

Организация помощи пациентам с редкими заболеваниями: Международный опыт и векторы развития для Содружества Независимых Государств

Received: 18 June 2025
Revised: 08 July 2025
Accepted: 17 July 2025
Published: 31 August 2025

Citation: Nuriya Musina, Tamara Aripova, Alexander Rummyantsev. Organizacija pomoshhi pacientam s redkimi zabolevanijami: mezhdunarodnyj opyt i vektory razvitiya dlja Sodruzhestva Nezavisimyh Gosudarstv [in Russian]. J Health Dev. 2025, 60 (4), jhd011.
<https://doi.org/10.32921/2663-1776-2025-60-4-jhd011>

This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License



[Мусина Н.З.](#)^{1*}, [Арипова Т.У.](#)², [Румянцев А.Г.](#)³

¹ Исполнительный директор Орфанного консорциума СНГ, заместитель руководителя экспертно-аналитического центра по сканированию горизонтов в здравоохранении Сеченовского университета, Москва, Российская Федерация

² Вице-президент Орфанного консорциума СНГ, директор Института иммунологии и геномики человека Академии наук Республики Узбекистан, Ташкент, Узбекистан

³ Президент Орфанного консорциума СНГ, президент Национального медицинского исследовательского центра детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева, Москва, Российская Федерация

* Корреспондирующий автор: nuriyamusina@gmail.com

Резюме

Редкие (орфанные) заболевания представляют собой значимую проблему здравоохранения: свыше 300 млн человек во всем мире живут с одной из более чем 7 000 таких нозологий, большинство из которых манифестируют в детском возрасте и сопровождаются тяжелым хроническим течением. В мае 2025 года Всемирная ассамблея здравоохранения приняла резолюцию WHA78.11, впервые определив редкие заболевания как глобальный приоритет.

Целью данного обзора является анализ ключевых положений резолюции и примеров их реализации в странах с различными моделями здравоохранения (Франция, Япония, Бразилия и Саудовская Аравия).

Поиск и отбор данных осуществлялись с использованием официальных государственных и международных источников, научных публикаций и аналитических отчетов за период 2018–2025 гг.

Анализ показал, что устойчивое развитие систем помощи пациентам с редкими заболеваниями требует разработки и реализации национальных стратегий и планов, создания центров компетенций, развития цифровой инфраструктуры, интеграции данных реальной клинической практики и применения инновационных механизмов финансирования, включая управляемый доступ и оплату за результат.

Полученные результаты могут быть использованы для формирования национальных подходов, учитывающих локальный контекст.

Ключевые слова: редкие заболевания, орфанные препараты, WHA78.11, Всемирная организация здравоохранения, стратегия по редким заболеваниям, орфанные центры, орфанный консорциум СНГ.

1. Введение

Орфанные заболевания представляют собой серьезную проблему для всех систем здравоохранения. Согласно оценкам, в мире насчитывается более 7 000 редких заболеваний,

которые в совокупности затрагивают свыше 300 миллионов человек, причем около 70% из них манифестируют в детском возрасте [1]. Несмотря на редкость каждой отдельной нозологии, совокупная распространенность, значительное негативное влияние на продолжительность и качество жизни, отсутствие доступной медицинской помощи делают редкие заболевания значимым приоритетом общественного здравоохранения.

Организация помощи пациентам с редкими заболеваниями требует системного подхода, включающего раннюю диагностику, доступ к терапии, устойчивое лекарственное обеспечение, а также межсекторальную координацию. Многие страны выстраивают собственные стратегии и национальные планы, направленные на интеграцию редких заболеваний в общую архитектуру здравоохранения. В этих условиях анализ международного опыта и выявление наиболее результативных решений становится необходимым для адаптации и внедрения в национальные стратегии стран с ограниченными ресурсами и сходными организационными особенностями.

В мае 2025 года на Всемирной ассамблее здравоохранения была принята резолюция Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) WHA78.11, которая официально признала редкие

заболевания глобальным приоритетом [2]. Этот документ стал первым документом ВОЗ, системно охватывающим проблему редких заболеваний как глобальный вызов и приоритет международной политики в области охраны здоровья. Резолюция была принята с учетом того, что более 300 миллионов человек во всем мире живут с редкими заболеваниями, значительная часть которых манифестирует в детском возрасте, имеет тяжелое, хроническое и мультисистемное течение, и сопровождается ограничениями жизнедеятельности, социальной изоляцией и отсутствием доступной медицинской помощи.

Целью настоящего обзора является выделение ключевых направлений развития систем помощи пациентам с редкими заболеваниями, отраженных в резолюции ВОЗ WHA78.11 и подтвержденных успешной реализацией в наиболее развитых системах здравоохранения различных регионов мира: Европы (Франция), Ближнего Востока (Саудовская Аравия), Латинской Америки (Бразилия) и Азии (Япония). Особое внимание уделяется тем элементам, которые могут быть адаптированы и масштабированы в странах Содружества независимых государств (СНГ) с учетом общих организационных и нормативных особенностей.

2. Методология

Обзор основан на анализе текста резолюции WHA78.11, а также национальных стратегий и программ по редким заболеваниям, действующих во Франции, Саудовской Аравии, Бразилии и Японии. Выбор этих стран обусловлен их принадлежностью к различным макрорегионам и сочетанием высокого уровня экономического развития с наиболее развитыми системами здравоохранения в регионе. Дополнительно были

изучены публикации в рецензируемых научных журналах, отчеты международных организаций (ВОЗ, Организация экономического сотрудничества и развития (ОЭСР), Европейская комиссия) и официальные документы национальных органов здравоохранения, что позволило сопоставить подходы и выделить универсальные векторы развития.

