АЛГОРИТМЫ

**оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая их диспансерное наблюдение и лекарственное обеспечение в Краснодарском крае**

**Примечания:**

1. Перечень и коды медицинских услуг указаны в соответствии с приказом Минздрава России от 13.10.2017 № 804н «Об утверждении номенклатуры медицинских услуг»
2. Объем медицинских исследований и осмотров врачей-специалистов указан в соответствии с клиническими рекомендациями,

размещенными в рубрикаторе клинических рекомендаций Минздрава России (<http://cr.rosminzdrav.ru/#!/clin_recomend>

<http://cr.rosminzdrav.ru/#!/>) стандартов медицинской помощи и порядков оказания медицинской помощи, утвержденных Минздравом России

3. Лекарственные препараты, указанные в клинических рекомендациях по действующему веществу, дополнены международным непатентованным наименованием в соответствии с Государственным реестром лекарственных средств (<https://grls.minzdrav.gov.ru/>)

4. Круг\_добра\_Руководство\_пользователя\_Сотрудник\_МО\_версия\_1\_0 (<https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/4147>)

5. Перечень редких (орфанных) заболеваний размещен на официальном сайте Минздрава России в разделе «Банк документов» (<https://minzdrav.gov.ru/documents/9824-perechen-redkih-orfannyh-zabolevaniy>)

6. Перечень категорий детей с критериями назначения необходимых лекарственных препаратов, в том числе незарегистрированных на территории РФ, медицинских изделия, технических средств реабилитации (<https://фондкругдобра.рф/перечни/перечень-категорий-детей/>)

**Список использованных сокращений**:

FAOD – наследственные нарушения митохондриального β-окисления жирных кислот

АЛТ – аланинаминотрансфераза

АСТ – аспартатаминотрансфераза

АФП – альфа – фетопротеин

ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» - федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России;

 «РДКБ» - Российская детская клиническая больница федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации;

ГБУЗ «ДККБ» – государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Детская краевая клиническая больница» министерства здравоохранения Краснодарского края

ОНПН - отделение недоношенных и патологии новорожденных

ДКДЦ – Детский консультативно-диагностический центр

МГК – медико-генетическая консультация

ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» – государственное бюджетное учреждение здравоохранения «НИИ – Краевая клиническая больница № 1 им. проф. С.В. Очаповского» министерства здравоохранения Краснодарского края

ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края – главный внештатный специалист министерства здравоохранения Краснодарского края (с указанием медицинского профиля/специальности)

ГГТ – гаммаглютамилтрансфераза

ГФА – гиперфенилаланинемия

КФК – креатинфосфокиназа

КЩС – кислотно-щелочное состояние крови

ЛДГ – лактатдегидрогеназа

**Нормативно-правовые акты:**

приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н - приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (Зарегистрировано в Минюсте России 13.07.2022 № 69251);

приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 26.07.2024 № 374н - приказ Минтруда России от 26 июля 2024 г. № 374н «Об утверждении классификаций и критериев, используемых при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными учреждениями медико-социальной экспертизы» (Зарегистрировано в Минюсте России 23.08.2024 № 79273);

приказ министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 - приказ министерства здравоохранения Краснодарского края от 7 ноября 2022 г. № 4879 «Об организации проведения неонатального скрининга на врожденные и(или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Краснодарском крае» с изменениями, внесенными приказом министерства здравоохранения Краснодарского края от 11 октября 2024 г. № 3735 «О внесении изменений в приказ министерства здравоохранения Краснодарского края от 7 ноября 2022 г. № 4879 «Об организации проведения неонатального скрининга на врожденные и(или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Краснодарском крае»;

приказ министерства здравоохранения Краснодарского края от 02.03.2023 № 581 - приказ министерства здравоохранения Краснодарского края от 2 марта 2023 г. № 581 «Об организации маршрутизации для оказания медицинской помощи пациентам с патологией выявленной при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в Краснодарском крае».

приказ министерства здравоохранения Краснодарского края от 04.04.2023 № 1078 - приказ министерства здравоохранения Краснодарского края от 4 апреля 2023 г. № 1078 «Об организации работы с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» по обеспечению лекарственными препаратами и медицинскими изделиями пациентов с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, проживающих в Краснодарском крае».

закон Краснодарского края от 04.06.2024 № 5128-КЗ - закон Краснодарского края от 4 июня 2024 г. № 5128-КЗ «О ежемесячной денежной выплате лицам, страдающим фенилкетонурией».

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

(МКБ-10 E70.0 Классическая фенилкетонурия)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику |
| Сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый, фельдшер (специалист, наделенный полномочиями «лечащего врача») и врач-генетик МГК ГБУЗ «НИИ – ККБ №1»:  до 3-х мес. - 1 раз в 2 недели;  3 - 6 мес. - 1 раз в мес.;  6 мес. - 1 год - 1 раз в 2 мес.;  1 - 3 года - 1 раз в 3 мес.;  3 - 8 лет - 1 раз в 3 - 6 мес.;  старше 8 лет - 1 раз в 6 мес.  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям; старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-эндокринолог - ежегодно;  врач-стоматолог - с 1 года жизни ребенка - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям; психолог – ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении с указанием | B03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый до 12 мес. - 1 раз в 3 мес., с 1 года до 2 лет – 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год.  A09.05.010 Исследование уровня общего белка в крови - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год.  A09.05.014 Определение соотношения белковых фракций методом электрофореза - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год.  A09.05.076 Исследование уровня ферритина в крови - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год. кальций, фосфор - с 1 года – ежегодно.  A09.05.020 Исследование уровня креатинина в крови - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год: кальций, фосфор - с 1 года – ежегодно.  A09.05.007 Исследование уровня железа сыворотки крови - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год: кальций, фосфор - с 1 года – ежегодно.  A09.05.063 Исследование уровня свободного тироксина (СТ4) сыворотки крови - 1 раз в 6 - 12 мес.  A09.05.065 Исследование уровня тиреотропного гормона (ТТГ) в крови - 1 раз в 6 - 12 мес.  **Функциональные методы исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) – ежегодно.  A05.23.001 Электроэнцефалография - старше 1 года - 1 раз в 2 года.  A05.23.009 Магнитно-резонансная томография головного мозга - по показаниям.  **Контроль за проводимой терапией:**  A09.05.088 Исследование уровня фенилаланина в крови (направление тест-бланков с образцами крови в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ№1):  до 3-х мес. - 1 раз в неделю (до получения стабильных результатов), и далее 1 раза в 10 дней;  с 1 года до 6 лет - 1 - 2 раза в месяц;  с 7 лет до 12 лет - не менее 1 раза в месяц;  после 12 лет - 1 раз в 2 месяца. |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | **Назначение низкобелковой диеты**, расчет питания (общее суточное количество белка в рационе больного, допустимое количество белка естественных продуктов, суточное (месячное) количество аминокислотной смеси без фенилаланина, суточное количество жира, углеводов, энергии) с учетом возраста ребенка, его массы и норм физиологической потребности), коррекция диеты - при каждом осмотре.  **Медикаментозная терапия:** препараты кальция, фосфора, железа, витамины (группы B), ноотропные и вазотропные препараты, препараты, улучшающие тканевой обмен (Аденозинтрифосфат по МНН Трифосаденин, L-карнитин по МНН Левокарнитин и др.), антиконвульсанты |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, Е70.0.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 302.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата «Пэгвалиаза».  Ежемесячная выплата законному представителю на приобретение низкобелковых (безбелковых) продуктов питания для ребенка в возрасте до 18 лет, страдающего фенилкетонурией, состоящего на учете в медицинской организации по месту проживания в Краснодарском крае согласно закону Краснодарского края от 04.06.2024 № 5128-КЗ. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879, от 02.03.2023 № 581. |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Минздрава России от 31.08.2021 № 892н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при классической фенилкетонурии и других видах гиперфенилаланинемии» (Зарегистрировано в Минюсте России 15.09.2021 № 65002) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 482-2 «Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии», 2024 г. |
| Оказание специализированной помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н «Об утверждении классификаций и критериев, используемых при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными учреждениями медико-социальной экспертизы» (Зарегистрировано в Минюсте России 23.08.2024 N 79273) (далее – приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 357) |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ТИРОЗИНЕМИИ ТИП 1

