



Грибкова И.В.

Оказание медико-социальной помощи пациентам с орфанными заболеваниями (обзор литературы)

ГБУ города Москвы «Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента Департамента здравоохранения города Москвы», 115088, Москва, Россия

РЕЗЮМЕ

Редкие (орфанные) заболевания (РЗ) — заболевания, которыми страдает небольшая часть населения. Однако, несмотря на то что каждое РЗ поражает малое количество людей, все они в совокупности образуют большую субпопуляцию. В настоящее время в мире известно до 8000 РЗ, что затрагивает примерно 6–8% жителей планеты. Редкие заболевания требуют особого подхода со стороны здравоохранения. И хотя во многих странах уже реализуются широкие возможности для поддержки пациентов и их семей, остаются проблемы и неудовлетворённые потребности. Для дальнейшего улучшения качества жизни, связанного со здоровьем, пациентов, страдающих от РЗ, важно выявить общие закономерности в существующих проблемах и нуждах этой категории граждан.

Цель обзора — анализ современных исследований проблем и потребностей пациентов с РЗ и их семей. Мы провели поиск литературы по психосоциальным вопросам у пациентов с РЗ в PubMed и Google Scholar.

Результаты показали, что основными проблемами и потребностями были вопросы диагностики (длительный период времени до постановки диагноза, наличие ошибок, необходимость посещения большого количества врачей для постановки окончательного диагноза, сам процесс объявления результатов), отсутствие или недостаточность психологической помощи, неудовлетворительное материальное обеспечение, плохая осведомлённость о заболевании и существующих мерах поддержки. В работе также высказаны предложения по дальнейшему развитию служб системы здравоохранения, оказывающих помощь и поддержку пациентам с РЗ и их семей, с целью решения данных проблем и удовлетворения соответствующих потребностей.

Ключевые слова: редкое заболевание; потребности пациентов; поддержка здравоохранения; связанное со здоровьем качество жизни; диагностика; психологическая поддержка; материально-финансовая поддержка; информационная поддержка; обзор

Для цитирования: Грибкова И.В. Оказание медико-социальной помощи пациентам с орфанными заболеваниями (обзор литературы). *Здравоохранение Российской Федерации*. 2025; 69(1): 41–46. <https://doi.org/10.47470/0044-197X-2025-69-1-41-46> <https://elibrary.ru/xrxzxae>

Для корреспонденции: Грибкова Ирина Владимировна, e-mail: igribkova@yandex.ru

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Автор декларирует отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов в связи с публикацией данной статьи.

Поступила: 24.01.2024 / Принята к печати: 19.03.2024 / Опубликовано: 28.02.2025

Irina V. Gribkova

Providing medical and social care to patients with orphan diseases (literature review)

Research Institute for Healthcare Organization and Medical Management of Moscow Healthcare Department, Moscow, 115088, Russian Federation

ABSTRACT

Rare (orphan) diseases (RD) are diseases that affect a small part of the population. However, although each disease affects a small number of people, they collectively form a large subpopulation. Currently, there are up to 8,000 rare diseases known in the world, affecting approximately 6–8% of the planet's population. Rare diseases require a special approach from healthcare. Although many countries around the world are already implementing significant opportunities to support patients and their families, challenges and unmet needs remain. To further improve the health-related quality of life of RD patients, it is important to identify common patterns in the existing problems and needs of this category of citizens.

The **purpose** of this work was to analyze modern studies conducted in developed countries of the world, based on surveys of patients with various RD and their families about existing problems and needs.

We searched PubMed and Google Scholar for literature on psychosocial issues in RD patients. The results showed the main problems and needs to be diagnostic issues (long period of time before diagnosis, presence of errors, need to visit a large number of doctors to make a final diagnosis, the process of announcing the results), lack or inadequacy of psychological support, unsatisfactory material support, poor awareness of the disease and existing health care support. The work also makes proposals for the further development of health care services that provide assistance and support to RD patients and their families, to solve these problems and meet the corresponding needs.