3. Глобальный контекст и резолюция ВОЗ по редким заболеваниям

В последние годы проблема редких заболеваний получила международное признание, так как во всех странах наблюдаются проблемы с диагностикой и лечением данных пациентов [3]. Резолюция Всемирной ассамблеи здравоохранения стала ответом на эти проблемы, выделив основные направления работы для улучшения ситуации. Документ был инициирован Египтом и Испанией, поддержан 39 государствами, включая Российскую Федерацию, и закрепляет редкие заболевания как

глобальный приоритет здравоохранения. В резолюции перечислены ключевые проблемы, характерные для редких заболеваний на глобальном уровне: поздняя постановка диагноза (в среднем более 5 лет), отсутствие квалифицированной медицинской помощи, ограниченное число доступных методов лечения и выраженное финансовое бремя для пациентов и их семей.

Резолюция предлагает странам комплексный план действий, который включает:

- Интеграцию редких заболеваний в национальные системы здравоохранения, включая скрининг новорожденных и доступ к диагностике и лечению;

- Укрепление систем здравоохранения, особенно первичного звена, с акцентом на равный доступ для детей и других уязвимых групп;

- Развитие программ психосоциальной поддержки и охраны психического здоровья пациентов с редкими заболеваниями;

- Подготовку специализированных кадров (довузовское образование и непрерывное обучение специалистов);

- Развитие цифровых решений (телеконсультаций, регистров и др.), создание центров экспертизы;

- Вовлечение пациентских организаций в разработку политики и принятие решений;

- Финансирование научных и клинических исследований, разработки инноваций в области редких заболеваний.

Отдельное место в документе занимает поручение ВОЗ приступить к разработке Глобального плана действий по редким заболеваниям (Global Action Plan), который должен включать конкретные цели, индикаторы и инструменты мониторинга, служащие единым ориентиром для всех стран к 2028 году. ВОЗ планирует проведение широких консультаций с государствами-членами, гражданским сообществом, экспертными организациями и пациентскими ассоциациями для формирования содержания плана.

Особая роль отводится развитию центров экспертиз (Centers of excellence), обладающих

клинической, научной и образовательной компетенцией в сфере редких заболеваний. Эти центры должны обеспечивать трансграничное взаимодействие и обмен знаниями, участвовать в консультациях между равными (peer-to-peer), поддерживать формирование международных профессиональных сетей. Также будет создано отдельное направление работы ВОЗ, посвященное координации международных действий в сфере редких заболеваний, в составе структуры по укреплению здоровья и профилактике заболеваний. Эти шаги позволят приблизить решения в сфере редких заболеваний к достижению Целей устойчивого развития и реализации принципа «здоровье для всех» [4].

Резолюция WHA78.11 подчеркивает важность справедливого доступа ко всем уровням медицинской помощи в рамках всеобщего охвата услугами здравоохранения (УНС), а также необходимость устранения глобального неравенства и расширения международного сотрудничества, включая участие стран с различным уровнем дохода в разработке и внедрении эффективных решений.

Хотя резолюция носит рекомендательный характер, ее значение трудно переоценить: она задает стратегическое направление, определяет минимальные стандарты организации помощи и предлагает гибкий инструментарий, адаптируемый к разным контекстам. Для стран СНГ она открывает возможности переосмысления и консолидации усилий по созданию устойчивых, ориентированных на пациента систем помощи при редких заболеваниях.

4. Международные инициативы и платформы в области редких заболеваний

Формирование эффективной системы помощи пациентам с редкими заболеваниями невозможно без доступа к актуальной и структурированной информации, а также без участия в международных инициативах, направленных на обмен знаниями, компетенциями, технологиями диагностики и лечения, а также развитием научных исследований в сфере редких заболеваний. В последние годы в этой области сформировались устойчивые международные ресурсы и платформы, которые становятся опорой для разработки национальных и региональных решений, особенно в странах с ограниченными ресурсами и отсутствием собственной исследовательской базы.

Orphanet: международная база знаний о редких заболеваниях

Orphanet — крупнейшая и наиболее признанная международная платформа, аккумулирующая достоверную информацию о редких заболеваниях [5]. База была создана в 1997 году во Франции под эгидой Института здоровья и медицинских исследований (INSERM) и впоследствии трансформировалась в международный консорциум, включающий 41 страну. Координация деятельности осуществляется из Парижа.

Содержание Orphanet включает:

- более 7 000 редких заболеваний, структурированных по Orpha-кодам;
- описание клинических фенотипов, генетических маркеров и патогенеза;
- информацию о клинических исследованиях и зарегистрированных орфанных препаратах;
- перечни специализированных клиник, лабораторий, экспертных центров и пациентских организаций.

Orphanet используется в ряде стран как официальная справочная система при принятии решений по диагностике, маршрутизации пациентов и назначению терапии. Платформа обеспечивает международную согласованность в классификации заболеваний и доступе к доказательной информации, служа ориентиром для клиницистов, исследователей и разработчиков национальных стратегий.

Для стран СНГ участие в Orphanet может содействовать формированию стандартов, гармонизированных с европейскими практиками, а также повысить прозрачность и качество данных, используемых при планировании помощи пациентам.

