

ЦИФРОВЫЕ ТЕХНОЛОГИИ В МАРШРУТИЗАЦИИ ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ: ОПЫТ РЕАЛИЗАЦИИ МОДЕЛИ ВИРТУАЛЬНОГО ПАТРОНАЖА

Г.Е. Сакбаева^{1,2*}, Т.П. Васильева², А.А. Степанов¹, П.Г. Шахнович¹

¹ ФГБУ «Центральная клиническая больница с поликлиникой» Управления делами Президента РФ, Москва

² ФГБНУ «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья им. Н.А. Семашко», Москва

DIGITAL TECHNOLOGIES IN THE ROUTING OF PATIENTS WITH ORPHAN DISEASES: EXPERIENCE IN IMPLEMENTING A VIRTUAL PATRONAGE MODEL

G.E. Sakbaeva^{1,2*}, T.P. Vasilyeva², A.A. Stepanov¹, P.G. Shakhnovich¹

¹ Central Clinical Hospital with Outpatient Health Center, Moscow, Russia

² National Research Institute of Public Health named after N.A. Semashko, Moscow, Russia

*E-mail: saguer275@gmail.com

Аннотация

При ведении пациентов с редкими генетическими заболеваниями, включая мышечную дистрофию Дюшенна, требуется постоянное междисциплинарное наблюдение, которое затруднено из-за дефицита специалистов и удаленности пациентов от федеральных центров. Одно из решений проблемы – использование цифровых технологий для дистанционного сопровождения семей и координации медицинской помощи. **Материалы и методы.** В 2024 г. на базе ФГБУ «Центральная клиническая больница с поликлиникой» Управления делами Президента РФ реализован пилотный проект виртуального патронажа – модели дистанционного наблюдения на основе защищенного электронного обмена информацией между родителями пациентов (респондентами) и врачами-экспертами. Проведена анкетизация участников (n = 112), включавшая оценку доступности и скорости получения помощи, понятности рекомендаций, удовлетворенности качеством консультаций, реализуемости советов и готовности к повторному использованию сервиса. Применяли методы описательной статистики и контент-анализа. **Результаты.** 84.8% респондентов получили ответ специалистов в течение недели, 93.7% – отметили понятность инструкций, 79.0% респондентов – простоту подготовки документов. Качество консультаций оценено как удовлетворительное в 83.9% случаев, а рекомендации удалось реализовать 87.5% респондентов. После консультаций 82.2% респондентов сообщили о снижении уровня их тревожности, 64.3% – о положительном влиянии на маршрутизацию, 89.3% респондентов выразили готовность использовать модель вновь. **Заключение.** Модель виртуального патронажа продемонстрировала высокую доступность, понятность и удовлетворенность пользователей, обеспечивая эмоциональную поддержку и повышение эффективности маршрутизации. Полученные результаты подтверждают целесообразность интеграции данной формы дистанционного наблюдения в систему помощи детям с редкими заболеваниями.

Ключевые слова: орфанные заболевания, телемедицина, виртуальный патронаж, электронная переписка, пилотный проект.

Abstract

Rare genetic diseases, including Duchenne muscular dystrophy, require continuous multidisciplinary follow-up, which is often difficult to ensure due to the shortage of specialized professionals and geographical remoteness of patients from federal expert centers. One possible solution to this problem is to use digital technologies to support families remotely and coordinate medical care. **Materials and methods.** In 2024, a pilot virtual patronage project was launched at the Central Clinical Hospital of Department of Presidential Affairs of the Russian Federation. This model of remote follow-up is based on secure electronic communication between parents and expert physicians. A survey of participants (n = 112) was conducted, assessing accessibility and response time, clarity of recommendations, satisfaction with consultation quality, feasibility of implementing advice, and willingness to use the service again. Descriptive statistics and content analysis were applied. **Results.** A total of 84.8% of parents received a specialist response within one week, 93.7% reported clear instructions, and 79% found document preparation easy. The quality of consultations was rated satisfactory in 83.9% of cases, and 87.5% of respondents were able to implement the recommendations fully or partially. After consultations, 82.2% of parents reported reduced anxiety, while 64.3% noted a positive effect on care coordination. Overall, 89.3% expressed readiness to use the model again. **Conclusion.** The virtual patronage model demonstrated high accessibility, clarity, and user satisfaction, providing emotional support and improving care coordination. The results support the feasibility of integrating this form of remote follow-up into the healthcare system for children with rare diseases.