Keywords: rare disease; patient needs; healthcare support; health-related quality of life; diagnosis; psychological support; material and financial support; information support; review

For citation: Gribkova I.V. Providing medical and social care to patients with orphan diseases (literature review). *Zdravookhranenie Rossiiskoi Federatsii / Health Care of the Russian Federation, Russian journal*. 2025; 69(1): 41–46. <https://doi.org/10.47470/0044-197X-2025-69-1-41-46> <https://elibrary.ru/xrxzxae> (in Russian)

For correspondence: Irina V. Gribkova, e-mail: igribkova@yandex.ru

Acknowledgment. The study had no sponsorship.

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

Received: January 24, 2024 / Accepted: March 19, 2024 / Published: February 28, 2025

Введение

Редкие (орфанные) заболевания (РЗ) — это патологии, очень редко диагностируемые в человеческой популяции. Определение РЗ варьируется в разных странах и основано на их распространённости среди населения. В Европе заболевания считаются редкими, когда они затрагивают 50 индивидуумов из 100 000 населения [1], в США — около 60 [1], в России — 10, а в Турции — 1 [2]. В Японии РЗ определяется как любое состояние, затрагивающее менее 50 000 жителей страны (что эквивалентно 40 больным на 100 000 человек) [3]. Приблизительная оценка такого определения в Китае — менее 1 на 500 000 человек [4]. Таким образом, в настоящее время нет общего понятия РЗ, и болезнь, которая может считаться редкой в США, не будет относиться к таковой в Европе, Японии или Китае. Однако очевидно, что, невзирая на разницу определений, выявляются лишь единичные случаи данных патологий.

Но хотя каждое РЗ или расстройство поражает малое количество людей, все они в совокупности образуют большую субпопуляцию. В настоящее время в мире известно до 8000 РЗ, что затрагивает примерно 6–8% населения [4]. Так, в странах Евросоюза и США зарегистрированы по 30 млн пациентов с РЗ [1, 5], в Китае — 16,8 млн [4], в Австралии — до 2,2 млн [6].

Большинство РЗ являются хроническими, затрагивают различные системы организма. Они могут иметь прогрессирующее течение и нести прямую угрозу для жизни пациента, если он не получает надлежащего лечения. Часто РЗ заканчиваются инвалидностью. И лишь для немногих из РЗ есть эффективные методы лечения [5]. Более 80% РЗ имеют в основе генетические нарушения, которые, как правило, диагностируют в раннем возрасте, поэтому более половины всех пациентов — дети [1]. В связи с этим ведение пациентов с РЗ представляет глобальную проблему для общества. Для её решения важно определить, какая поддержка необходима данной категории граждан для улучшения качества их жизни, связанного со здоровьем, что, в свою очередь, поможет сформировать основные направления и механизмы реализации государственной политики в сфере здравоохранения.

Хотя каждое РЗ уникально, проблемы, с которыми сталкиваются семьи, часто схожи, независимо от диагноза [7]. Исследования, основанные на опросах пациентов с РЗ и их семей, показывают, какие виды поддержки им необходимы, и включают обсуждения возможностей организации данной помощи.

Цель настоящей работы — анализ и систематизация современных исследований о проблемах и потребностях пациентов с РЗ и их семей.

Отбор работ

Мы отобрали 6 современных работ, проведённых в разных странах и основанных на опросах пациентов с РЗ и их семей о существующих проблемах и потребностях [5, 6, 8–11]. Подобные исследования позволяют из первых уст узнать насущные интересы и заботы больных с РЗ, понять, какие затруднения они испытывают, что именно им необходимо для повышения качества их жизни, связанного со здоровьем.

В отобранных нами работах содержатся результаты анкетирования, проведённых в развитых странах: Австралии [6, 9], Европе (25 европейских стран, среди которых наиболее представлены Испания, Италия и Германия [8] и Нидерланды [11]) и США [5, 10]. Некоторые исследо-

вания включали сравнительно небольшое количество респондентов: 42–46 семей [6, 10], в других оно достигало 462 [9] и даже 924–1128 [5, 8]. В опросах приняли участие пациенты с разными РЗ.