(МКБ-10**:** E70.2 Наследственная тирозинемия 1 типа**)**

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к генетику |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый, фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»)  до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик ГБУЗ РМГЦ: до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач- детский кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно; психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | A09.05.099 Определение аминокислотного состава и концентрации аминокислот в крови: в первые 6 месяцев-1 раз в месяц, после первых 6 месяцев и далее 1 раз в 3 месяца;  03.Г03.01.028.034 Исследование сукцинилацетона в моче: в первые 6 месяцев-1 раз в месяц, после первых 6 месяцев и далее 1 раз в 6 месяцев.  А09.05.089 АФП сыворотки - в первые 6 месяцев-1 раз в месяц, после первых 6 месяцев и далее 1 раз в 6 месяцев.  B03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый - 1 раз в месяц (первые 6 месяцев), далее 1 раз в год  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 3 месяца (первые 6 месяцев), далее не реже 1 раз в год  **Функциональные методы исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) – ежегодно  A04.14.001.005 Эластометрия печени - 1 раз в год  A06.09.005 Компьютерная томография органов грудной полости - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  **Контроль за проводимой терапией** (в ГБУЗ РМГЦ) - 1 раз в 3 мес., по показаниям - чаще:  03.Е02.01.052.000 определение уровня фенилаланина в крови  03.Е04.01.006.032 определение уровня сукцинилацетона в крови |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | **Пожизненная патогенетическая терапия** препаратом МНН: Нитизинон.  **Назначение малобелковой диеты**, расчет питания с учетом минимальной суточной потребности в тирозине, фенилаланине и метионине в зависимости от возраста и толерантности, суточной (месячной) потребности в аминокислотной смеси без тирозина и фенилаланина. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E70.2.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Минздрава России от 22.05.2023 № 247н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при наследственной тирозинемии 1 типа (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:409 «Наследственная тирозинемия 1 типа», 2024 г. |
| Оказание специализированной помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н |
| Ответственные ГВС мини-стерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ПРОПИОНОВОЙ АЦИДЕМИИ

(МКБ-10: E71.1 ПРОПИОНОВОЙ АЦИДЕМИИ)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов.

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый, фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1»: до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | B03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый - до 6 мес. - 1 раз в 3 мес., с 1 года до 3лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 мес.  A09.05.010 Исследование уровня общего белка в крови - 1 раз в 6 мес.  A09.05.014 Определение соотношения белковых фракций методом электрофореза - 1 раз в 6 мес.  A09.05.076 Исследование уровня ферритина в крови - 1 раз в 6 мес.  A09.05.020 Исследование уровня креатинина в крови - 1 раз в 6 мес.  A09.05.007 Исследование уровня железа сыворотки крови - 1 раз в 6 мес.  A09.05.054 Исследование уровня иммуноглобулинов в крови - 1 раз в 6 мес.  А 09.28.002 Исследование аминокислот в моче - каждые 3-6 мес (лечащий врач).  B03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  **Функциональные методы исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A05.23.009 Магнитно-резонансная томография головного мозга - по показаниям |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Ограничение поступления изолейцина, валина, треонина и метионина с пищей до минимальной потребности:  **для детей первого полугодия жизни** ограничение распространяется на материнское молоко или детские молочные или соевые смеси, для детей второго полугодия жизни - запрет на введение в качестве прикорма высокобелковых продуктов: мяса, рыбы, творога, яиц, молочных продуктов, бобовых и т.д.);  **для пациентов старше одного года** - строгие ограничения высокобелковых продуктов.  Пробное лечения биотином.  Назначение больших доз левокарнитина с целью повышения выведения токсичной пропионовой кислоты и ликвидации карнитиновой недостаточности.  При метаболическом кризе - перевод на питание исключительно смесью аминокислот без изолейцина, метионина, треонина и валина, но не более чем на 24-48 часа с целью снижения образования токсичных метаболитов. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата «Карглумовая кислота». |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Минздрава России от 29.12.2012 № 1670н «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при пропионовой ацидемии» (Зарегистрировано в Минюсте России)  Приказ Минздрава России от 28.05.2024 № 269н «Об утверждении стандартов медицинской помощи детям при нарушении при нарушениях обмена аминокислот и о внесении изменений в стандарт специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот, утвержденного приказом Минздрава России от 09.11.2012 № 738н» |
| Клинические рекомендации  (протоколы лечения) | ID: 482 «Пропионовая ацидемия/ацидурия)», 2024 г. |
| Оказание специализированной помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ДЕФИЦИТЕ РЕАКТИВАЦИИ БИОПТЕРИНА

(ТЕТРАГИДРОБИОПТЕРИНА)

(МКБ 10: E70.1 Другие виды ГФА)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый, фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»):  до 3-х мес. - 1 раз в 2 недели;  3 - 6 мес. - 1 раз в мес.;  6 мес. - 1 год - 1 раз в 2 мес.;  1 - 3 года - 1 раз в 3 мес.;  3 - 8 лет - 1 раз в 3 - 6 мес.;  старше 8 лет - 1 раз в 6 мес.  Врач-генетик МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1»:  до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям; старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-эндокринолог - ежегодно;  врач-стоматолог - с 1 года жизни ребенка - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  психолог - ежегодно |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | B03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый до 12 мес. - 1 раз в 3 мес., с 1 года до 2 лет 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет 1 раз в год  A09.05.010 Исследование уровня общего белка в крови - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год  A09.05.014 Определение соотношения белковых фракций методом электрофореза - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год  A09.05.076 Исследование уровня ферритина в крови - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год:  кальций, фосфор - с 1 года - ежегодно  A09.05.020 Исследование уровня креатинина в крови - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год: кальций, фосфор - с 1 года - ежегодно  A09.05.007 Исследование уровня железа сыворотки крови - до 8 лет - 1 раз в 6 мес., старше 8 лет - 1 раз в год: кальций, фосфор - с 1 года - ежегодно  A09.05.063 Исследование уровня свободного тироксина (СТ4) сыворотки крови - 1 раз в 6 - 12 мес.  A09.05.065 Исследование уровня тиреотропного гормона (ТТГ) в крови - 1 раз в 6 - 12 мес.  **Функциональные методы исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) – ежегодно.  A05.23.001 Электроэнцефалография - старше 1 года - 1 раз в 2 года  A05.23.009 Магнитно-резонансная томография головного мозга - по показаниям |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Назначение патогенетически обоснованного лечения синтетическим аналогом ВН4 сапроптерин пациентам с ГФА, обусловленной недостаточностью BH4.  Допаминергические препараты, предшественники серотонина в комплексном лечении пациентов с ВН4 (леводопа+карбидопа противопоказан детям до 18 лет).  Тестирование потенциальной чувствительности к препарату и лечение сапроптерином проводит и контролирует врач, который осуществляет также наблюдение пациентов с ГФА. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код  льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, Е70.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 302.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата.  Ежемесячная выплата законному представителю на приобретение низкобелковых (безбелковых) продуктов питания для ребенка в возрасте до 18 лет, страдающий фенилкетонурией, состоящий на учете в медицинской организации по месту проживания в Краснодарском крае согласно закону Краснодарского края от 04.06.2024 № 5128-КЗ. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Минздрава России от 31.08.2021 № 892н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при классической фенилкетонурии и других видах гиперфенилаланинемии» (Зарегистрировано в Минюсте России 15.09.2021 № 65002) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 482 «Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии», 2024 г. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ГОМОЦИСТИНУРИИ

