

# Анализ распространенности редких (орфанных) заболеваний («Перечень 24») и динамики выявляемости пациентов детского возраста в субъектах Российской Федерации

Комаров И.А.<sup>1</sup>, Красильникова Е.Ю.<sup>1</sup>, Александрова О.Ю.<sup>1</sup>, Зинченко Р.А.<sup>2</sup>, Куцев С.И.<sup>2</sup>

1 — Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н.А. Семашко  
105064, г. Москва, ул. Воронцово поле, д.12, строение 1

2 — Медико-генетический научный центр им. академика Н.П.Бочкова  
115522, г. Москва, ул. Москворечье, 1

Проведен анализ распространенности редких (орфанных) заболеваний («Перечень 24») и динамики выявляемости пациентов детского возраста в 85 регионах РФ в период 2013–2019 гг. Показан ежегодный прирост пациентов в Федеральном регистре (2013 г. – 4962 больных, 2014 г. – 6761, 2015 г. – 7038, 2016 г. – 7625, 2017 г. – 8245, 2018 г. – 8639, 2019 г. – 9088). Динамика доли детей с заболеваниями из «Перечня 24» среди всех больных колебалась в небольших пределах (в среднем 50%). Большинство заболеваний (16 из 24) болеют в основном дети, но они встречаются также у взрослых. Распространенность заболеваний значительно варьировала между субъектами РФ. Улучшение информированности, а также ведение Федерального регистра способствуют эффективной выявляемости и своевременному назначению терапии в детском возрасте. Однако низкие значения распространенности заболеваний, проявляющихся до 1-го года жизни, говорят о сложностях их диагностики и недостаточной выявляемости.

**Ключевые слова:** жизнеугрожающие и хронические прогрессирующие редкие (орфанные) заболевания, перечень 24, выявляемость, распространенность, программа государственных гарантий, Российская Федерация

**Для цитирования:** Комаров И.А., Красильникова Е.Ю., Александрова О.Ю., Зинченко Р.А., Куцев С.И. Анализ распространенности редких (орфанных) заболеваний («Перечень 24») и динамики выявляемости пациентов детского возраста в субъектах Российской Федерации. *Медицинская генетика* 2020; 19(7): 25–26.

**DOI:** 10.25557/2073-7998.2020.07.25-26

**Автор для корреспонденции:** Комаров Илья Александрович; **e-mail:** iliya\_komarov@mail.ru

**Финансирование.** Государственное задание Минобрнауки России.

**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

**Поступила:** 20.05.2020

## Analysis of the prevalence of rare (orphan) diseases («List 24») and the dynamics of detection of children's patients in the subjects of the Russian Federation

Komarov I.A.<sup>1</sup>, Krasilnikova E.Yu.<sup>1</sup>, Aleksandrova O.Yu.<sup>1</sup>, Zinchenko R.A.<sup>2</sup>, Kutsev S.I.<sup>2</sup>

1 — N.A. Semashko National Research Institute of Public Health  
Vorontsovo Pole str., 12-1, Moscow, 105064, Russia

2 — Research Centre for Medical Genetics  
Moskvorechie str., 1, Moscow, 115522, Russia

The analysis of the prevalence of rare (orphan) diseases («List of 24») and the dynamics of detection of children's patients in 85 subjects of the Russian Federation in the period 2013–2019 showed an annual increase in patients in the Federal register (2013 – 4962 patients, 2014 – 6761, 2015 – 7038, 2016 – 7625, 2017 – 8245, 2018 – 8639, 2019 – 9088). The dynamics of the share of children with diseases from the “List of 24” among all patients fluctuated within small limits (on average 50%). Most of the diseases (16 out of 24) are mostly between children, but they also occur in adults. The prevalence of diseases varied significantly between the subjects of the Russian Federation. Improving awareness, as well as maintaining a Federal register promote effective detection and timely treatment in children. However, the low prevalence of diseases that occur before the 1st year of life indicates the complexity of their diagnosis and lack of detection.

**Key words:** life-threatening and chronic progressive rare (orphan) diseases, list of 24, drugs, healthcare, detectability, prevalence, state guarantee program, Russian Federation

**For citation:** Komarov I.A., Krasilnikova E.Yu., Aleksandrova O.Yu., Zinchenko R.A., Kutsev S.I. Analysis of the prevalence of rare (orphan) diseases («List 24») and the dynamics of detection of children's patients in the subjects of the Russian Federation. *Medical genetics*. 2020; 19(7): 25–26. (In Rus).