Все исследования обнаружили общие проблемы больных и их семей, из которых мы выявили наиболее значимые:

- задержки и сложности с постановкой диагноза;
- отсутствие или недостаточность психологической помощи;
- неудовлетворительное материальное обеспечение;
- плохую осведомлённость о заболевании и существующих мерах поддержки.

Проблемы с диагностикой

Проблемы с диагностикой связаны с длительным периодом времени до постановки диагноза, наличием ошибок, необходимостью посещения большого количества врачей для постановки окончательного диагноза, а также с самим процессом объявления результатов.

В рассмотренных нами исследованиях сообщается о том, что задержки и ошибки в диагностике являются обычным явлением для людей с РЗ. К. Vogart и соавт. показали, что у 30% участников между появлением симптомов и постановкой диагноза прошло 0–6 мес, у 9% — 7–11 мес, у 23% — 1–3 года, у 11% — 4–6 лет, 6% ждали диагноза 7–9 лет, 16% — более 10 лет [5]. Y. Zurynski и соавт. сообщили, что 93% участников получили окончательный диагноз, но 7% ещё остаются недиагностированными. Причём среди тех, у кого был поставлен диагноз, 37% считали, что он был поставлен с опозданием, а 27% изначально получили неверный диагноз [9]. Подобные результаты приведены и в других работах [12, 13].

В исследованиях также сообщается, что большое количество пациентов обращались ко многим врачам, прежде чем получили правильный диагноз. Так, К. Vogart и соавт. показали, что почти четверть участников опроса обращались к 6 или более врачам [5], а в исследовании Y. Zurynski и соавт. доля таких пациентов достигла 38% [9]. Эти результаты перекликаются с результатами других исследований [12, 13].

Что касается самого процесса объявления диагноза, то Y. Zurynski и соавт. сообщили, что большинство семей были удовлетворены тем, как это происходило, однако 16% были недовольны вследствие недополучения достаточной информации о заболевании, отсутствии психологической поддержки и недостаточной чуткости медицинских работников [9]. Как рассказал один из участников опроса, врач, поставивший диагноз, «не осознал, насколько это разрушительно».

При этом опросы показали, что эти проблемы при постановке диагноза очень неблагоприятно влияют на все сферы жизни пациентов, приводя к тревоге, разочарованию и стрессу (54%), прогрессированию заболевания (37%), задержке в лечении (25%), использованию неподходящих и потенциально вредных методов лечения (10%) [9, 14, 15]. Своевременная и правильная постановка диагноза, помимо назначения адекватного лечения в наиболее оптимальный момент времени, может снять часть психологических проблем, т. к. она позволяет родителям объяснить болезнь своего ребёнка другим людям, перестать винить себя за состояние своего ребёнка и в некоторой степени облегчить стресс, связанный с незнанием и неопределённостью будущего.

Предполагаемые причины задержек и ошибок в диагностике включали недостаток знаний о заболевании среди

Организация здравоохранения

медицинских работников (69,2%), неосведомлённость о симптомах в семье (21,2%) и трудности с доступом к тестам (17,9%) [9].

Рутинный скрининг новорождённых на ряд РЗ может частично снять проблему: он приводит к быстрой диагностике и своевременному соответствующему лечению [9], однако скрининговые тесты доступны для очень немногих из известных генетических РЗ. Поэтому знания медицинских работников о том, как распознавать признаки и симптомы РЗ, являются первостепенной важностью [9].

Таким образом, полученные результаты указывают на необходимость лучшего образования медицинских работников во время обучения в бакалавриате и аспирантуре, большей осведомлённости о существующих информационных ресурсах. Целесообразна разработка новых клинических руководств по диагностике и лечению РЗ, а также образовательных модулей, которые должны быть доступны не только врачам, но и широкой общественности. Кроме того, важно создать чёткую маршрутизацию пациентов, благодаря которой больные будут быстро направляться к соответствующим специалистам [6].