(МКБ-10: E72.1. Нарушения обмена серосодержащих аминокислот. Гомоцистинурия)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый, фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1»: до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - 1 раз в 6 мес., по показаниям - чаще;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-ортопед - 1 раз в 6 мес.;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  психолог - ежегодно |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | B03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: до 6 мес. - 1 раз в 3 мес., с 1 года до 3 лет - 1 раз в 6 мес.; старте 3-х лет - 1 раз в год;  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 мес.  A09.05.010 Исследование уровня общего белка в крови - 1 раз в 6 мес.  A09.05.014 Определение соотношения белковых фракций методом электрофореза - 1 раз в 6 мес.  A09.05.076 Исследование уровня ферритина в крови - 1 раз в 6 мес.  A09.05.020 Исследование уровня креатинина в крови - 1 раз в 6 мес.  A09.05.007 Исследование уровня железа сыворотки крови - 1 раз в 6 мес.  A09.05.054 Исследование уровня иммуноглобулинов в крови - 1 раз в 6 мес.  В03.016.019.001 Определение концентрации аминокислот и ацилкарнитинов в крови методом ТМС 1 раз в 6 мес.  **Функциональные методы исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - до 3-х лет - 1 раз в  6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год (по показаниям - чаще)  A04.10.002 Эхокардиография - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - до 3-х лет – 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год  A05.23.009 Магнитно-резонансная томография головного мозга - по показаниям  A05.23.001 Электроэнцефалография - старше 1 года - 1 раз в 2 года  **Контроль за проводимой терапии:**  03.Г03.01.025.036 определение органических кислот и моче - до 1 года - 1 раз в 3 мес., старше года – 1 раз в 6 мес.  A09.05.214 Исследование уровня гомоцистеина в крови - до 1 года - 1 раз в 3 мес., старше года - 1 раз в 6 мес. |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Рекомендована терапия пиридоксином (витамин В6) всем пациентам с ГЦУ для нормализации метаболических процессов.  Низкобелковая диета с исключением метионина всем пациентам с классической гомоцистинурией, связанной с дефектом CBS с неполным ответом на пиридоксин, а также большинству пациентов, не отвечающих на прием пиридоксина с целью нормализации метаболических процессов. Диета должна продолжаться пожизненно.  Пациентам с классической ГЦУ при невозможности достичь целевого уровня гомоцистеина вследствие отсутствия/недостаточности ответа на пиридоксин назначение лечения препаратами бетаина (биологически активная добавка) как дополнение к диетотерапии |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E72.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата «Бетаин безводный» |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Минздрава России от 13.10.2023 № 552н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при нарушении обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурии) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение) и о внесении изменения в стандарт специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот, утвержденный приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 9 ноября 2012 г. № 738н» (Зарегистрировано в Минюсте России 20.11.2023 N 76029) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:483 «Нарушение обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия)», 2022 г. |
| Оказание специализированной помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ВРОЖДЕННОМ ГИПОТИРЕОЗЕ

(МКБ-10: E03.0, E03.1, E07.1, E07.8 Врожденный гипотиреоз у детей)

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» на консультацию к генетику и ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-детский эндокринолог, врач педиатр участковый, фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 3-х месяцев жизни: 1 раз в 2 недели, с 3-х месяцев жизни до 1 года: 1 раз в 2-3 месяца, в дальнейшем - 1 раз в 6 месяцев.  **Специалисты:**  врач-невролог: на 1-ом году жизни:1 раз в 3 - 6 месяцев; далее - по показаниям.  врач - офтальмолог: на 1-ом году жизни: 1-2 раза в год; далее - по показаниям.  врач - оториноларинголог: на 1-ом году жизни: 1-2 раза в год; далее - по показаниям.  врач - сурдолог: в 12 месяцев.  врач – детский кардиолог: на 1-м году жизни - по показаниям.  медицинский психолог, врач-психиатр: первичный в 1-1,5 года; повторно - в 5 лет (при необходимости раньше). |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | A09.05.063 Исследование уровня свободного тироксина (СТ4) сыворотки крови - с 3-х месяцев жизни до 1 года: 1 раз в 2-3 месяца  A09.05.065 Исследование уровня тиреотропного гормона (ТТГ) в крови - через 2 месяца после каждого изменения дозировки левотироксина, в дальнейшем - 1 раз в 6 месяцев (при нормальном уровне ТТГ) B03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый в течение 1-го года жизни, частота определяется индивидуально.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - в течение 1-го года жизни, частота определяется индивидуально.  **Функциональные методы исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год (по показаниям - чаще)  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год A05.23.009 Магнитно-резонансная томография головного мозга - по показаниям при декомпенсированном гипотиреозе.  A05.23.001 Электроэнцефалография - в 5 лет.  A04.22.001 Ультразвуковое исследование щитовидной железы и паращитовидных желез - непосредственно после установления диагноза; контроль - в возрасте 1 года; при наличии зоба - 1 раз в 6-12 месяцев.  A06.03.032 Рентгенография кисти: по показаниям: при снижении темпов роста, длительной декомпенсации заболевания.  A06.04.005 Рентгенография коленного сустава: в период новорожденности.  A11.22.001 Биопсия щитовидной или паращитовидной железы: по показаниям (при многоузловом зобе). |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Заместительная терапия препаратами МНН: левотироксина натрия. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E03.0, E03.1, E07.1, E07.8.  1. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) врожденных и (или) наследственных заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 203 для детей первых трех лет жизни, 209 для детей из многодетных семей в возрасте до 6 лет, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико- санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи, | Приказ Минздрава России от 07.07.2022 № 479н «Об утверждении стандарта первичной медико-санитарной помощи детям при врожденном гипотиреозе (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрировано в Минюсте России 08.08.2022 № 69564) |
| Клинические рекомендации (протокол лечения) | ID:712 «Врожденный гипотиреоз у детей», 2024 г. |
| Оказание специализированной помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС детский эндокринолог министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при БОЛЕЗНИ КЛЕНОВОГО СИРОПА

(МКБ 10: Е71.О Болезнь «кленового сиропа»)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес. старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1»: до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  Специалисты:  врач-невролог - до 1 года 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач- детский кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям; врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | B03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: до 3 лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет – 1 раз в год;  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 мес., по показаниям - чаще.  В03.016.019.001 Определение концентрации аминокислот и ацилкарнитинов в крови методом ТМС (частота определяется индивидуально)  **Функциональные методы исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год (по показаниям - чаще);  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год.  **Контроль за проводимой терапией:**  A09.05.035.001 определение уровня лейцина, изолейцина валина: до 1 года - 1 раз в мес. старше года – 1 раз в 3 мес., по показаниям - чаще. |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Назначение малобелковой диеты, расчет питания (общее суточное количество белка в рационе больного, допустимое количество белка естественных продуктов, суточное (месячное) количество аминокислотной смеси без лейцина, изолейцина и валина, суточное количество жира, углеводов, энергии) с учетом возраста ребенка, его массы и норм физиологической потребности), коррекция диеты - при каждом осмотре.  Специализированные продукты лечебного питания пациенты получают в аптеках по месту жительства по рецепту участкового врача-педиатра.  Медикаментозная терапия: L-карнитин, витамины (тиамин и другие витамины группы B), по показаниям - симптоматические средства |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, Е71.0.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ от 9 декабря 2022 № 783н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при болезни «Кленового сиропа» (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение). Зарегистрировано в Минюсте РФ 22 декабря 2022 (Регистрационный № 71758) |
| Клинические рекомендации (протокол лечения) (протоколы лечения) | ID:385 «Болезнь «кленового сиропа», 2024 г. |
| Оказание специализированной помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при АДРЕНОГЕНИТАЛЬНОМ СИНДРОМЕ

(МКБ 10: E25.0, E25.8, E25.9 Врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром)

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-детский эндокринолог, врач педиатр участковый, фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»):  Дети первого года жизни 1 раз в 1-3 мес., дети допубертатного возраста - 1 раз в 6 мес., дети пубертатного возраста - 1 раз в 3-6 мес.  Врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз к 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | Дети первого года жизни: 1 раз в 1-3 мес.  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  A02.01.001 Измерение динамики массы тела  A02.12.002 Измерение уровень АД,  A09.30.012 Определение 17ОНР.  A02.01.001 Измерение массы тела  A02.03.005 Измерение роста  A02.12.002 Измерение артериального давления на периферических артериях  A09.05.078 Исследование уровня общего тестостерона в крови  Дети допубертатного возраста: 1 раз в 6 мес.  A02.01.001 Измерение массы тела  A02.03.005 Измерение роста  A02.12.002 Измерение артериального давления на периферических артериях  A09.05.078 Исследование уровня общего тестостерона в крови  A09.05.078.001 Исследование уровня свободного тестостерона в крови  A04.30.010 Ультразвуковое исследование органов малого таза (комплексное)  A04.22.002 Ультразвуковое исследование надпочечников  Дети пубертатного возраста: 1 раз в 3-6 мес.  A02.01.001 Измерение массы тела  A02.03.005 Измерение роста  A02.12.002 Измерение артериального давления на периферических артериях  A09.05.078 Исследование уровня общего тестостерона в крови  A09.05.078.001 Исследование уровня свободного тестостерона в крови  A04.30.010 Ультразвуковое исследование органов малого таза (комплексное)  A04.22.002 Ультразвуковое исследование надпочечников  03.Е02.04.023.000 определение уровня активности ренина плазмы |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Препарат выбора для детей - МНН: гидрокортизон (таблетированный)  Всем детям с сольтеряющей формой МНН: флудрокортизон. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E25.0, E25.8, E25.9.  1. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) врожденных и (или) наследственных заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 203 для детей первых трех лет жизни, 209 для детей из многодетных семей в возрасте до 6 лет, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 23.05.2023 № 255н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при врожденной дисфункции коры надпочечников (адреногенитальный синдром) (диагностика и лечение)» (Зарегистрирован 27.06.2023 № 74008) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:914\_1 «Врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром)», 2025 г. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС детский эндокринолог министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ЦИТРУЛЛИНЕМИИ, ТИП I