IRDiRC: ускорение научных исследований и разработки терапевтических решений

Международный консорциум по исследованию редких заболеваний – IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium) был создан в 2011 году по инициативе Европейской комиссии и Национальных институтов здравоохранения США [6]. Консорциум объединяет государственные и частные исследовательские агентства, научные фонды, академические учреждения и фармацевтические компании, поставившие целью достижение следующих результатов:

- диагностика 90% редких заболеваний в течение одного года после первого обращения пациента;
- разработка не менее 1 000 терапевтических решений;
- продвижение устойчивых, этически обоснованных и интернационально применимых стандартов исследований.

IRDiRC выпускает стратегические документы, в том числе «дорожные карты» научных приоритетов и рекомендации по организации национальных политик в области редких заболеваний.

Консорциум активно взаимодействует с другими структурами, включая Orphanet, и обеспечивает платформу для обмена данными и результатами клинических исследований.

Для стран СНГ участие в инициативе IRDiRC – напрямую или через партнерские проекты – открывает доступ к передовым научным методологиям, базам данных, а также к международным коллаборациям, позволяющим ускорить локальную диагностику и трансфер технологий.

Орфанный консорциум СНГ: региональное объединение для повышения экспертизы и обмена опытом

Орфанный консорциум СНГ (<https://orphan-cis.net>) – международная экспертная платформа, объединяющая специалистов из систем здравоохранения, научных учреждений и пациентского сообщества стран СНГ. Основной задачей консорциума является содействие развитию устойчивой, координированной помощи пациентам с редкими заболеваниями в регионе с учетом общих языковых, историко-культурных и нормативных предпосылок.

Ключевые направления деятельности консорциума включают:

- обмен опытом и адаптация международных практик;
- участие в образовательных программах и трансграничных исследованиях;
- совместная разработка подходов к диагностике и маршрутизации пациентов;
- поддержка процессов гармонизации регуляторной политики в сфере редких заболеваний.

Орфанный консорциум СНГ также служит коммуникационной платформой для интеграции с глобальными инициативами и расширяет возможности стран СНГ по внедрению эффективных и устойчивых моделей оказания помощи, соответствующих современным стандартам. Республика Казахстан активно участвует в работе Консорциума, участниками которого являются ведущие организации в области диагностики, лечения редких заболеваний, а также организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения данной категории пациентов: Республиканский центр координации орфанных заболеваний, Национальный научный центр развития здравоохранения имени Салидат

Каирбековой, АО «Научно-исследовательский институт кардиологии и внутренних болезней», ОЮЛ «Ассоциация помощи пациентам с

орфанными заболеваниями в Республике Казахстан, РОО «Ассоциация медицинских генетиков».

5. Международный опыт: Национальные практики и модели, применимые для стран СНГ

Изучение подходов к организации помощи пациентам с редкими заболеваниями в разных странах позволяет выявить как общие принципы, отраженные в глобальных документах (например, резолюции ВОЗ), так и специфические инструменты, доказавшие свою эффективность в конкретных условиях. В данном разделе проанализированы модели организации помощи пациентам с редкими заболеваниями, реализованные в ряде стран, представляющих различные регионы мира — Европу (Франция), Азию (Япония), Ближний Восток (Саудовская Аравия) и Латинскую Америку (Бразилия). В качестве примеров были отобраны государства с высоким уровнем социально-экономического развития и устойчивыми системами здравоохранения, характеризующимися в том числе внедренными механизмами всеобщего охвата услугами медицинской помощи [7-9]. Каждая из рассмотренных стран иллюстрирует отдельные компоненты системного подхода: от межуровневой координации и формирования специализированных клинических сетей до цифровизации процессов и применения инновационных моделей финансирования.

Франция: национальные планы и сеть специализированных центров

Франция признана одной из наиболее передовых европейских стран в сфере организации помощи при орфанных заболеваниях [9]. Ее подход отличается системностью и участием всех заинтересованных сторон. Франция стала первой страной в Европе, разработавшей и реализовавшей государственную стратегию по редким заболеваниям в 2004 г. С тех пор уже реализовано 3 последовательных плана: первый план (2004–2008 гг.) заложил основу системы помощи при редких заболеваниях, второй (2011–2014 гг.) расширил мероприятия плана, и третий (2018–2022 гг.) был направлен на дальнейшее укрепление системы медицинской помощи. Разработка планов велась с участием мультидисциплинарной команды: врачи, исследователи, представители пациентских

организаций, индустрии и представителей органов государственной власти. Такая межсекторная координация позволила определить приоритеты и распределить выполнение задач, необходимых для достижения поставленных целей. Национальные планы во Франции ставили цели сокращения времени до постановки диагноза, обеспечения равенства в доступе к квалифицированной медицинской помощи, развития клинических исследований и улучшения качества жизни пациентов с редкими заболеваниями [10].

Ключевым элементом модели стала трехуровневая система специализированных центров:

- Референс-центры (Centres de Référence, CoR) — клиники с высоким уровнем специализации, занимающиеся разработкой протоколов, клиническими исследованиями и обучением.

- Центры компетенций (Centres de Compétence, CoC) — региональные учреждения, работающие в тесной связке с референс-центрами и обеспечивающие доступность помощи по месту жительства.

- Национальные сети (filières de santé maladies rares) — объединяют центры по группам заболеваний, обеспечивая преемственность и координацию работы центров.

По состоянию на 2017 год во Франции было аккредитовано 387 референс-центров, 1844 центров компетенций и 23 национальные сети по редким заболеваниям [11]. Французская модель послужила моделью для создания Европейских референтных сетей (European Reference Networks, ERNs) [12].