Также требуется дополнительное обучение медицинских работников, дающее им знания и навыки сообщения важных, меняющих жизнь новостей, деликатным образом и готовность информирования о заболевании доступным языком. Необходимо рассмотреть стратегии расширения возможностей оказания психологической поддержки пациентам или семьям, которые недавно получили или вскоре получат диагноз редкого хронического и сложного заболевания [9].

Психологическая поддержка

Исследования показали, что пациенты с РЗ чаще подвержены тревоге и депрессии по сравнению с нормами для общей популяции и для людей, живущих с хроническими, но распространёнными заболеваниями [5, 13]. В работе М. Anderson и соавт. более 75% участников опроса сообщили о высоком уровне психологического стресса [6]. Получение диагноза редкого хронического и сложного заболевания само по себе является событием, меняющим жизнь как самого больного, так и его семьи. Большинство респондентов рассказали, что после постановки диагноза они чувствовали себя «опустошёнными», «растерянными», «с разбитым сердцем», «в шоке» [6]. В течение дальнейшей жизни и лечения пациенты также постоянно пребывают в нервном напряжении. Причём следует отметить, что тревога и депрессия у взрослых часто связаны с более молодым возрастом, женским полом, большим количеством лет с момента постановки диагноза, более низким доходом, усталостью, болевым вмешательством и ослаблением физической функции, снижением способности участвовать в социальных ролях, нарушением сна и отсутствием стабильного течения заболевания. У детей плохие отношения со сверстниками и усталость более других причин вызывали тревожность и депрессивные состояния. Пациенты с РЗ также испытывают недостаток понимания или признания со стороны других людей. Некоторые больные чувствуют стыд или давление, заставляющее скрывать свою болезнь от других [5].

М. Chappell и соавт. сообщили также о высокой психологической нагрузке на лиц, осуществляющих уход за детьми с РЗ [10]. Результаты их работы показывают, что почти 90% этих людей ощущают повышенную нервную напряжённость. В другом исследовании опыта ухода за детьми с РЗ также показан высокий уровень стресса

и тревоги среди родителей [9]. Здесь задействованы такие значительные факторы стресса, как необходимость принять диагноз и адаптироваться к новым ролям, повышенные требования ко времени и трудности с повседневным уходом за ребёнком [16]. Родители также беспокоились о том, что ждёт их ребёнка в будущем. Более того, другие исследования показали, что бремя лиц, осуществляющих уход, может быть также результатом изоляции и ограниченности информации, вызванной редкостью расстройства у их ребёнка. Дополнительное бремя включало время, необходимое для координации визитов ребёнка к врачу, и финансовые трудности [10]. Часто упоминалось отсутствие времени для себя, на встречи с родственниками и друзьями, а также трудности с поиском надёжного человека, который позаботился бы об их ребёнке [6].

R.M. Smits и соавт. указали на то, что требуется повышенное внимание психосоциальному благополучию не только лиц, осуществляющих уход, но и братьев и сестёр больного ребёнка [11], поскольку недавнее исследование представило доказательства того, что другие дети в семье также демонстрируют больше психосоциальных проблем, чем контрольная группа [17].

Высокий уровень стресса говорит о существовании неудовлетворённой потребности в психологической поддержке. Действительно, в исследовании М. Anderson и соавт. только 7 из 30 семей получили такую поддержку от специалиста в области психического здоровья, и менее половины нашли соответствующую коммуникационную группу сверстников [6]. В работе К. Vogart и соавт. 31% пациентов имели достаточную психологическую поддержку [5], а Y. Zurynski и соавт. сообщили о том, что моральная помощь при постановке диагноза была оказана 47,5% пациентов [9]. S. Sestini и соавт. выявили, что лишь ограниченная часть респондентов подтвердила существование психологической помощи для пациента (36,3%) или родителя/опекуна (29,3%), несмотря на то, что большинство считало этот вид поддержки необходимым как для самого больного (66,3%), так и для лица, осуществляющего уход (70,2%) [8].