(МКБ 10: E72.2 Цитруллинемия тип I)

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» на консультацию к генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача») - частота осмотров до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | B03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: до 3 лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет – 1 раз в год;  A09.05.016 Измерение аммония: ежедневно в первые 2 месяца, далее - по показаниям и при нарушении самочувствия  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 3 мес.  В03.016.019.001 Определение концентрации аминокислот и ацилкарнитинов в крови методом ТМС 1 раз в 3-6 мес. и по показаниям  A09.05.044 определение глютамина GL  **Функциональные методы исследования:**  A05.23.001 Электроэнцефалография 1 раз в 6 мес.  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в 6 мес (по показаниям - чаще) |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Низкобелковая диета:  При выявлении снижения уровня цитруллина в крови назначение L-цитруллина в дозе 100-200мг/кг ежедневно для предотвращения дефицита.  Назначение препаратов, связывающих аммоний и выводящих его в виде нетоксичных метаболитов (натрия бензоат, натрия фенилбутират, натрия фенилацетат, глицерол фенилбутират, карглюмовая кислота) на длительный срок или в случае острой декомпенсации. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E72.2.  1. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) врожденных и (или) наследственных заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 203 для детей первых трех лет жизни, 209 для детей из многодетных семей в возрасте до 6 лет, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи |  |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) |  |
| Оказание специализированной помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ПЕРВИЧНОМ ИММУНОДЕФИЦИТЕ

(ВРОЖДЕННОМ ДЕФЕКТЕ ИММУНИТЕТА)

(МКБ 10: D80.0, D80.1, D80.2, D80.3, D80.4, D80.5, D80.6, D80.7, D80.8, D80.9, D83.0, D83.1, D83.2, D83.8, D83.9

Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител).

Заболевание Дефект в системе комплемента D84.1 включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов.

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к генетику и ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания.  **Всем доношенным новорожденным с положительным результатом неонатального скрининга**  проведение Ретеста на TREC/KREC сразу после получения результата скрининга. При положительном результате Ретеста связаться с отделением иммунологии ГБУЗ «РДКБ»/ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» и направить кровь ребенка на иммунофенотипирование лимфоцитов и молекулярно-генетическое исследование (ребенок и родители)  **Всем недоношенным новорожденным (<32 недель) с положительным результатом неонатального** скрининга проведение Ретеста на TREC/KREC через 4 недели после рождения. При положительном результате Ретеста связаться с отделением иммунологии ГБУЗ «РДКБ»/ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» и направить кровь ребенка на иммунофенотипирование лимфоцитов и молекулярно-генетическое исследование (ребенок и родители). |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение | Врач-иммунолог: не реже 1 раза в 6 месяцев и чаще в зависимости от нозологической формы и тяжести  Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | Проведение регулярных лабораторных исследований не реже 1 раза в 6 месяцев:  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый  B03.016.006 Общий (клинический) анализ мочи  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический  A09.05.054.004 Исследование уровня иммуноглобулина A, M, G в крови не реже 1 раза в 6 месяцев  **Функциональные исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год A04.06.002 Ультразвуковое исследование лимфатических узлов -1 раз в год  A06.09.005 Компьютерная томография органов грудной полости - 1 раз в год |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Основными направлениями в лечении больных ПИД с преимущественной недостаточностью синтеза антител являются:  заместительная терапия препаратами иммуноглобулина человека нормального для внутривенного и подкожного введения;  профилактика и/или терапия инфекционных проявлений;  терапия проявлений иммунной дисрегуляции иммуносупрессивными препаратами, генно-инженерными биологическими препаратами, гормонами.  Основными направлениями лечения пациентов с наследственным ангиоотеком являются:  Купирование отеков препаратами: Ингибитор С1-эстеразы, Икатибант; свежезамороженная плазма;  Краткосрочная профилактика: Ингибитор С1-эстеразы, Икатибант; свежезамороженная плазма;  Долгосрочная профилактика: Ингибитор С1-эстеразы, Транексамовая кислота, Ланаделумаб. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, D80.0, D80.1, D80.2, D80.3, D80.4, D80.5, D80.6, D80.7, D80.8, D80.9, D83.0, D83.1, D83.2, D83.8, D83.9.  1. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) врожденных и (или) наследственных заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 203 для детей первых трех лет жизни, 209 для детей из многодетных семей в возрасте до 6 лет, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата.  «Иммуноглобулин человека нормальный для подкожного введения» - не зарегистрирован на территории Российской Федерации (назначается по решению консилиума федеральной медицинской организации в установленном порядке), выдается по требованию, не отпускается по рецепту.  Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, D84.1.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Ланаделумаб». |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи |  |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 735 «Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител», 2022 г. |
| Оказание специализированной помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края детский аллерголог-иммунолог |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ

МКБ 10: G12.0, G12.1 Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q)

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» консультацию к генетику и ГВС согласно профилю заболевания. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-невролог ГБУЗ «ДККБ» (1 раз в 3-6 мес.)  Врач-генетик МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год.  Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  **Специалисты:**  Врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  Врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  Врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  Врач- детский кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  Врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  Врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  Врач-психиатр - по показаниям;  Врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно.  Другие специалисты привлекаются по мере возникновения специфических проблем. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | A05.02.001 Электромиография игольчатая  A05.02.001.003 Электронейромиография стимуляционная пациентам с развитием симптомов проксимальной мышечной слабости, с отсутствием или снижением сухожильных рефлексов после 18 месяцев (характерно для СМА III), а также при более раннем развитии этих симптомов, но без типичных клинических проявлений СМА I и II типа c целью установления диагноза.  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год всем пациентам со СМА 5q, а также перед оперативным ортопедическим вмешательством для исключения нарушений ритма сердца.  A04.10.002 Эхокардиография пациенту с установленным диагнозом СМА 5q - 1 раз в год для исключения или оценки степени тяжести и мониторинга врожденной или приобретённой патологии сердца.  A06.09.007.001 Прицельная рентгенография органов грудной клетки всем пациентам со СМА 5q 1 раз в 2 года для исключения ателектазов.  A06.03.061Рентгеноденситометрия (поясничного отдела позвоночника пациенту с диагнозом СМА 5q старше 6 лет с частотой 1 раз в год для исключения остеопороза. Также рекомендуется проведение этого исследования при подготовке к ортопедическому хирургическому вмешательству |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Препарат на основе антисмыслового олигонуклеотида МНН: Нусинерсен.  Препарат - малая молекула МНН: Рисдиплам.  Рекомендуется прием кальция глюконата и колекальциферола всем пациентам со СМА 5q,  Рекомендуется прием бисфосфонатов всем пациентам со СМА 5q, если выявлены признаки остеопении или частые переломы для коррекции снижения плотности костной ткани.  Рекомендуется прием препаратов ингибиторов протонного насоса для лечения гастроэзофагального рефлюкса (омепразол и эзомепразол) всем пациентам со СМА 5q в соответствии с возрастными показаниями, если выявлены признаки соответствующих заболеваний.  Рекомендуется применение бронходилатирующего средства комбинированного (бета2-адреномиметик селективный + м-холиноблокатор) для небулайзерной терапии пациентам со СМА 5q при выявлении бронхоспазма для его ликвидации.  Рекомендуются инъекции ботулинического токсина типа А в слюнные железы пациентам со СМА 5q, страдающим от гиперсаливации, с целью уменьшения степени выраженности. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, G12.0, G12.1.  1. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **врожденных и (или) наследственных** заболеваний:  1.1. Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Рисдиплам».  1.2. За бюджет Фонда «Круг добра»:  «Нусинерсен» - в связи с особыми условиями введения, обеспечение лекарственным препаратом на территории края осуществляется в стационарных условиях ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» министерства здравоохранения Краснодарского края.  «Онасемноген абепарвовек» - в связи с особыми условиями введения, обеспечение лекарственным препаратом осуществляется в стационарных условиях, специализированных федеральных медицинских организациях, подведомственных министерству здравоохранения Российской Федерации.  1.3. Технические средства реабилитации «Опоры нижних конечностей и туловища, для обеспечения вертикализации и передвижения инвалидов – аппарат ортопедический «Динамический параподиум».  2.Сопутствующие лекарственные препараты:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 203 для детей первых трех лет жизни, 209 для детей из многодетных семей в возрасте до 6 лет, 284 в целом для детей-инвалидов. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | Ходунки, инвалидные кресла с электрическим приводом, аппарат ИВЛ, кислородный концентратор, подъёмники, ортезы, вертикализаторы, корсеты, многофункциональная кровать, домашние тренажеры, памперсы. |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Минздрава России от 14.01.2025 № 6н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при проксимальной спинальной мышечной атрофии 5Q (диагностика и лечение)» (Зарегистрировано в Минюсте России 18.02.2025 N 81295) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 593 «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q», 2023 г. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | Ходунки, инвалидные кресла с электрическим приводом, аппарат ИВЛ, кислородный концентратор, подъёмники, ортезы, вертикализаторы, корсеты, многофункциональная кровать, домашние тренажеры, памперсы. |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Минздрава России от 14.01.2025 № 6н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при проксимальной спинальной мышечной атрофии 5Q (диагностика и лечение)» (Зарегистрировано в Минюсте России 18.02.2025 N 81295) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 593 «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q», 2023 г. |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края детский невролог |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при АРГИНАЗНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