Во Франции был создан глобальный информационный портал Orphanet в 1997 г. при INSERM, который в настоящее время представляет собой международный консорциум из 41 страны, координируемый из Парижа.

Дополнительно была внедрена система 100% покрытия расходов на многие орфанные препараты через систему государственного медицинского страхования, а также введен механизм временного разрешения на применение (ATU), позволяющий

пациентам с тяжелыми формами заболеваний получить доступ к терапии до ее регистрации [13].

Национальный банк данных по редким заболеваниям (BNDR) создан для сбора стандартизированной информации о каждом пациенте с редким заболеванием. Цель – охватить все случаи, наблюдаемые во всех центрах, что позволит получать эпидемиологические данные, отслеживать результаты лечения и прогнозировать потребности [14].

Франция также демонстрирует активное участие пациентских организаций (например, Alliance Maladies Rares) в формировании политики, а также акцент на качество жизни пациентов: трудоустройство, образование и инклюзивные социальные меры были включены в третий национальный план как приоритетные направления [15-16].

Япония: программы по повышению доступности лечения и преодоления «диагностической одиссеи»

Японская модель помощи пациентам с редкими заболеваниями строится на программе Nanbu, действующей с 1972 года. Она включает перечень официально признанных «труднолечимых» заболеваний (на 2023 год – 333 нозологии), пациенты с которыми имеют право на бесплатное медицинское обслуживание и лекарственную терапию¹⁶.

Как и большинство стран, Япония столкнулась с проблемой «диагностической одиссеи», когда пациентам годами не могли поставить правильный диагноз. Для решения этой проблемы в 2015 году была инициирована масштабная программа IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases) – «Инициатива по редким и неустановленным болезням» [17]. В рамках IRUD была создана общенациональная сеть, включающая:

- Клинические центры IRUD – базовые медицинские организации по всей стране, где врачи собирают данные о сложных случаях и направляют их на дальнейшее обследование;
- Специализированные консилиумы врачей – группы, содержащие клинических специалистов разных профилей, которые разбирают случаи без установленного диагноза;
- Центры генетических исследований IRUD – лаборатории, выполняющие расширенное геномное секвенирование;
- Центральный дата-центр – объединяет клинические и генетические данные, координирует обмен информацией.

Работа IRUD дала положительные результаты, с 2015 по 2018 год было проанализировано свыше 8000 образцов ДНК от пациентов с неустановленными диагнозами и их родственников, выявив генетическую причину заболевания у свыше 1000 пациентов. Это значительно сократило время для постановки диагноза для многих семей. Программа IRUD интегрирована с международными проектами – Япония обменивается данными с зарубежными базами данных, например, через участие в консорциуме IRDiRC.

Понимая дефицит специалистов по редким заболеваниям, Япония сделала ставку на подготовку кадров и информирование. В стране созданы 2 центра информационной поддержки по редким заболеваниям у взрослых и у детей. Эти центры ведут справочники более чем по 1000 заболеваниям, где пациенты, семьи и врачи могут узнать о признаках, методах лечения, доступных клиниках и мерах социальной поддержки.

Бразилия: комплексная политика и интеграция в национальную систему здравоохранения в условиях ограниченного бюджета

Бразилия стала первой страной Латинской Америки, разработавшей и утвердившей национальную политику по редким заболеваниям. В 2014 году Министерство здравоохранения приняло Национальную политику комплексной помощи людям с редкими заболеваниями (Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras), направленную на организацию помощи в условиях ограниченного бюджета и региональных различий в доступе к медицинской помощи [18].

Политика интегрирована в существующую Единую систему здравоохранения (SUS), охватывающую большинство населения страны. Документ установил официальное определение редких заболеваний, ввел их классификацию (генетические и негенетические) и предложил базовую структуру предоставления специализированной медицинской помощи. Были определены принципы межуровневой координации и разграничения ответственности между федеральным правительством и властями штатов.

Ключевые элементы программы включали организацию специализированной помощи на базе уже существующих многопрофильных учреждений здравоохранения, что позволило избежать необходимости создания новой

инфраструктуры. Значительное внимание было уделено развитию телемедицинских решений, призванных обеспечить экспертную поддержку отдаленным регионам и повысить равномерность доступа к медицинской помощи. Политика предусматривала формирование основ национального регистра пациентов с редкими заболеваниями, что стало важным шагом для учета, планирования ресурсов и оценки потребностей. Также был разработан механизм совместного финансирования между федеральным и региональным уровнями, обеспечивающий распределение ответственности и повышение управляемости системы.

Программа изначально задумывалась как поэтапная, с возможностью расширения охвата в зависимости от ресурсов и готовности регионов. Даже в условиях ограниченного бюджета такой подход позволил обеспечить системность, прозрачность и эффективность в организации помощи пациентам [19].

Саудовская Аравия: централизация, скрининг и цифровизация

Страны Ближнего Востока, и, в частности, Саудовская Аравия, в последние годы также сделали редкие заболевания одним из приоритетов здравоохранения, включив их в стратегии развития отрасли. Здравоохранение Саудовской Аравии в основном финансируется государством, предоставляя гражданам бесплатный доступ к медицинским услугам. Это распространяется и на пациентов с редкими заболеваниями – их обследование и лечение, включая дорогостоящие препараты, как правило, оплачиваются из государственного бюджета. Благодаря инициативам в рамках национальной программы «Vision 2030», были значительно увеличены расходы на здравоохранение [20]. Эти средства частично направляются и на поддержку редких заболеваний: например, внедряются информационные системы учета таких пациентов и закупаются инновационные препараты.