Таким образом, результаты исследований показывают, что психологическое консультирование необходимо пациентам с РЗ, а также всем членам их семей и лицам, осуществляющим уход. Причём поддержка нужна на всех этапах лечения, включая момент постановки диагноза. Подобная помощь может оказываться специалистами в области психического здоровья, к которым целесообразно выдавать соответствующие направления от лечащих врачей. Необходимо также информировать пациентов о существующих группах общения со сверстниками и/или создавать подобные сообщества. Важность групп поддержки получает всё большее признание, благодаря их способности общаться с пациентами и их семьями через интернет, а также сотрудничеству с исследовательскими группами [18]. Специально обученные социальные работники и хорошее информирование о заболевании помогут снизить нагрузку на лиц, осуществляющих уход за детьми с РЗ.

Материально-финансовая поддержка

Рассмотренные нами исследования, проведённые в развитых странах, показали, что большая часть расходов на медицинское обслуживание покрывается системой здравоохранения [5, 8]. Однако, по данным К. Vogart и соавт., лишь 45% семей согласились с тем, что они получили достаточную финансовую поддержку [5]. Хотя большинство участников этого исследования имели хотя бы один

Основные проблемы и потребности пациентов с редкими заболеваниями (РЗ) и возможные пути их решения The main problems and needs of patients with rare diseases and possible ways to solve them

Проблема/потребность Problem/need	Возможные пути решения/удовлетворения Possible ways of solutions/satisfaction
<p>Диагностика (длительный период времени до постановки диагноза, наличие ошибок, необходимость посещения большого количества врачей для постановки окончательного диагноза, сам процесс объявления результатов)</p> <p>Diagnostics (long period of time before diagnosis, presence of errors, need to visit a large number of specialists to make a final diagnosis, the process of announcing the results)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Рутинный скрининг новорождённых • Образование медицинских работников • Осведомлённость о существующих информационных ресурсах • Разработка новых клинических руководств по диагностике и лечению РЗ, образовательных модулей, которые должны быть доступны не только врачам, но и широкой общественности • Создание чёткой маршрутизации пациентов • Routine newborn screening • Education of medical specialists • Awareness of existing information resources • Development of new clinical guidelines for the diagnosis and treatment of rare diseases, educational modules that should be available not only to doctors, but also to the general public • Creation of clear patient routing
<p>Психологическая поддержка (для пациентов, членов их семей, лиц, осуществляющих уход) в момент постановки диагноза и далее на протяжении всего периода лечения/наблюдения</p> <p>Psychological support (for patients, for their families, for caregivers) at the time of diagnosis and throughout the entire period of treatment/observation</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Оказание помощи специалистами в области психического здоровья • Создание групп общения пациентов и/или подключение больных к существующим подобным сообществам • Помощь на дому специально обученных социальных работников • Предоставление полной информации о заболевании • Support from mental health professionals • Creating patient communication groups and/or connecting patients to existing similar communities • Home assistance from specially trained social workers • Providing complete information about the disease
<p>Материально-финансовая поддержка (недостаточный объём для покрытия всех необходимых расходов)</p> <p>Material and financial support (insufficient volume to cover all necessary expenses)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Организовать возможность обеспечения бесплатной психологической помощи, образования на дому, доступности услуг социального работника и необходимых средств реабилитации • Цифровизация (телемедицина, электронные медицинские карты) • Координация медицинской помощи • To provide the possibility of providing free psychological assistance, education at home, availability of social worker services and necessary rehabilitation means • Digitalization (telemedicine, electronic medical records) • Coordination of medical care
<p>Информационная поддержка (предоставление информации о заболевании, его лечении и последующем уходе за пациентом, о доступной социальной и психологической поддержке, существующих группах помощи, научных исследованиях, а также генетическая консультация)</p> <p>Information support (providing information about the disease, its treatment procedures and subsequent care, available social and psychological support, existing help groups, scientific research, as well as genetic counselling)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Информация, в том числе в виде памятки, может быть выдана врачом общей практики, специалистом по РЗ, смежными медицинскими работниками, экспертами в области психического здоровья, а также представителями организаций поддержки пациентов • Навигаторы пациентов могут быть связующим звеном между семьей и другими услугами • Группы защиты интересов пациентов могут подключать больных к информационным ресурсам и группам общения • Information, including in the form of an advisory, can be provided by a general practitioner, health care specialist, allied health professionals, mental health experts, and representatives of patient support organizations • Patient navigators can be the link between family and other services • Patient advocacy groups can connect patients to information resources and communication groups