Keywords: orphan diseases, telemedicine, virtual patronage, electronic correspondence, pilot project.

Ссылка для цитирования: Сакбаева Г.Е., Васильева Т.П., Степанов А.А., Шахнович П.Г. Цифровые технологии в маршрутизации пациентов с орфанными заболеваниями: опыт реализации модели виртуального патронажа. *Кремлевская медицина. Клинический вестник.* 2025; 4: 60–63.

Введение

Редкие заболевания (РЗ) представляют собой группу патологических состояний, характеризующихся низкой распространенностью по сравнению с массовыми нозологиями [1]. По данным эпидемиологических оценок, РЗ затрагивают около 6% населения планеты [2]. Несмотря на существующее многообразие подходов к определению редких заболеваний в различных странах и организациях, на международном уровне наибольшее распространение получили термины «редкое заболевание» и «орфанный препарат». В качестве основного количественного критерия чаще используется порог распространенности 40–50 случаев на 100 тыс. населения, что отражает как эпидемиологические, так и нормативные особенности систем здравоохранения разных государств [3, 4].

Большинство пациентов с редкими заболеваниями сталкиваются с ограниченным доступом к специализированной терапии: менее 10% из них получают лечение, направленное непосредственно на патогенез заболевания [5]. Несмотря на низкую распространенность, такие состояния оказывают значительное влияние на систему здравоохранения с необходимостью специализированного подхода, длительного наблюдения и высокой степени координации между уровнями медицинской помощи.

Для обеспечения системного наблюдения за пациентами с редкими заболеваниями требуются точные данные и централизованные цифровые решения, способные обеспечивать преемственность и междисциплинарное взаимодействие [6]. Однако пациенты по-прежнему сталкиваются с множеством барьеров – от дефицита информированности врачей и длительных диагностических задержек до недостаточной маршрутизации и социальной изоляции [7, 8].

Генная терапия рассматривается как перспективный подход, способный принципиально изменить прогноз и качество жизни пациентов с наследственными заболеваниями. Уже одобренные Управлением по контролю за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (Food and Drug Administration) генные терапии для таких состояний, как спинальная мышечная атрофия, церебральная адренолейкодистрофия, β -талассемия, гемофилия А и В, наследственная дистрофия сетчатки и мышечная дистрофия Дюшенна, стали важным прорывом в терапии, направленной на устранение первопричины заболевания [9].

Открытый доступ к достоверной информации о редких заболеваниях, исследованиях, доступной терапии и пациентских объединениях играет ключевую роль в повышении качества жизни семей, столкнувшихся с орфанной патологией. Расширение информационной прозрачности способствует активному взаимодействию пациентов и врачей, трансляции научных открытий в устойчивые клинические решения и развитию длительных форм сопровождения [10].

В условиях географической удаленности многих регионов и ограниченного числа специалистов одним из действенных инструментов повышения доступности помощи становится телемедицина [11]. С принятием Федерального закона от 29 июля 2017 г. № 242-ФЗ «О внесении изменений в отдельные законодательные акты Российской Федерации по вопросам применения информационных технологий в сфере охраны здоровья» был официально закреплен правовой статус телемедицинских технологий

и определен порядок их применения [12]. Закон утвердил возможность дистанционного взаимодействия между медицинскими работниками и пациентами с использованием Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения.

Современные телемедицинские решения позволяют существенно сократить необходимость очных визитов, особенно для семей, воспитывающих детей с тяжелыми орфанными заболеваниями. Однако традиционные модели телемедицины, построенные по принципу «врач – пациент онлайн», имеют ограниченный характер и не обеспечивают длительного динамического наблюдения.

С мая 2024 г. на базе детского психоневрологического отделения ФГБУ «Центральная клиническая больница с поликлиникой» Управления делами Президента РФ (ЦКБ УДП РФ) реализуется пилотный проект виртуального патронажа – новой модели дистанционного наблюдения за детьми с мышечной дистрофией Дюшенна на основе защищенного электронного обмена информацией между родителями детей (респондентами) и врачами-экспертами. В отличие от классических телемедицинских консультаций, проект предполагает долговременное сопровождение пациента с участием мультидисциплинарной команды, регулярную оценку состояния и маршрутизацию в случае клинических изменений.