Саудовская система ориентирована на централизацию высокоспециализированной помощи. В Саудовской Аравии действуют несколько ведущих специализированных клиник, которые служат национальными центрами экспертизы по редким и генетическим заболеваниям, включая Больницу короля Фейсала в Эр-Рияде (King Faisal Specialist Hospital & Research Centre) – главный центр по генетическим и

онкологическим заболеваниям, предоставляющий передовые методы диагностики и терапии, включая ферментозамещающую терапию и быстрое полногеномное секвенирование; Медицинский город короля Фахада (King Fahad Medical City) – центр, специализирующийся на наследственных метаболических заболеваниях и эндокринологии; и Медицинский город Университета короля Сауда (King Saud University Medical City), где оказывается специализированная помощь пациентам с нейромышечными заболеваниями и ведутся клинические исследования миопатий.

Одним из наиболее заметных достижений Саудовской Аравии является широкий охват населения программами генетическими скрининга. В стране уже много лет действует расширенная программа неонатального скрининга, новорожденных обследуют на десятки врожденных нарушений обмена веществ и эндокринные заболевания. Введен обязательный пренатальный скрининг на ряд генетических заболеваний (включая талассемию, серповидноклеточную анемию и др.). Эти меры заметно снизили рождение детей с некоторыми тяжелыми наследственными заболеваниями и позволили начать лечение многих редких болезней с первых дней жизни [21].

Саудовская Аравия активно внедряет цифровые технологии для повышения доступности и качества помощи пациентам с редкими заболеваниями. В рамках Национальной стратегии здравоохранения создана крупнейшая в мире виртуальная больница «Сеха» (Seha), обеспечивающая дистанционную диагностику и консультации, включая случаи редких заболеваний [22]. Внедрение единого цифрового контура и телемедицины значительно повысило удовлетворенность населения услугами здравоохранения в Саудовской Аравии. Модель Саудовской Аравии демонстрирует потенциал государственных инвестиций и технологий в обеспечении непрерывности и доступности помощи пациентам с орфанными заболеваниями.

6. Векторы развития систем помощи при редких заболеваниях: ориентиры для стран СНГ

На основе глобальных инициатив и практического опыта Франции, Японии, Бразилии и Саудовской Аравии можно выделить ключевые направления, формирующие устойчивую, и пациент-центричную систему помощи пациентам с редкими заболеваниями. Эти направления могут быть адаптированы странами СНГ с учетом их нормативных рамок, организационных моделей и доступных ресурсов. Ниже представлены те структурные и функциональные компоненты, которые доказали свою эффективность и обладают трансформационным потенциалом.

Национальное стратегическое планирование

Межсекторальные национальные планы (например, Франция и Бразилия) позволяют выстроить комплексный подход: от диагностики и протоколов лечения до исследований и социальной поддержки. Они служат основой для согласования действий между органами здравоохранения, пациентскими организациями и индустрией. Стратегическое планирование также повышает прозрачность распределения ресурсов и облегчает привлечение дополнительного финансирования.

Сети специализированных центров и маршрутизация пациентов

Модель координированных клинических сетей, реализованная во Франции (референс-центры и центры компетенций), обеспечивает концентрацию экспертизы и равномерное территориальное распределение доступа к помощи. Такие сети позволяют внедрять единые клинические протоколы, обучать врачей, использовать телемедицину и системно отслеживать результаты лечения.

Развитие диагностической инфраструктуры и скрининговых программ

Опыт Японии и Саудовской Аравии показывает, что одним из самых эффективных инструментов является расширение программ неонатального и пренатального скрининга, а также развитие возможностей для молекулярно-генетической диагностики. Ранняя постановка диагноза позволяет не только снизить бремя заболевания, но и значительно сократить расходы системы на поздние стадии заболевания.

Цифровизация и регистры пациентов

Создание цифровых регистров пациентов с редкими заболеваниями, реализованное во

Франции (BNDMR) или Саудовской Аравии (интеграция в единый цифровой контур), обеспечивает прослеживаемость маршрута пациента, позволяет прогнозировать потребности и формировать управленческие решения, основанные на данных. Доступ к качественным данным открывает возможности для последующего внедрения систем поддержки принятия врачебных решений (СППВР) и инструментов искусственного интеллекта.

Использование телемедицины и распределенных форм взаимодействия

Телемедицинские консультации и виртуальные клиники, применяемые в Саудовской Аравии, позволяют снять нагрузку с узких специалистов, улучшить наблюдение за пациентами в удаленных регионах и обеспечивают непрерывность оказания помощи. Подобные решения эффективны в странах с выраженной территориальной протяженностью и неравномерной плотностью населения.

Создание междисциплинарных диагностических консилиумов

Опыт Японии демонстрирует необходимость организации экспертных групп (консилиумов), в которые лечащие врачи смогут направлять пациентов с неясным или редким диагнозом. Эти консилиумы должны включать специалистов различных профилей (генетики, неврологи, педиатры, лабораторные врачи) и работать по единым методологическим подходам.

Создание информационных ресурсов и порталов по редким заболеваниям

Зарубежный опыт (на примере Японии) показывает, что целесообразно создание и развитие национальных и/или межгосударственных цифровых информационно-аналитических порталов, предназначенных как для медицинских работников, так и для пациентов. Такие ресурсы должны содержать актуальную и структурированную информацию о редких заболеваниях и применяемых диагностических алгоритмах, перечни лабораторий, выполняющих молекулярно-генетические исследования, справочную информацию о медицинских организациях и профильных специалистах, а также сведения о мерах социальной и медицинской поддержки, включая лекарственное обеспечение,

реабилитацию и интеграционные механизмы в сфере образования и занятости.