вид медицинской страховки, примерно четверть из них заплатила 3000 долл. или больше собственных средств за расходы на здравоохранение [5]. Аналогичным образом, 77% семей из опроса M. Anderson и соавт. получали финансовую поддержку через государственные программы [6]. Однако 52% из них указали, что полученная ими финансовая помощь была недостаточной, а 73% заявили, что необходим дополнительный доход для покрытия медицинских расходов [6]. M. Chappell и соавт. также сообщили, что бремя финансовых затрат для лиц, осуществляющих уход, было от умеренного до высокого [10].

В большинстве случаев затраты на медицинские изделия, лекарства, пищевые добавки, физиотерапию и логопедию частично или полностью покрываются наци-

ональной системой здравоохранения [8]. Однако S. Sestini и соавт. установили, что 36% и 45% участников не знали, оплачивается ли психологическая поддержка или помощь на дому соответственно [8]. Кроме того, в 30% и 21% случаев не было страхового покрытия пищевых добавок или психологической помощи соответственно [8]. Лица, осуществляющие уход, сообщили о многочисленных поездках в специализированные центры, частых госпитализациях, необходимости тратить много времени на посещение врачей. Многие семьи путешествовали самолётом, тратили более 100 долл. за ночь на гостиничные номера и платили более 15 долл. в день за парковку в больнице. Почти половина семей сообщили, что визиты к врачу ложатся бременем на семейные финансы [10].

Таким образом, несмотря на существование государственной финансовой поддержки, её недостаточно для покрытия всех необходимых расходов, связанных с ведением пациентов с РЗ. Представляется целесообразным добавить в эту поддержку бесплатную психологическую помощь, образование на дому, услуги социального работника и необходимые средства реабилитации. Многочисленные расходы, связанные с дальними поездками в специализированные центры, могут быть значительно сокращены, благодаря возможности доступа к медицинской помощи через телемедицину. Быстрая доступность специалистов может быть также обеспечена за счёт лучшей координации медицинской помощи и введения электронных медицинских карт, к которым могли бы получить доступ множество различных медицинских работников, с которыми взаимодействуют пациенты с РЗ.

Информационная поддержка

Результаты опросов свидетельствуют о том, что пациенты с РЗ и их семьи нуждаются в предоставлении информации о заболевании, причём не только с клинической точки зрения. Очевидна необходимость приобретения конкретных знаний о заболевании, его лечении и последующем уходе за пациентом. Однако родители или пациенты с РЗ также часто сообщают, что хотели бы получить информацию о своих социальных правах или помощи, которая им положена по закону [8], о существующих группах взаимной поддержки [6, 9], зарезервированных вакансиях в государственном секторе для пациентов с различными типами ограничений [8], последних научных исследованиях в области РЗ [6].

Результаты опросов подтвердили, что многим семьям необходима генетическая консультация [6, 9]. М. Anderson и соавт. показали, что довольно часто ребёнок, посещающий клинику, не является единственным больным ребёнком в семье [6]. Восемь семей из их исследования сообщили о брате или сестре, которые в настоящее время страдают от того же расстройства, причём в некоторых случаях один или несколько детей умерли из-за РЗ. Такие семьи могут получить выгоду от доступа к услугам генетического консультирования, т. к. объяснение диагноза может повлиять на будущее планирование семьи [6].

Несмотря на то, что желание получить информацию велико, удовлетворение этой потребности на данный момент недостаточно. Зарегистрирована плохая осведомлённость пациентов с РЗ о видах социальной помощи, которые они могут получить. Так, в работах [6, 8, 9] сообщается, что даже там, где поддержка действительно доступна на местном или национальном уровне, большинство участников не знают о ней. Y. Zurynski и соавт. выявили, что только 44,8% родителей (из 74,9% желающих) получили генетическую консультацию [9]. В исследовании М. Anderson и соавт. 57% семей были «заинтересованы» или «очень заинтересованы» в участии в группе поддержки сверстников, но менее половины нашли подходящую группу [6].