(МКБ 10: E72.2 АРГИНАЗНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ)

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год.  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: до 3 лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет – 1 раз в год;  A09.05.016 Измерение аммония: ежедневно в первые 2 месяца после постановки диагноза, далее – по показаниям.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 3 мес. и по показаниям.  A09.05.016 Измерение уровня аммония,  В03.016.019.001 Определение концентрации аминокислот и ацилкарнитинов в крови методом ТМС для оценки достаточного поступления аргинина/цитруллина раз в 6 месяцев  **Функциональные исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в 6 мес. и по показаниям  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в 6 месяцев |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Низкобелковая диета |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E72.2.  1. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) врожденных и (или) наследственных заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 203 для детей первых трех лет жизни, 209 для детей из многодетных семей в возрасте до 6 лет, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Стандарты специализированной медицинской помощи, |  |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) |  |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ДЕФИЦИТЕ БИОТИНИДАЗЫ (БИОТИН-ЗАВИСИМОЙ КАРБОКСИЛАЗЫ)

(МКБ 10: E53.8 ДЕФИЦИТ БИОТИНИДАЗЫ (БИОТИН-ЗАВИСИМОЙ КАРБОКСИЛАЗЫ)

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год.  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: до 3 лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет – 1 раз в год;  A09.05.016 Измерение аммония: ежедневно в первые 2 месяца после постановки диагноза, далее – по показаниям.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический *-* 1 раз в 3 мес. и по показаниям.  **Функциональные исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в 6 мес. и по показаниям  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в 6 месяцев |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Применяется специфическая терапия фармакологическими дозами биотина. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E53.8 .  1. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **врожденных и (или) наследственных** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 203 для детей первых трех лет жизни, 209 для детей из многодетных семей в возрасте до 6 лет, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими  изделиями | не предусмотрено |
| Стандарты специализированной медицинской помощи |  |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) |  |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при НЕДОСТАТОЧНОСТИ КАРНИТИН/АЦИЛКАРНИТИНТРАНСЛОКАЗЫ

(МКБ 10: E71.3 НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КАРНИТИН/АЦИЛКАРНИТИНТРАНСЛОКАЗЫ)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-детский кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03 016 019 001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  Кислотно-щелочного состояния крови:  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры с частотой 1 р./мес. на 1 году жизни, далее 1 р./3 мес. и по показаниям до 3 лет; 1 р./6 мес. после 3 лет |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Коррекция метаболических нарушений посредством диеты (снижение потребления пищевых жиров, минимизация катаболизма жирных кислот и уменьшение их значимости для восполнения энергозатрат клетки с обеспечением нормальных процессов анаболизма, роста и нутритивного статуса).  Рекомендуется внутривенное введение раствора декстрозы под контролем ее уровня в крови пациентам при развитии метаболического криза.  Назначение натрия бензоата (биологически активная добавка) при уровне аммиака в крови выше 200 мкмоль/л при развитии метаболического криза. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год. Специализированный продукт  Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.3 .  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Минздрава России от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального бета-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрировано в Минюсте России 05.09.2022 N 69934) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 694 «Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДЕМИИ (ДЕФИЦИТЕ  
   МЕТИЛМАЛОНИЛ КОА-МУТАЗЫ)

(МКБ: E71.1 МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДЕМИЯ ДЕФИЦИТ МЕТИЛМАЛОНИЛ КОА-МУТАЗЫ)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев;  Врач-генетик МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - 1 раз в 6 мес., врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый - 1 раз в год.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в год  03.Г03.01.025.036 Комплексное определение содержания органических кислот в моче - каждые 3-6 мес. (лечащий врач).  03.Е02.02.004.025 Определение уровня ионизированного кальция  03.Е02.02.005.025 Определение уровня общего кальция  03.Е02.02.006.025 Определение уровня неорганического фосфора в крови  03.Е02.02.007.025 Общего магния в сыворотке крови  03.Е02.01.038.000 Активность щелочной фосфатазы  A09.05.235 Исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови,  A09.05.058 Исследование уровня паратиреоидного гормона в крови - 1 раз в год.  A12.06.060 Определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови,  A09.05.080 Исследование уровня фолиевой кислоты,  A09.05.076 Исследование уровня ферритина в крови с целью оценки нутритивного статуса - 1 раз в год.  A09.05.173 Определение активности липазы в сыворотке крови,  A09.05.180 Определение активности панкреатической амилазы в крови -1 раз в 6 месяцев.  A09.05.021 Исследование уровня креатинина в крови,  A09.05.017 Исследование уровня мочевины в крови,  A 09.05.018 Исследование уровня мочевой кислоты в крови,  A09.05.230 Исследование уровня цистатина С в крови,  A09.28.012 Исследование уровня кальция в моче,  A09.28.026 Исследование уровня фосфора в моче,  A09.20.005 Определение белка в моче,  A09.28.003.001 Определение альбумина в моче,  A09.28.003.002 Определение количества белка в суточной моче -1 раза в год  B03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  **Функциональные исследования:**  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Ограничение поступления изолейцина, валина, треонина и метионина с пищей до минимальной потребности; для детей первого полугодия жизни ограничение распространяется на материнское молоко или детские молочные, или соевые смеси, для детей второго полугодия жизни - запрет на введение в качестве прикорма высокобелковых продуктов (мяса, рыбы, творога, яиц, молочных продуктов, бобовых и т.д.), для пациентов старше одного года - строгие ограничения в использовании высокобелковых продуктов.  Ограничение квоты жиров до 50-60% от возрастных суточных потребностей во избежание накопления метилмалоновой кислоты.  При установлении диагноза ММА провести пробное лечение цианокобаламином для определения формы заболевания - В12-резистентная или В12-чувствительная. Всем пациентам с ММА назначение больших доз левокарнитина с целью повышения выведения токсичной метилмалоновой кислоты и ликвидации недостаточности карнитина. АБТ с целью коррекции обмена веществ путем нормализации кишечной микробиоты |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код услуги) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.1 .  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Карглумовая кислота». |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 387 «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия/ацидурия)», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при НЕДОСТАТОЧНОСТИ СИНТЕТАЗЫ ГОЛОКАРБОКСИЛАЗЫ

(МКБ 10: E53.8 Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз)

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-детский кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый - каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  Кислотно-щелочного состояния крови:  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  B03.016.019.001 определение концентрации аминокислот и ацилкарнитинов в крови методом тандемной масс-спектрометрии пациентам с диагнозом НБ и НСГ с целью контроля терапии  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой 1 р/мес. на 1 году  жизни, далее 1 р/3 мес. и по показаниям до 3 лет; 1 р 6 мес. после 3 лет |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/ код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E53.8.  1. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **врожденных и (или) наследственных** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 203 для детей первых трех лет жизни, 209 для детей из многодетных семей в возрасте до 6 лет, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями (с указанием мед. изделий, источников) | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи |  |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 790 «Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы» |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи при КАРНИТИНПАЛЬМИТОИЛТРАНСФЕРАЗЫ, ТИП II