Целевая подготовка специалистов по редким заболеваниям

Также необходимо обеспечивать развитие кадрового потенциала через запуск программ целевой подготовки специалистов в области редких заболеваний. В странах СНГ целесообразно организовать клинические стажировки на базе национальных и межгосударственных центров, обеспечить доступ к дистанционным образовательным модулям с возможностью регулярного повышения квалификации, а также содействовать участию медицинских работников в международных курсах, школах и вебинарах с привлечением зарубежных экспертов.

Поддержка научных исследований и международная кооперация

Участие в международных инициативах, таких как IRDiRC и Orphanet, а также собственные инвестиции в исследования (например, японская IRUD или французские клинические сети), способствуют генерации новых знаний, ускорению диагностики и разработке инновационных решений. Странам СНГ важно интегрироваться в трансграничные исследовательские проекты, что позволит не только повысить научную активность, но и сократить отставание в доступе к инновационным технологиям.

Применение данных реальной клинической практики для повышения доступности орфанных препаратов (регистрация и возмещение орфанных препаратов на условиях)

Высокая неопределенность в отношении клинической эффективности орфанных препаратов, связанная с ограниченным объемом данных, в сочетании с крайне высокой стоимостью терапии создает значительные барьеры для доступа пациентов к лечению. Для преодоления этих ограничений во многих странах применяется

этапный подход, предусматривающий как условную регистрацию, так и временное возмещение препаратов при обязательном последующем сборе данных реальной клинической практики.

На этапе регистрации орфанные препараты могут быть одобрены на условиях сбора RWD (Real World Data). Такие механизмы предусмотрены в странах Европейского Союза [23], в Японии [24], Бразилии [25] и в Саудовской Аравии [26]. Это позволяет ускорить доступ к терапии при высокой степени неопределенности, сохраняя при этом контроль за ее эффективностью и безопасностью на пострегистрационном этапе.

На этапе возмещения используются различные схемы управляемого доступа (managed entry agreements), включая модели оплаты за результат (outcome-based agreements), особенно в отношении генной и клеточной терапии. Эти подходы позволяют снизить риски неэффективного использования ресурсов и повысить устойчивость решений о включении терапии в систему финансирования. Сбор данных реальной практики обеспечивает основу для оценки клинической эффективности и подтверждения целесообразности продолжающегося возмещения.

Усиление роли пациентских организаций и межсекторального взаимодействия

Во всех изученных странах гражданское участие стало важным драйвером изменений. Пациентские объединения (например, Alliance Maladies Rares во Франции) влияют на принятие решений, разрабатывают образовательные материалы, участвуют в формировании нормативной базы. Межсекторальный подход, включающий здравоохранение, образование, социальную защиту и трудовую сферу, позволяет строить систему поддержки, ориентированную на потребности конкретного пациента и его семьи.

7. Обсуждение

Представленные примеры демонстрируют, что успешное развитие систем помощи пациентам с редкими заболеваниями в разных странах строится на сочетании политического приоритета, институциональной координации и интеграции мультисекторальных инструментов. Франция, обладая одной из наиболее развитых моделей в Европе, опирается на национальные планы, межведомственное взаимодействие, развитую сеть

центров компетенций и централизованный учет пациентов через BNDMR. В Японии ключевым инструментом ускоренного доступа стала система условного раннего одобрения с обязательным пострегистрационным сбором данных в специализированных центрах, что позволяет контролировать эффективность и безопасность терапии при ограниченной доказательной базе.

В Бразилии, несмотря на вызовы, связанные с финансированием и судебными механизмами обеспечения доступа, реализуются программы расширенного скрининга, развитие специализированных центров и цифровых платформ мониторинга. Саудовская Аравия, находясь на этапе активной трансформации системы здравоохранения, формирует единую цифровую инфраструктуру, интегрирующую геномные инициативы, телемедицину и регистры, что закладывает основу для комплексного учета и персонализированного подхода.

Сравнительный анализ показывает, что вне зависимости от исходных условий и модели

здравоохранения, ключевыми векторами устойчивого развития систем помощи пациентам с редкими заболеваниями являются: государственное лидерство и долгосрочная стратегия, наличие центров компетенций как ядра маршрутизации и накопления экспертизы, цифровизация процессов диагностики, учета и мониторинга, интеграция RWD в процесс принятия решений, а также инновационные механизмы финансирования, включая управляемый доступ и оплату за результат, особенно актуальные для высокостоймых генных и клеточных технологий.

8. Выводы

Анализ международного опыта показывает, что вне зависимости от экономического уровня страны, организационной модели или масштаба системы здравоохранения, помощь пациентам с редкими заболеваниями требует системного подхода. Каждый из рассмотренных кейсов демонстрирует уникальный путь трансформации, соответствующий локальному контексту, но в то же время отражающий общие принципы: межсекторальная координация и государственное лидерство, активное участие пациентских организаций в формировании политики, цифровизация процессов диагностики, учета и мониторинга, внедрение инновационных механизмов лекарственного обеспечения, развитие программ скрининга и функционирование центров компетенций как опорных звеньев системы.

Для стран СНГ, обладающих сходными историко-правовыми предпосылками и вызовами, международные подходы и инструменты могут служить не образцом прямого копирования, а отправной точкой для переосмысления

собственных моделей оказания помощи. Использование глобальных информационных ресурсов, участие в экспертных сообществах и региональных платформах, развитие цифровой инфраструктуры и междисциплинарных команд позволяют постепенно формировать пациент-центричные системы помощи.