Поэтому активное распространение этой информации среди пациентов с РЗ имеет большое значение.

Что касается формы информирования, то один из участников опроса R.M. Smits и соавт. высказал пожелание иметь некую памятку от врачей с чёткими инструкциями и пояснениями по плану лечения их ребёнка [11]. Подобные информационные руководства могут содержать сведения о социальной и психологической поддержке и т. п.

Информацию пациенты могут получать из разных источников. Например, это могут быть врачи общей практики, специалисты по РЗ, смежные медицинские работники, эксперты в области психического здоровья, а также представители организаций поддержки пациентов [5]. Навигаторы пациентов могут быть связующим звеном между семьёй и другими услугами. Группы защиты интересов пациентов могут подключать вновь диагностированных больных к информационным ресурсам и предоставлять возможности встретиться и поговорить с другими лицами, осуществляющими уход за детьми с таким же расстройством [10].

Основные проблемы и потребности пациентов с РЗ и возможные пути их решения/удовлетворения суммированы в **таблице**.

Заключение

Проведённое исследование, основанное на анализе опросов больных и их семей, показывает, что люди с РЗ в разных странах и с различными диагнозами имеют много общих проблем и потребностей. Часто сообщалось о неудовлетворённости услугами здравоохранения, вызванной в основном задержками и ошибками в диагностике. Кроме того, большинство участников заявляли о психологических проблемах, недостаточности финансовой поддержки и нехватке информации. Эти результаты показывают, что поставщикам медицинских услуг и организациям поддержки пациентов необходимо провести дополнительную работу в этих направлениях. Так, улучшение знаний медицинских работников о РЗ, создание многопрофильных специализированных клиник и чёткие пути направления к специалистам могут улучшить своевременность и точность диагностики пациентов с РЗ. Расширение возможности психологического и генетического консультирования, благодаря включению психологов и генетических консультантов во все службы, где диагностируются РЗ, поможет снизить уровень стресса у больных и их опекунов. Включение дополнительных видов поддержки в перечень услуг, которые покрываются системой здравоохранения (например, помощь социальных работников), облегчит бремя финансовых затрат пациентов и их семей. Также необходима большая информационно-пропагандистская работа для улучшения доступа к здравоохранению, дополнительным знаниям и услугам поддержки людям с РЗ и их семьям, что в конечном итоге приведёт к повышению качества жизни, связанного со здоровьем.

ЛИТЕРАТУРА

(п.п. 2, 4–18 см. References)

1. Воинова В.Ю., Школьников М.А., Найговзина Н.Б. Ресурсы оказания медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями в различных странах. *Доктор.Ру*. 2018; (4): 6–13. <https://elibrary.ru/xpbepz>
3. Васичкина Е.С., Костарева А.А. Редкие и неизвестные заболевания – современный тренд медицины. *Российский журнал персонализированной медицины*. 2022; 2(2): 72–83. <https://doi.org/10.18705/2782-3806-2022-2-2-72-83> <https://elibrary.ru/ckordv>