Виртуальный патронаж рассматривается как универсальная модель цифрового сопровождения пациентов с орфанными заболеваниями, обеспечивающая непрерывность наблюдения, повышение доступности экспертной помощи и оптимизацию маршрутизации в системе детского здравоохранения.

Принципиальной новизной проекта является переход от эпизодического телемедицинского контакта (врач – пациент онлайн) к асинхронной, длительной, документируемой коммуникации, позволяющей формировать динамическое наблюдение и обеспечивать мультидисциплинарный анализ каждого клинического случая. В отличие от видеоконсультаций, ограниченных временем сеанса и форматом «один врач – один визит», виртуальный патронаж создает устойчивый цифровой контур сопровождения, включающий повторяемость взаимодействий, накопление клинической информации, вовлечение нескольких специалистов, а также автоматизацию маршрутизации при выявлении клинических изменений. Такой подход представляет собой качественно новое телемедицинское решение для орфанной популяции, ранее не реализованное в России в формате защищенной электронной переписки с экспертным уровнем консультирования.

Материалы и методы

В рамках пилотного проекта по внедрению модели виртуального патронажа была проведена оценка ее эффективности с позиции семей, воспитывающих детей с редкими генетическими заболеваниями. Исследование проводилось на базе детского психоневрологического отделения ЦКБ УДП РФ. В проекте участвовали 127 пациентов с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна, которые проходили наблюдение в дистанционном формате с использованием защищенной корпоративной электронной почты. Коммуникацию с родителями детей осуществляли по регламентированному алгоритму: врачи запрашивали необходимые документы,

давали экспертные заключения, согласовывали госпитализации в федеральный центр и отслеживали динамику состояния ребенка. Для сбора обратной связи применяли специально разработанную анкету, позволяющую оценить доступность, качество и субъективное восприятие медицинской помощи в формате виртуального патронажа. Анкета включала 15 вопросов, сгруппированных по тематическим блокам:

- блок 1 – общая информация (диагноз, регион проживания, факт участия в патронаже);
- блок 2 – оценка доступности и скорости помощи (понятность инструкций, время отклика специалистов, сложность сбора документов);
- блок 3 – качество полученной помощи (удовлетворенность консультацией, полнота и понятность информации, реализуемость полученных рекомендаций);
- блок 4 – эмоциональное восприятие и ожидания (изменение уверенности в лечении, влияние на маршрутизацию и решение о госпитализации);
- блок 5 – открытые вопросы (субъективное мнение о сильных и слабых сторонах модели, предложения по ее улучшению).

Анкетирование проводили анонимно, с возможностью выбора бумажной или электронной формы. Участие в опросе принимали только те респонденты, которые ранее взаимодействовали с врачами в рамках виртуального патронажа. Основные критерии анализа включали: доступность помощи (время ответа, понятность инструкций, логистическая простота); качество консультаций (по мнению родителей); приверженность рекомендациям (выполнение полученных назначений); эмоциональный эффект (изменение субъективной уверенности в процессе лечения); роль модели в маршрутизации (влияние на принятие решений о госпитализации и обследованиях); общая удовлетворенность и готовность использовать данную форму помощи в будущем.

Количественные данные анализировали с помощью описательной статистики: рассчитывали доли ответов в процентах по каждому пункту. Качественные (открытые) ответы подвергали тематическому анализу с выделением повторяющихся мотивов и конструктивных предложений. Полученные результаты легли в основу оценки перспектив масштабирования модели виртуального патронажа на федеральный уровень.

Результаты и обсуждение

В исследовании приняли участие 127 родителей детей с редкими генетическими заболеваниями, находившихся под наблюдением в формате виртуального патронажа на базе ЦКБ УДП РФ. Регулярное участие в дистанционной переписке с медицинскими специалистами подтвердили 112 (88,2%) респондентов, 15 анкет были исключены из анализа в связи с неполным заполнением или несоответствием критериям включения.

Доступность и скорость медицинской помощи

Большинство (84,9%) респондентов получали ответ специалистов в течение недели, включая 31,3% в течение одного – трех дней. Показатель на уровне $\geq 80\%$ расценивается как высокий, что свидетельствует о высокой доступности и оперативности коммуникации в рамках виртуального патронажа. Лишь 12,5% родителей ожидали ответа дольше, а 2,7% не получили его вовсе, что отра-

жает низкую долю технических или организационных задержек.