(МКБ 10: E71.3 КАРНИТИНПАЛЬМИТОИЛТРАНСФЕРАЗЫ, ТИП II)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-детский кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно.  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой 1 раз в месяц на 1 году жизни, далее 1 раз в 3 месяца и по показаниям до 3 лет; 1 раз в 6 месяцев после 3 лет. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  **Кислотно-щелочного состояния крови :**  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой 1 р./мес. на 1 году жизни, далее 1 р./3 мес. и по показаниям до 3 лет; 1 р./6 мес. после 3 лет |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями, сроки его начала | Лечение носит комплексный характер, в его основе лежит коррекция метаболических нарушений посредством диеты: снижение потребления пищевых жиров, минимизация катаболизма жирных кислот.  Главная задача диетотерапии - профилактика голодания, предупреждение гипогликемии и минимально допустимое снижение поступления с пищей патогенетически значимых жирных кислот и их источников.  Рекомендуется поддерживать высокое потребление углеводов во время любого метаболического стресса всем пациентам для предотвращения развития метаболического криза.  У всех пациентов, независимо от наличия или отсутствия клинических симптомов, катаболические состояния требуют применения режима неотложной ситуации.  Рекомендуется внутривенное введение раствора декстрозы под контролем ее уровня в крови при развитии метаболического криза.  Назначение натрия бензоата (биологически активная добавка) при уровне аммиака в крови выше 200 мкмоль/л при развитии метаболического криза. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.3 .  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями (с указанием мед.изделий, источников) | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:694 «Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот», 2021 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ (показания, условия) | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской детям при ОЧЕНЬ ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНОЙ АЦЕТИЛ-KOA ДЕГИДРОГЕНАЗНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

(МКБ 10: E71.3 ОЧЕНЬ ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНАЯ АЦЕТИЛ-KOA ДЕГИДРОГЕНАЗНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ №1» консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач- детский кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно.  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой 1 раз в месяц на 1 году жизни, далее 1 раз в 3 месяца и по показаниям до 3 лет; 1 раз в 6 месяцев после 3 лет. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  Кислотно-щелочного состояния крови:  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями\*, сроки его начала | Лечение носит комплексный характер, в его основе лежит коррекция метаболических нарушений посредством диеты: снижение потребления пищевых жиров, минимизация катаболизма жирных кислот. Главная задача диетотерапии - профилактика голодания, предупреждение гипогликемии и минимально допустимое снижение поступления с пищей патогенетически значимых жирных кислот и их источников.  Рекомендуется поддерживать высокое потребление углеводов во время любого метаболического стресса всем пациентам для предотвращения развития метаболического криза.  Рекомендуется внутривенное введение раствора декстрозы под контролем ее уровня в крови при развитии метаболического криза.  Назначение натрия бензоата (биологически активная добавка) при уровне аммиака в крови выше 200 мкмоль/л при развитии метаболического криза. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/ код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.3  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:694 «Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот», 2021 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края по педиатрии |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при НЕДОСТАТОЧНОСТИ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ТРИФУНКЦИОНАЛЬНОГО БЕЛКА

(МКБ 10: E71.3 НЕДОСТАТОЧНОСТЬ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ТРИФУНКЦИОНАЛЬНОГО БЕЛКА)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач- детский кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно.  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой 1 раз в месяц на 1 году жизни, далее 1 раз в 3 месяца и по показаниям до 3 лет; 1 раз в 6 месяцев после 3 лет. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  А09.05.016 Контроль уровня аммония крови.  Контроль кислотно-щелочного состояния крови:  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями\*, сроки его начала | Лечение носит комплексный характер, в его основе лежит коррекция метаболических нарушений посредством диеты: снижение потребления пищевых жиров, минимизация катаболизма жирных кислот.  Главная задача диетотерапии - профилактика голодания, предупреждение гипогликемии и минимально допустимое снижение поступления с пищей патогенетически значимых жирных кислот и их источников.  Рекомендуется поддерживать высокое потребление углеводов во время любого метаболического стресса всем пациентам для предотвращения развития метаболического криза.  Рекомендуется внутривенное введение раствора декстрозы под контролем ее уровня в крови при развитии метаболического криза.  Назначение натрия бензоата (биологически активная добавка) при уровне аммиака в крови выше 200 мкмоль/л при развитии метаболического криза |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/ код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.3 .  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:694 «Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при БЕТА - КЕТОТИОЛАЗНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

(МКБ 10 Е71.1 БЕТА - КЕТОТИОЛАЗНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач- детский кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый -\_каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - не реже 1 раза в 6 месяцев и по показаниям при ухудшении состояния и при метаболическом кризе (содержание глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумина, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракций, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия (исследование уровня буферных веществ в крови, исследование уровня водородных ионов (рН) крови), исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата).  B03.016.006 Общий (клинический) -\_каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет, чаще - по показаниям при ухудшении состояния и при метаболическом кризе.  Определение лабораторных показателей кислотно-щелочного состояния крови  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Долгосрочное лечение включает отказ от голодания, а у детей — умеренное ограничение потребления белка, отказ от кетогенной диеты и L-карнитиновая терапия у пациентов с низким уровнем карнитина.  Во время кетоацидотического криза необходимо немедленное внутривенное введение глюкозы.  Для лечения ацидоза необходимо введение бикарбоната. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Карглумовая кислота». |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико- санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи |  |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) |  |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ (показания, условия) | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края по педиатрии. |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при НЕДОСТАТОЧНОСТИ КАРНИТИНПАЛЬМИТОИЛТРАНСФЕРАЗЫ, ТИП I

(МКБ 10: E71.3 Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата). Кислотно-щелочного состояния крови:  А09.05.016 Контроль уровня аммония крови.  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой 1 р./мес. на 1 году жизни, далее 1 р./3 мес. и по показаниям до 3 лет; 1 р./ 6 мес. после 3 лет |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Лечение носит комплексный характер, в его основе лежит коррекция метаболических нарушений посредством диеты: снижение потребления пищевых жиров, минимизация катаболизма жирных кислот.  Рекомендуется поддерживать высокое потребление углеводов во время любого метаболического стресса всем пациентам для предотвращения развития метаболического криза.  Рекомендуется внутривенное введение раствора декстрозы под контролем ее уровня в крови при развитии метаболического криза.  Назначение натрия бензоата (биологически активная добавка) при уровне аммиака в крови выше 200 мкмоль/л при развитии метаболического криза. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источники финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.3 .  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:694 «Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДЕМИИ (НЕДОСТАТОЧНОСТЬ  
   КОБАЛАМИНА А)

(МКБ: E71.1 МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДЕМИЯ (НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КОБАЛАМИНА А)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач- детский кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый - 1 раз в год.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в год  03.Г03.01.025.036 Комплексное определение содержания органических кислот в моче - каждые 3-6 мес.  03.Е02.02.004.025 Определение уровня ионизированного кальция  03.Е02.02.005.025 Определение уровня общего кальция  03.Е02.02.006.025 Определение уровня неорганического фосфора в крови  03.Е02.02.007.025 Общего магния в сыворотке крови  03.Е02.01.038.000 Активность щелочной фосфатазы  A09.05.235 Исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови,  A09.05.058 Исследование уровня паратиреоидного гормона в крови - 1 раз в год.  A12.06.060 Определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови,  A09.05.080 Исследование уровня фолиевой кислоты,  A09.05.076 Исследование уровня ферритина в крови с целью оценки нутритивного статуса - 1 раз в год.  A09.05.173 Определение активности липазы в сыворотке крови,  A09.05.180 Определение активности панкреатической амилазы в крови -1 раз в 6 месяцев.  A09.05.021 Исследование уровня креатинина в крови,  A09.05.017 Исследование уровня мочевины в крови,  A 09.05.018 Исследование уровня мочевой кислоты в крови,  A09.05.230 Исследование уровня цистатина С в крови,  A09.28.012 Исследование уровня кальция в моче,  A09.28.026 Исследование уровня фосфора в моче,  A09.20.005 Определение белка в моче,  A09.28.003.001 Определение альбумина в моче,  A09.28.003.002 Определение количества белка в суточной моче -1 раза в год  B03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  **Функциональные исследования:**  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями\*, сроки его начала | Основными компонентами комплексного лечения пациентов служат низкобелковая диета и специализированные продукты без патогенетически значимых аминокислот, препараты Левокарнитина.  Терапию дополняют назначением витаминов (группы В) (цианокобаламин) и биологически активными добавками (гидроксокобаламин).  Назначают курсы метронидазола, в дозе 10-20 мг/кг/сут в течение 10-14 дней, через 3-4 недели курс при необходимости повторяют или, в случае непереносимости метронидазола или чередуют с метронидазолом с интервалом 1 месяц - амоксициллин (50мг/кг) или Ко-тримоксазол (Сульфаметоксазол+Триметоприм) (20 мг/кг) |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Карглумовая кислота». |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Минздрава России от 09.08.2022 № 539н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при других видах нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (метилмалоновой ацидемии/ацидурии) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрировано в Минюсте России 05.09.2022 № 69936) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:387 «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия/ацидурия)», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ (показания, условия) | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДЕМИИ (НЕДОСТАТОЧНОСТЬ  
   КОБАЛАМИНА В)