REFERENCES

- Voinova V.Yu., Shkolnikova M.A., Naigovzina N.B. Medical care resources for patients with orphan diseases: a cross-country comparison. *Doktor.Ru*. 2018; (4): 6–13. <https://elibrary.ru/xpbepz> (in Russian)
- Czech M., Baran-Kooiker A., Atikeler K., Demirtshyan M., Gaitova K., Holownia-Voloskova M., et al. A review of rare disease policies and orphan drug reimbursement systems in 12 Eurasian countries. *Front. Public Health*. 2020; 7: 416. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2019.00416>
- Vasichkina E.S., Kostareva A.A. Rare and unknown diseases are a modern trend in medicine. *Rossiiskii zhurnal personalizirovannoi meditsiny*. 2022; 2(2): 72–83. <https://doi.org/10.18705/2782-3806-2022-2-2-72-83> <https://elibrary.ru/ckordv> (in Russian)
- Xu J., Yu M., Zhang Z., Gong S., Li B. Is sub-national healthcare social protection sufficient for protecting rare disease patients? the case of China. *Front. Public Health*. 2023; 11: 1198368. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2023.1198368>
- Bogart K., Hemmesch A., Barnes E., Blissenbach T., Beisang A., Engel P. Healthcare access, satisfaction, and health-related quality of life among children and adults with rare diseases. *Orphanet. J. Rare Dis*. 2022; 17(1): 196. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02343-4>
- Anderson M., Elliott E.J., Zurynski Y.A. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet. J. Rare Dis*. 2013; 8: 22. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22>
- von der Lippe C., Diesen P.S., Feragen K.B. Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Mol. Genet. Genomic Med*. 2017; 5(6): 758–73. <https://doi.org/10.1002/mgg3.315>
- Sestini S., Paneghetti L., Lampe C., Betti G., Bond S., Bellettato C.M., et al. Social and medical needs of rare metabolic patients: results from a MetabERN survey. *Orphanet. J. Rare Dis*. 2021; 16(1): 336. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01948-5>
- Zurynski Y., Deverell M., Dalkeith T., Johnson S., Christodoulou J., Leonard H., et al. Australian children living with rare diseases: experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet. J. Rare Dis*. 2017; 12(1): 68. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0622-4>
- Chappell M., Parikh S., Reynolds E. Understanding the impact of pediatric single large-scale mtDNA deletion syndromes on caregivers: Burdens and challenges. *JIMD Rep*. 2023; 64(5): 375–86. <https://doi.org/10.1002/jmd2.12385>
- Smits R.M., Vissers E., Te Pas R., Roebbers N., Feitz W.F.J., van Rooij I.A.L.M., et al. Common needs in uncommon conditions: a qualitative study to explore the need for care in pediatric patients with rare diseases. *Orphanet. J. Rare Dis*. 2022; 17(1): 153. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02305-w>
- Molster C., Urwin D., Di Pietro L., Fookes M., Petrie D., van der Laan S., et al. Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases. *Orphanet. J. Rare Dis*. 2016; 11: 30. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0409-z>
- Bogart K.R., Irvin V.L. Health-related quality of life among adults with diverse rare disorders. *Orphanet. J. Rare Dis*. 2017; 12(1): 177. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0730-1>
- Baynam G., Pachter N., McKenzie F., Townshend S., Slee J., Kiraly-Borri C., et al. The rare and undiagnosed diseases diagnostic service — application of massively parallel sequencing in a state-wide clinical service. *Orphanet. J. Rare Dis*. 2016; 11(1): 77. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0462-7>
- Vandeborne L., van Overbeeke E., Doooms M., De Beleyr B., Huys I. Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium. *Orphanet. J. Rare Dis*. 2019; 14(1): 99. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1075-8>
- Cardinali P., Migliorini L., Rania N. The caregiving experiences of fathers and mothers of children with rare diseases in Italy: challenges and social support perceptions. *Front. Psychol*. 2019; 10: 1780. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01780>
- Haukeland Y.B., Vatne T.M., Mossige S., Fjermestad K.W. Psychosocial functioning in siblings of children with rare disorders compared to controls. *Yale J. Biol. Med*. 2021; 94(4): 537–44.
- Belzer L.T., Wright S.M., Goodwin E.J., Singh M.N., Carter B.S. Psychosocial considerations for the child with rare disease: a review with recommendations and calls to action. *Children (Basel)*. 2022; 9(7): 933. <https://doi.org/10.3390/children9070933>

Информация об авторе

Грибкова Ирина Владимировна, канд. биол. наук, вед. науч. сотр. отдела исследований общественного здоровья ГБУ НИИОЗММ ДЗМ, 115088, Москва, Россия. E-mail: igribkova@yandex.ru

Information about the author

Irina V. Gribkova, PhD, leading researcher, Department of Public Health Research, Research Institute for Healthcare Organization and Medical Management of Moscow Healthcare Department, Moscow, 115088, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0001-7757-318X> E-mail: igribkova@yandex.ru