Понятность инструкций и логистика взаимодействия

Инструкции по направлению обращения были полностью понятны 74,1% респондентов, частично понятны – 19,6%, непонятны – 6,3% респондентов. Полученные значения соответствуют среднему уровню удовлетворенности (60–79%) и подтверждают необходимость единообразия формата коммуникации. По логистической доступности (сбору и передаче документов) 79% участников сочли процесс легким или несложным, что соответствует пограничному уровню между средним и высоким, тогда как 21% отметили определенные трудности. Эти данные указывают на адекватную структурированность процесса при сохранении потенциала для оптимизации технических аспектов.

Качество консультаций и реализуемость рекомендаций

Информация, полученная от специалистов, воспринималась как подробная и понятная 68,8% респондентов, частично понятная – 22,3%, поверхностная – 6,2%. Совокупная доля положительных оценок (91,1%) свидетельствует о высоком уровне удовлетворенности качеством консультаций.

Реализовать рекомендации удалось полностью 63,4% опрошенных и частично – 24,1% опрошенных, что в сумме составляет 87,5% и отражает высокий уровень практической реализуемости советов врачей. Данный результат подтверждает, что формат защищенной электронной переписки обеспечивает не только информирование семей, но и поддержку принятия клинически обоснованных решений.

Эмоциональное восприятие и влияние на маршрутизацию

После получения консультаций 82% респондентов отметили рост уверенности в лечении, причем более половины – значительный. Согласно интерпретационным порогам, показатель свыше 80% свидетельствует о высоком уровне эмоциональной удовлетворенности и доверия к дистанционному формату наблюдения.

С практической точки зрения, участие в патронаже способствовало оптимизации маршрутизации пациентов: у 38% респондентов оно ускорило госпитализацию, у 26% – позволило избежать ненужной поездки, что в совокупности отражает положительное влияние в 64% случаев (средний уровень эффективности).

Общая удовлетворенность и готовность к повторному использованию

Высокий уровень общей удовлетворенности моделью подтверждается тем, что 89,3% респондентов выразили готовность вновь использовать виртуальный патронаж, из них 67% – безусловно. Таким образом, модель воспринимается как удобный, надежный и клинически значимый инструмент, обеспечивающий доступ к экспертной медицинской помощи вне зависимости от географического положения семьи.

Контент-анализ открытых комментариев ($n = 83$) выявил, что наибольшую ценность для респондентов

представляли: возможность дистанционного контакта со специалистами федерального уровня (50.6%), человеческое отношение и подробность ответов (31.3%), отсутствие необходимости личного визита в Москву (18.1%). Основные затруднения касались технических аспектов (сканирование и структурирование документов – 34.9%), перебоев с электронной связью (13.3%) и нечеткости формата отдельных ответов (10.8%).

Для стандартизации анализа удовлетворенности использовали следующие пороговые значения:

- высокий уровень удовлетворенности ($\geq 80\%$);
- средний уровень удовлетворенности (60–79%); низкий уровень удовлетворенности ($< 60\%$).

Применение этих критериев позволило объективно оценить восприятие виртуального патронажа как инновационной формы дистанционного сопровождения, подтверждая его эффективность в аспектах доступности, понятности, эмоциональной поддержки и организационной координации.

Заключение

Результаты анкетирования подтвердили высокую эффективность модели виртуального патронажа на базе защищенной электронной переписки. Более 84% респондентов получили ответ в течение недели, треть – за один – три дня. Подавляющее большинство (93.7%) опрошенных сочли инструкцию понятной, а 79% – не испытали серьезных трудностей с логистикой. Качество консультаций было удовлетворительным по мнению 84% участников, а 87.5% смогли реализовать рекомендации. У 82% родителей снизилась тревожность, а у 64% участие в проекте повлияло на маршрутизацию (ускорение госпитализации или отказ от ненужной поездки). Готовность повторно использовать сервис выразили 89.3% респондентов, из них 67% – безоговорочно. Среди преимуществ опрошенные отметили доступ к экспертам без поездок, внимание и ясность рекомендаций, основные сложности касались технических аспектов и документооборота.