Сегодня вопрос редких заболеваний выходит за пределы клинической повестки - он становится индикатором зрелости и социальной ответственности системы здравоохранения. Интеграция накопленного международного опыта, адаптированного под реалии стран СНГ, может стать основой для создания систем, в которых каждый пациент, независимо от нозологии, получит своевременную и квалифицированную помощь.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликтов интересов.

Финансирование. Нет.

Вклад авторов: Все авторы прочитали, согласились с окончательной версией рукописи.

Литература

1. Rare Diseases International. (2024). Fact Sheet: Rare Diseases. [Cited 20 June, 2025] Available from URL: https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2024/06/Fact-Sheet-Rare-Diseases_June-2024.pdf
2. World Health Organization. (2025). Rare diseases: A global health priority for equity and inclusion (Resolution WHA78.11). Seventy-eighth World Health Assembly. [Cited 20 June, 2025] Available from URL: https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA78/A78_R11-en.pdf

3. Schwerdtfeger, U. (2025). Global'nyj podhod VOZ k redkim zabolevanijam i realizacija rezolucii WHA78.11 (WHO's global approach to rare diseases and implementation of Resolution WHA78.11) [in Russian]. II Orfannyj Forum SNG, Moscow, Russia.
4. United Nations. Website. Goal 3: Ensure healthy lives and promote well-being for all at al. ages [Cited 20 June, 2025] Available from URL: <https://www.un.org/sustainabledevelopment/health/>
5. .Orphanet: The portal for rare diseases and orphan drugs. Website. [Cited 15 May, 2025]. Available from URL: <https://www.orpha.net>
6. International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC). Website. [Cited 15 May, 2025]. Available from URL: <https://irdirc.org/>
7. Maeda, A., Cashin, C., Harris, J., Ikegami, N., & Reich, M. R. (2014). Universal health coverage for inclusive and sustainable development: A synthesis of 11 country case studies (Directions in development; human development). *World Bank Group*. <https://documents.worldbank.org/curated/en/575211468278746561>
8. Alarifi, A. M., Alshahrani, N. Z., Jokhdar, H., & Asiri, A. M. (2025). Advancing Health Through Sustainable Development Goals-Saudi Arabia's Mid-Journey Progress and Insights. *Journal of epidemiology and global health*, 15(1), 48. <https://doi.org/10.1007/s44197-025-00385-y>
9. Özgür, I., & GÜRE, M. D. P. (2021). Evaluation of rare diseases policy performance of oecd countries using mcdm methods. *Health Policy and Technology*, 10(3), 100537. <https://doi.org/10.1016/j.hlpt.2021.100537>
10. Ministère des Solidarités et de la Santé. Website. [Cited 15 May, 2025]. Available from URL: https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr3_-_en.pdf
11. RD-ACTION: DATA AND POLICIES for rare diseases. Website. [Cited 15 May, 2025]. Available from URL: <https://www.rd-action.eu/country/france/>
12. Rare diseases and European Reference Networks (ERNs). Website. [Cited 15 May, 2025]. Available from URL: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks_en
13. Bourdoncle, M., Juillard-Condât, B., & Taboulet, F. (2019). Patient access to orphan drugs in France. *Orphanet journal of rare diseases*, 14(1), 47. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1026-4>
14. Pichon, T., Messiaen, C., Soussand, L., Angin, C., Sandrin, A., Elarouci, N., Jannot, A. S., & BNDMR infrastructure team (2023). Overview of patients' cohorts in the French National rare disease registry. *Orphanet journal of rare diseases*, 18(1), 176. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02725-2>
15. Alliance Maladies Rares. Website. [Cited 15 May, 2025]. Available from URL: <https://www.alliance-maladies-rares.org/>
16. Ninomiya, K., & Okura, M. (2022). Nationwide comprehensive epidemiological study of rare diseases in Japan using a health insurance claims database. *Orphanet journal of rare diseases*, 17(1), 140. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02290-0>
17. Takahashi, Y., & Mizusawa, H. (2021). Initiative on Rare and Undiagnosed Disease in Japan. *JMA journal*, 4(2), 112–118. <https://doi.org/10.31662/jmaj.2021-0003>
18. Félix, T. M., Oliveira, B. M., & Horovitz, D. D. G. (2024). Building a National Policy for Rare Disease in Brazil. *Journal of community genetics*, Advance online publication. <https://doi.org/10.1007/s12687-024-00732-9>
19. Ministry of Health of Brazil. Section on Rare Diseases. Website. [Cited 15 May, 2025]. Available from URL: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>
20. Suleiman, A. K., & Ming, L. C. (2025). Transforming healthcare: Saudi Arabia's vision 2030 healthcare model. *Journal of pharmaceutical policy and practice*, 18(1), 2449051. <https://doi.org/10.1080/20523211.2024.2449051>

