik.ru/content/news/Minzdrav-zaplaniroval-vkluchit-v-neonatalnyi-skrining-miodistrofiu-Dushenna.html> (cited: 25.06.2025). (In Russian).

10. Khakimova A.M., Bilalov F.S., Enikeeva D.R., Sharafutdinova N.Kh., Mukhamadeeva O.R., Panova M.V. Mediko-statisticheskaya kharakteristika bol'nykh s orfannymi zabolevaniyami po

dannym regional'nogo registra v Respublike Bashkortostan za 2018-2021 gg. // Sovremennye problemy zdravookhraneniya i meditsinskoj statistiki. 2023;(1):123-138. DOI 10.24412/2312-2935-2023-1-123-138.

11. Voropinova O.A. Sovremennye problemy sel'skogo zdravookhraneniya [Modern problems of rural health care]. Issledovanie problem ekonomiki i finansov [Research of problems of economy and finance]. 2022;(2): 1–10. (In Russian).

12. Sterlikov S.A., Zelenova O.V., Starodubov V.I., Vitkovskaya I.P., Abramov S.I., Os'kov Yu.I., Kucheryavaya D.A., Golubev N.A., Kamynina N.N. Epidemiologiya myshechnoy distrofii Dyushenna v Rossiyskoy Federatsii [Epidemiology of Duchenne muscular dystrophy in the Russian Federation]. Problemy sotsial'noy gigieny, zdravookhraneniya i istorii meditsiny [Problems of social hygiene, health care and history of medicine]. 2024.32(2):1170–1175. DOI: 0.32687/0869-866X-2024-32-s2-1170-1175. (In Russian).

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

Витковская Ирина Петровна – кандидат медицинских наук, научный сотрудник, ФГБУ «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Министерства здравоохранения Российской Федерации. 127254, Россия, г. Москва, ул. Добролюбова, д. 11; доцент кафедры Управления, экономики здравоохранения и медицинского страхования ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации 117997, г. Москва, ул. Островитянова, д. 1; e-mail: vip-dzm@mail.ru, ORCID 0000-0002-0740-1558; SPIN: 2970-0361

Стерликов Сергей Александрович – доктор медицинских наук, главный научный сотрудник отдела общественного здоровья и демографии, ФГБУ «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Министерства здравоохранения Российской Федерации. 127254, Россия, г. Москва, ул. Добролюбова, д. 11; e-mail: sterlikov@list.ru, ORCID: 0000-0001-8173-8055, SPIN: 8672-4853

Оськов Юрий Иванович - главный специалист Управления статистики, ФГБУ «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Министерства здравоохранения Российской Федерации. 127254, Россия, г. Москва, ул. Добролюбова, д. 11; e-mail: oskovyi@mail.ru ORCID:0000-0002-3659-2699

Люцко Василий Васильевич – доктор медицинских наук, доцент, главный научный сотрудник отдела научных основ организации здравоохранения, ФГБУ «Центральный научно-

исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 127254, Москва, ул. Добролюбова, д.11; e-mail: vasiliy_1@mail.ru, ORCID: 0000-0003-2114-8613, SPIN: 6870-7472

About the authors

Vitkovskaya Irina Petrovna – Candidate of Medical Sciences, Chief Researcher in Russian Research Institute of Health, Moscow, Russian Federation. Dobrolyubova str., 11, Moscow, 127254, Russia; Associate Professor, Department of Management, Economics of Healthcare and Medical Insurance Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education "Pirogov Russian National Research Medical University" Ministry of Health of the Russian Federation 117997, Moscow, Ostrovityanova str., 1; e-mail: vip-dzm@mail.ru, ORCID 0000-0002-0740-1558; SPIN: 2970-0361

Sterlikov Sergey Aleksandrovich – PhD in medical sciences, Chief Researcher in Russian Research Institute of Health, Moscow, Russian Federation. Dobrolyubova str., 11, Moscow, 127254, Russia. e-mail: sterlikov@list.ru, ORCID: 0000-0001-8173-8055, SPIN: 8672-4853

Oskov Yuri Ivanovich – Chief Specialist of the Statistics Department Chief Researcher in Russian Research Institute of Health, Moscow, Russian Federation. Dobrolyubova str., 11, Moscow, 127254, Russia. e-mail: oskovyi@mail.ru ORCID: 0000-0002-3659-2699

Liutsko Vasiliy Vasilyevich - Doctor of Medical Sciences, Associate Professor, Chief Researcher, Russian Research Institute of Health, 127254, Moscow, Dobrolyubova str., 11, e-mail: vasiliy_1@mail.ru, ORCID: 0000-0003-2114-8613, SPIN: 6870-7472

Статья получена: 01.07.2025 г.
Принята к публикации: 25.09.2025 г.