Модель доказала свою эффективность как инструмент повышения доступности и координации помощи для семей пациентов с орфанными заболеваниями. Полученные данные обосновывают дальнейшее внедрение модели виртуального патронажа для орфанных пациентов и успешность ее применения на федеральном уровне при соблюдении стандартов информационной безопасности и сопровождения.

Литература

1. Richter T. et al. International society for pharmacoeconomics and outcomes research rare disease special interest group. rare disease terminology and definitions – a systematic global review: report of the ispor rare disease special interest group // *Value Health*. – 2015. – V. 18. – No 6. – P. 906–14. DOI: 10.1016/j.jval.2015.05.008.
2. Nguengang Wakap S. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database // *European Journal of Human Genetics*. – 2020. – V. 28. – No 2. – P. 165–173. DOI: 10.1038/s41431-019-0508-0.
3. Баранов А.А. и др. Профилактическая педиатрия – новые вызовы // *Вопросы современной педиатрии*. – 2012. – Т. 11. – № 2. – С. 7–10. [Baranov A.A. et al. Preventive paediatrics – new challenges // *Current Pediatrics*. – 2012. – V. 11. – No 2. – P. 7–10. In Russian]. DOI: 10.15690/vsp.v11i2.204.
4. Chan A.Y.L. et al. Access and unmet needs of orphan drugs in 194 countries and 6 areas: a global policy review with content analysis // *Value Health*. – 2020. – V. 23. – No 12. – P. 1580–1591. DOI: 10.1016/j.jval.2020.06.020.
5. Zurynski Y. et al. Rare childhood diseases: how should we respond? // *Arch. Dis. Child*. – 2008. – V. 93. – No 12. – P. 1071–1074. DOI: 10.1136/adc.2007.134940.
6. Kole A. et al. Rare diseases social epidemiology: analysis of inequalities // *Adv. Exp. Med. Biol.* – 2010. – V. 686. – P. 223–250. DOI: 10.1007/978-90-481-9485-8_14.
7. Ferreira C.R. The burden of rare diseases // *Am. J. Med. Genet. A*. – 2019. – V. 179. – No 6. – P. 885–892. DOI: 10.1002/ajmg.a.61124.
8. Henderson M.L. et al. Gene therapy for genetic syndromes: understanding the current state to guide future care // *BioTech (Basel)*. – 2024. – V. 13. – No 1. – P. 1. DOI: 10.3390/biotech13010001.
9. Groft S.C. et al. Rare diseases – avoiding misperceptions and establishing realities: the need for reliable epidemiological data // *Adv. Exp. Med. Biol.* – 2010. – V. 686. – P. 3–14. DOI: 10.1007/978-90-481-9485-8_1.
10. Муслимов М.И. К вопросу развития телемедицины в России: первые впечатления от реализации «закона о телемедицине» // *Системный анализ и управление в биомедицинских системах*. – 2018. – Т. 17. – № 4. – С. 938–942. [Muslimov M.I. Development of the telemedicine in Russia: the first impressions “The law on the telemedicine” // *System Analysis and Management in Biomedical Systems*. – 2018. – V. 17. – No 4. – P. 938–942. In Russian]. DOI: 10.25987/VSTU.2018.17.4.015.
11. Барашков Г.М. и др. Телемедицина в решении проблемы ограничения доступности медицинской помощи на отдаленных территориях: правовые барьеры внедрения и функционирования (обзор) // *Саратовский научно-медицинский журнал*. – 2021. – Т. 17. – № 4. [Barashkov G.M. et al. Telemedicine in addressing limited access to medical care in remote areas: legal barriers to implementation and functioning (review). *Saratov Journal of Medical Scientific Research*. – 2021. – V. 17. – No 4. In Russian]. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/telemeditsina-v-reshenii-problemy-ogranicheniya-dostupnosti-medsinskoj-pomoschi-na-otdallennyh-territoriyah-pravovye-barriery>.
12. Федеральный закон от 29.07.2017 № 242-ФЗ «О внесении изменений в отдельные законодательные акты Российской Федерации по вопросам применения информационных технологий в сфере охраны здоровья» // *Собрание законодательства Российской Федерации*. – 2017. – С. 4791. [Federal Law of July 29, 2017, No 242-FZ “On Amendments to Certain Legislative Acts of the Russian Federation Regarding the Application of Information Technology in Healthcare” // *Collection of Laws of the Russian Federation*. – 2017. – P. 4791. In Russian].