(МКБ: E71.1 МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДЕМИЯ (НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КОБАЛАМИНА В)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в год  03.Г03.01.025.036 Комплексное определение содержания органических кислот в моче - каждые 3-6 мес. (лечащий врач).  03.Е02.02.004.025 Определение уровня ионизированного кальция  03.Е02.02.005.025 Определение уровня общего кальция  03.Е02.02.006.025 Определение уровня неорганического фосфора в крови  03.Е02.02.007.025 Общего магния в сыворотке крови  03.Е02.01.038.000 Активность щелочной фосфатазы  A09.05.235 Исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови,  A09.05.058 Исследование уровня паратиреоидного гормона в крови - 1 раз в год.  A12.06.060 Определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови,  A09.05.080 Исследование уровня фолиевой кислоты,  A09.05.076 Исследование уровня ферритина в крови с целью оценки нутритивного статуса - 1 раз в год.  A09.05.173 Определение активности липазы в сыворотке крови,  A09.05.180 Определение активности панкреатической амилазы в крови -1 раз в 6 месяцев.  A09.05.021 Исследование уровня креатинина в крови,  A09.05.017 Исследование уровня мочевины в крови,  A 09.05.018 Исследование уровня мочевой кислоты в крови,  A09.05.230 Исследование уровня цистатина С в крови,  A09.28.012 Исследование уровня кальция в моче,  A09.28.026 Исследование уровня фосфора в моче,  A09.20.005 Определение белка в моче,  A09.28.003.001 Определение альбумина в моче,  A09.28.003.002 Определение количества белка в суточной моче -1 раза в год  B03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  **Функциональные исследования:**  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Основными компонентами комплексного лечения пациентов служат низкобелковая диета и специализированные продукты без патогенетически значимых аминокислот, препараты Левокарнитина.  Терапию дополняют назначением витаминов (группы В) (цианокобаламин) и биологически активными добавками (гидроксокобаламин).  Назначают курсы метронидазола, в дозе 10-20 мг/кг/сут в течение 10-14 дней, через 3-4 недели курс при необходимости повторяют или, в случае непереносимости метронидазола или чередуют с метронидазолом с интервалом 1 месяц - амоксициллин (50мг/кг) или Ко-тримоксазол (Сульфаметоксазол+Триметоприм) (20 мг/кг) |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Карглумовая кислота». |
| Обеспечение медицинскими изделиями | Не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Минздрава России от 28.05.2024 № 269н «Об утверждении стандартов медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот и о внесении изменений в стандарт специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот, утвержденный приказом Минздрава России от 9 ноября 2012 г. № 738н» (Зарегистрировано в Минюсте России 01.07.2024 N 78712) |
| Клинические рекомендации (протокол лечения) | ID:387 «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия/ацидурия)», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ (показания, условия) | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДЕМИИ (ДЕФИЦИТ МЕТИЛМАЛОНИЛ  
   КОА-ЭПИМЕРАЗЫ).

(МКБ: E71.1 МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДЕМИЯ (ДЕФИЦИТ МЕТИЛМАЛОНИЛ КОА-ЭПИМЕРАЗЫ)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый - 1 раз в год.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в год  03.Г03.01.025.036 Комплексное определение содержания органических кислот в моче - каждые 3-6 мес. (лечащий врач).  03.Е02.02.004.025 Определение уровня ионизированного кальция  03.Е02.02.005.025 Определение уровня общего кальция  03.Е02.02.006.025 Определение уровня неорганического фосфора в крови  03.Е02.02.007.025 Общего магния в сыворотке крови  03.Е02.01.038.000 Активность щелочной фосфатазы  A09.05.235 Исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови,  A09.05.058 Исследование уровня паратиреоидного гормона в крови - 1 раз в год.  A12.06.060 Определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови,  A09.05.080 Исследование уровня фолиевой кислоты,  A09.05.076 Исследование уровня ферритина в крови с целью оценки нутритивного статуса - 1 раз в год.  A09.05.173 Определение активности липазы в сыворотке крови,  A09.05.180 Определение активности панкреатической амилазы в крови -1 раз в 6 месяцев.  A09.05.021 Исследование уровня креатинина в крови,  A09.05.017 Исследование уровня мочевины в крови,  A 09.05.018 Исследование уровня мочевой кислоты в крови,  A09.05.230 Исследование уровня цистатина С в крови,  A09.28.012 Исследование уровня кальция в моче,  A09.28.026 Исследование уровня фосфора в моче,  A09.20.005 Определение белка в моче,  A09.28.003.001 Определение альбумина в моче,  A09.28.003.002 Определение количества белка в суточной моче -1 раза в год  B03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  **Функциональные исследования:**  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Основными компонентами комплексного лечения пациентов служат низкобелковая диета и специализированные продукты без патогенетически значимых аминокислот, препараты Левокарнитина.  Терапию дополняют назначением витаминов (группы В) (цианокобаламин) и биологически активными добавками (гидроксокобаламин).  Назначают курсы метронидазола, в дозе 10-20 мг/кг/сут в течение 10-14 дней, через 3-4 недели курс при необходимости повторяют или, в случае непереносимости метронидазола или чередуют с метронидазолом с интервалом 1 месяц - амоксициллин (50мг/кг) или Ко-тримоксазол (Сульфаметоксазол+Триметоприм) (20 мг/кг) |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Карглумовая кислота». |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение). Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934 |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:387 «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия/ацидурия)», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДЕМИИ (НЕДОСТАТОЧНОСТЬ  
   КОБАЛАМИНА D)

(МКБ: E71.1 МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДЕМИЯ (НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КОБАЛАМИНА D)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение  (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): - до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый - 1 раз в год.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в год  03.Г03.01.025.036 Комплексное определение содержания органических кислот в моче - каждые 3-6 мес. (лечащий врач).  03.Е02.02.004.025 Определение уровня ионизированного кальция  03.Е02.02.005.025 Определение уровня общего кальция  03.Е02.02.006.025 Определение уровня неорганического фосфора в крови  03.Е02.02.007.025 Общего магния в сыворотке крови  03.Е02.01.038.000 Активность щелочной фосфатазы  A09.05.235 Исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови,  A09.05.058 Исследование уровня паратиреоидного гормона в крови - 1 раз в год.  A12.06.060 Определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови,  A09.05.080 Исследование уровня фолиевой кислоты,  A09.05.076 Исследование уровня ферритина в крови с целью оценки нутритивного статуса - 1 раз в год.  A09.05.173 Определение активности липазы в сыворотке крови,  A09.05.180 Определение активности панкреатической амилазы в крови -1 раз в 6 месяцев.  A09.05.021 Исследование уровня креатинина в крови,  A09.05.017 Исследование уровня мочевины в крови,  A 09.05.018 Исследование уровня мочевой кислоты в крови,  A09.05.230 Исследование уровня цистатина С в крови,  A09.28.012 Исследование уровня кальция в моче,  A09.28.026 Исследование уровня фосфора в моче,  A09.20.005 Определение белка в моче,  A09.28.003.001 Определение альбумина в моче,  A09.28.003.002 Определение количества белка в суточной моче -1 раза в год  B03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  **Функциональные исследования:**  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Основными компонентами комплексного лечения пациентов служат низкобелковая диета и специализированные продукты без патогенетически значимых аминокислот, препараты Левокарнитина.  Терапию дополняют назначением витаминов (группы В) (цианокобаламин) и биологически активными добавками (гидроксокобаламин).  Назначают курсы метронидазола, в дозе 10-20 мг/кг/сут в течение 10-14 дней, через 3-4 недели курс при необходимости повторяют или, в случае непереносимости метронидазола или чередуют с метронидазолом с интервалом 1 месяц - амоксициллин (50мг/кг) или Ко-тримоксазол (Сульфаметоксазол+Триметоприм) (20 мг/кг) |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Карглумовая кислота». |
| Обеспечение медицинскими изделиями (с указанием мед.изделий, источников) | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение). Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934 |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:387 «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия/ацидурия)», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ (показания, условия) | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДЕМИИ (НЕДОСТАТОЧНОСТЬ  
   КОБАЛАМИНА С).