**DOI:** 10.25557/2073-7998.2020.07.25-26

**Corresponding author:** Komarov Ilya Aleksandrovich; **e-mail:** iliya\_komarov@mail.ru

**Funding.** Ministry of science and higher education of Russia.

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

**Accepted:** 20.05.2020

**О**ценка динамики выявляемости жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности («Перечень 24»), является одной из актуальных задач здравоохранения (Постановление Правительства РФ № 403 от 26 апреля 2012, в ред. от 26 апреля 2016 №112-ФЗ). На данный момент нет универсального подхода к диагностике, лечению и лекарственному обеспечению пациентов с редкими заболеваниями. Большая часть редких (орфанных) заболеваний (около 80%) имеют генетическую природу.

**Цель и задачи:** Анализ распространенности редких (орфанных) заболеваний («Перечень 24») и динамики выявляемости пациентов детского возраста в Российской Федерации (РФ).

### Материалы и методы

Использованы данные формализованного запроса в виде персонафицированного обращения в адрес глав субъектов РФ депутата Государственной думы РФ. Проведен анализ по 85 субъектам Российской Федерации в период 2013–2019 гг.

### Результаты и обсуждение

Анализ динамики выявляемости редких заболеваний из «Перечня 24» среди детского населения РФ показал ежегодное увеличение числа пациентов в Федеральном регистре (2013 г. – 4962 больных, 2014 г. – 6761, 2015 г. – 7038, 2016 г. – 7625, 2017 г. – 8245, 2018 г. – 8639, 2019 г. – 9088). Общее количество пациентов детского возраста в период с 2013 г. по май 2019 г. в Федеральном регистре возросло на 117,5%. Охват регионов в первый год – 47, второй год – 80, с третьего года – 85 регионов РФ. Распространенность заболеваний значительно варьировала между субъектами РФ.

Динамика доли детей с заболеваниями из «Перечня 24» среди больных разных возрастных групп колебалась в небольших пределах и в среднем составила 50%. Доля детей с заболеваниями из «Перечня 24» превали-

ровала только для групп заболеваний: болезнь «клевонового сиропа» (E71.0) – 100%, преждевременная половая зрелость центрального происхождения (E22.8) – 98,1%, галактоземия (E80.2) – 97,3%, другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (E71.1) – 97,1%, глютаровая ацидурия (E76.2) – 92,3%, тирозинемия – E70.2 (94,8%), мукополисахаридоз, тип I – 87,0% (E74.2), мукополисахаридоз, тип II (E72.3) – 79,5%, нарушения обмена ароматических аминокислот (E70.0) – 75,8%, юношеский артрит с системным началом (M08.2) – 73,9%, нарушения обмена жирных кислот (E76.0) – 72,9%. Большинство заболеваний (16 из 24) болеют в основном дети, но они встречаются также у взрослых пациентов, в том числе при условии начала эффективной терапии в детском возрасте.

Улучшение информированности, диагностических возможностей, а также ведение Федерального регистра способствуют эффективной выявляемости и своевременно назначенной терапии в детском возрасте [1,2]. Однако низкие значения распространенности заболеваний, проявляющихся до 1-го года жизни, говорят о сложностях их диагностики и недостаточной выявляемости.

### Литература

1. Чичерин Л.П., Прокофьева Я.А. Современные проблемы орфанных заболеваний. *Бюллетень Национального научно-исследовательского института общественного здоровья имени Н.А. Семашко* 2019; (1): 118–124.
2. Баранов А.А., Альбицкий В.Ю., Намазова-Баранова Л.С., Терлецкая Р.Н. Состояние здоровья детей в современной России. *Социальная педиатрия (2-е издание, дополненное)*. М., 2020. Сер. 21: 116.

### References

1. Chicherin L.P., Prokofieva Ya.A. Sovremennye problem orfannykh zabolevanij. [Current problems of orphan diseases] *Bulleten Nacionalnogo nauchno-issledovatel'skogo instituta obshchestvennogo zdorovya imeni N.A. Semashko [Bulletin of N.A. Semashko National Research Institute of Public Health]* 2019; (1): 118–124. (In Russ.)
2. Baranov A.A., Albickij V.Yu., Namazova-Baranova L.S., Terleckaya R.N. Sostoyanie zdorovya detej v sovremennoj Rossii [Children health condition in Russia today] *Socialnaya pediatriya [Social pediatric]* M., 2020. Vol. 21: 116. (In Russ.)