21. Memish, Z. A., & Saeedi, M. Y. (2011). Six-year outcome of the national premarital screening and genetic counseling program for sickle cell disease and β -thalassemia in Saudi Arabia. *Annals of Saudi medicine*, 31(3), 229–235. <https://doi.org/10.4103/0256-4947.81527>
22. Arab News. Website. [Cited 20 June, 2025]. Available from URL: <https://www.arabnews.com/node/2589699/amp>
23. European Medicines Agency. [Cited 20 June, 2025]. Available from URL: <https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory-overview/marketing-authorisation/conditional-marketing-authorisation>
24. Tanaka, M., Miyazawa, H., Terashima, R., & Ikuma, M. (2023). Conditional early approval for new drug applications in Japan: Current and emerging issues. *Clinical and translational science*, 16(8), 1289–1293. <https://doi.org/10.1111/cts.13536>
25. Global Regulatory Partners. Website. [Cited 20 June, 2025]. Available from URL: <https://globalregulatorypartners.com/wp-content/uploads/Orphan-Drug-Registration-in-Brazil- anvisa-global-regulatory-partners- Final.pdf.pdf>
26. PharmaKnowl Consulting. Website. [Cited 20 June, 2025]. Available from URL: <https://pharmaknowl.com/sfda-conditional-approval/>

Сирек кездесетін аурулары бар науқастарға көмек көрсетуді ұйымдастыру: халықаралық тәжірибе және ТМД елдерінің даму векторлары

[Мусина Н. З.](#)¹, [Арипова Т. У.](#)², [Румянцев А. Г.](#)³

¹ТМД Орфандық консорциумының атқарушы директоры, Сеченов университетінің Денсаулық сақтаудағы көкжиектерді сканерлеу жөніндегі сараптамалық-талдау орталығы басшысының орынбасары, Мәскеу, Ресей Федерациясы

²ТМД Орфандық консорциумының вице-президенті, Өзбекстан Республикасы Ғылым академиясының Адам иммунологиясы мен геномикасы институтының директоры, Ташкент, Өзбекстан

³ТМД Орфандық консорциумының президенті, Дмитрий Рогачев атындағы Балалар гематологиясы, онкологиясы және иммунологиясы ұлттық медицина зерттеу орталығының президенті, Мәскеу, Ресей Федерациясы

Түйіндеме

Сирек кездесетін (орфандық) аурулар денсаулық сақтаудың маңызды мәселесі болып табылады: бүкіл әлем бойынша 300 миллионнан астам адам 7000-нан астам осындай нозологиялардың біреуімен өмір сүреді. Олардың көпшілігі балалық шақта көрінеді және ауыр созылмалы ағыммен бірге жүреді. 2025 жылдың мамыр айында Дүниежүзілік денсаулық сақтау ассамблеясы ДДСҰ WHA78.11 қарарын қабылдап, алғаш рет сирек кездесетін ауруларды жаһандық басымдық ретінде анықтады.

Бұл шолудың мақсаты қарардың негізгі ережелерін және оларды денсаулық сақтаудың әртүрлі үлгілері бар елдерде – Франция, Жапония, Бразилия және Сауд Арабиясында енгізу мысалдарын талдау болып табылады.

Деректерді іздеу және іріктеу 2018-2025 жылдарға арналған ресми мемлекеттік және халықаралық дереккөздерді, ғылыми басылымдарды және талдамалық есептерді пайдалана отырып жүзеге асырылды.

Талдау сирек аурулары бар науқастарға көмек көрсету жүйелерінің орнықты дамуы ұлттық стратегиялар мен жоспарларды әзірлеу мен іске асыруды, құзыреттер орталықтарын құруды, цифрлық инфрақұрылымды дамытуды, нақты клиникалық тәжірибе деректерін интеграциялауды, сондай-ақ инновациялық

қаржыландыру тетіктерін (басқарылатын қолжетімділік, нәтижеге ақы төлеу және т.б.) қолдануды талап ететінін көрсетті.

Алынған нәтижелерді жергілікті контекстіні ескере отырып, ұлттық тәсілдерді қалыптастыру үшін пайдаланылуы мүмкін.

Түйін сөздер: сирек кездесетін аурулар, орфандық препараттар, WHA78.11, ДДСҰ, сирек кездесетін аурулар стратегиясы, орфандық орталықтар, ТМД Орфандық консорциумы.

Organization of care for patients with rare diseases: International experience and development pathways for the Commonwealth of Independent States

[Nuriya Musina](#)¹, [Tamara Aripova](#)², [Alexander Rumyantsev](#)³

¹ Executive Director of the CIS Orphan Consortium, Deputy Head of the Expert and Analytical Center for Horizon Scanning in Healthcare, Sechenov University, Moscow, Russian Federation

² Vice President of the CIS Orphan Consortium; Director of the Institute of Immunology and Human Genomics, Academy of Sciences of the Republic of Uzbekistan, Tashkent, Uzbekistan

³ President of the CIS Orphan Consortium; President of the Dmitry Rogachev National Medical Research Center of Pediatric Hematology, Oncology and Immunology, Moscow, Russian Federation

Abstract

Rare diseases are a significant healthcare challenge, affecting over 300 million people worldwide across more than 7,000 conditions, most of which manifest in childhood and have a severe chronic course. In May 2025, the World Health Assembly adopted WHO Resolution WHA78.11, formally recognizing rare diseases as a global health priority.

This review aims to analyze the key provisions of the resolution and their implementation in countries with different healthcare models: France, Japan, Brazil, and Saudi Arabia.

Data were collected from official governmental and international sources, scientific publications, and analytical reports from 2018 to 2025.

The analysis shows that sustainable development of rare disease care systems requires the development and implementation of national strategies and plans, the establishment of centers of expertise, the advancement of digital infrastructure, the integration of real-world data, and the application of innovative financing mechanisms, including managed entry agreements and outcome-based payment models.

The findings may inform national approaches tailored to the local context.

Keywords: rare diseases, orphan drugs, WHA78.11, WHO, rare disease strategy, orphan centres, CIS Orphan Consortium.