(МКБ: E71.1 МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДЕМИИ (НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КОБАЛАМИНА С)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый - 1 раз в год.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в год  03.Г03.01.025.036 Комплексное определение содержания органических кислот в моче - каждые 3-6 мес (лечащий врач).  03.Е02.02.004.025 Определение уровня ионизированного кальция  03.Е02.02.005.025 Определение уровня общего кальция  03.Е02.02.006.025 Определение уровня неорганического фосфора в крови  03.Е02.02.007.025 Общего магния в сыворотке крови  03.Е02.01.038.000 Активность щелочной фосфатазы  A09.05.235 Исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови,  A09.05.058 Исследование уровня паратиреоидного гормона в крови - 1 раз в год.  A12.06.060 Определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови,  A09.05.080 Исследование уровня фолиевой кислоты,  A09.05.076 Исследование уровня ферритина в крови с целью оценки нутритивного статуса - 1 раз в год.  A09.05.173 Определение активности липазы в сыворотке крови,  A09.05.180 Определение активности панкреатической амилазы в крови -1 раз в 6 месяцев.  A09.05.021 Исследование уровня креатинина в крови,  A09.05.017 Исследование уровня мочевины в крови,  A 09.05.018 Исследование уровня мочевой кислоты в крови,  A09.05.230 Исследование уровня цистатина С в крови,  A09.28.012 Исследование уровня кальция в моче,  A09.28.026 Исследование уровня фосфора в моче,  A09.20.005 Определение белка в моче,  A09.28.003.001 Определение альбумина в моче,  A09.28.003.002 Определение количества белка в суточной моче -1 раза в год  B03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  **Функциональные исследования:**  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Ограничение поступления изолейцина, валина, треонина и метионина с пищей до минимальной потребности; для детей первого полугодия жизни ограничение распространяется на материнское молоко или детские молочные, или соевые смеси, для детей второго полугодия жизни - запрет на введение в качестве прикорма высокобелковых продуктов (мяса, рыбы, творога, яиц, молочных продуктов, бобовых и т.д.), для пациентов старше одного года - строгие ограничения в использовании высокобелковых продуктов.  Ограничение квоты жиров до 50-60% от возрастных суточных потребностей во избежание накопления метилмалоновой кислоты.  При установлении диагноза ММА провести пробное лечение цианокобаламином для определения формы заболевания - В12-резистентная или В12-чувствительная. Всем пациентам с ММА назначениебольших доз левокарнитина с целью повышения выведения токсичной метилмалоновой кислоты и ликвидации недостаточности карнитина. АБТ с целью коррекции обмена веществ путем нормализации кишечной микробиоты |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Карглумовая кислота».  Код льготы по рецепту - 108, региональная льгота |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)». Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934 |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:387 «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия/ацидурия)», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ИЗОВАЛЕРИАНОВОЙ АЦИДЕМИИ

МКБ 10 E71.1 ИЗОВАЛЕРИАНОВАЯ АЦИДЕМИЯ  
Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): частота осмотров: до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | B03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3-6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Диетотерапия, профилактика голодания, предупреждение гипогликемии и минимально допустимое снижение поступления с пищей патогенетически значимых жирных кислот и их источников. Рекомендуется поддерживать высокое потребление углеводов во время любого метаболического стресса всем пациентам с FAOD для предотвращения развития метаболического криза.  У всех пациентов с FAOD, независимо от наличия или отсутствия клинических симптомов, катаболические состояния требуют применения режима неотложной ситуации. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Карглумовая кислота». |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ от 9 августа 2022 № 541н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при изовалериановой ацидемии/ацидурии (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрировано в Минюсте России 05.09.2022 N 69935) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 405 «Изовалериановая ацидемия/ацидурия», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ГЛУТАРОВОЙ АЦИДЕМИИ ТИП I

(МКБ 10 Е 72.3 ГЛУТАРОВАЯ АЦИДЕМИЯ ТИП I)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик: до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно.  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой1 раз в месяц на 1году жизни, далее 1 раз в 3 месяца и по показаниям до 3 лет; 1 раз 6 месяцев после 3 лет |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 -6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетолог |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Внутривенное введение 10% глюкозы и во время острых метаболических кризов. Поддерживающее лечение требует диеты с ограничением белка / лейцина со смесью аминокислот без лейцина, ограниченного потребления жиров и регулярного кормления (каждые 3-6 часов). Часто дают добавки карнитина. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источника финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, Е 72.3.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения РФ от 13 декабря 2022 № 788н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при глутаровой ацидурии 1 типа (диагностика, лечение и диспансерное аблюдение)» (Зарегистрировано в Минюсте России 19.01.2023 N 72055) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:406 «Глутаровая ацидемия тип», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при 3-ГИДРОКСИ-3-МЕТИЛГЛУТАРОВОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

**(**КОД МКБ 10 Е 71.1 3-ГИДРОКСИ-3-МЕТИЛГЛУТАРОВАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик: до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, Кислотно-щелочного состояния крови :  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетолог |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Внутривенное введение 10% глюкозы и во время острых метаболических кризов. Поддерживающее лечение требует диеты с ограничением белка / лейцина со смесью аминокислот без лейцина, ограниченного потребления жиров и регулярного кормления (каждые 3-6 часов). Добавки карнитина. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.1.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата «Карглумовая кислота». |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи |  |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 790 «Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы» |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ГЛУТАРОВОЙ АЦИДЕМИЕЙ ТИП II (РИБОВЛАФИН-  
   ЧУВСТВИТЕЛЬНАЯ ФОРМА)

(МКБ 10: E71.3 Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно.  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой 1 раз в месяц на 1 году жизни, далее 1 раз в 3 месяца и по показаниям до 3 лет; 1 раз в 6 месяцев после 3 лет. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  Кислотно-щелочного состояния крови:  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями\*, сроки его начала | Лечение носит комплексный характер, в его основе лежит коррекция метаболических нарушений посредством диеты: снижение потребления пищевых жиров, минимизация катаболизма жирных кислот.  Главная задача диетотерапии - профилактика голодания, предупреждение гипогликемии и минимально допустимое снижение поступления с пищей патогенетически значимых жирных кислот и их источников.  Рекомендуется поддерживать высокое потребление углеводов во время любого метаболического стресса всем пациентам для предотвращения развития метаболического криза.  Рекомендуется внутривенное введение раствора декстрозы под контролем ее уровня в крови при развитии метаболического криза.  Назначение натрия бензоата (биологически активная добавка) при уровне аммиака в крови выше 200 мкмоль/л при развитии метаболического криза. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/ код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.3 .  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:694 «Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ПЕРВИЧНОЙ КАРНИТИНОВОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

(МКБ 10: E71.3 Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно.  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой 1 раз в месяц на 1 году жизни, далее 1 раз в 3 месяца и по показаниям до 3 лет; 1 раз в 6 месяцев после 3 лет. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | 03.Е02.01.106.032 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  Кислотно-щелочного состояния крови:  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  Контроль уровня аммония крови  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями\*, сроки его начала | Лечение носит комплексный характер, в его основе лежит коррекция метаболических нарушений посредством диеты: снижение потребления пищевых жиров, минимизация катаболизма жирных кислот.  Главная задача диетотерапии - профилактика голодания, предупреждение гипогликемии и минимально допустимое снижение поступления с пищей патогенетически значимых жирных кислот и их источников.  Рекомендуется поддерживать высокое потребление углеводов во время любого метаболического стресса всем пациентам для предотвращения развития метаболического криза.  Рекомендуется внутривенное введение раствора декстрозы под контролем ее уровня в крови при развитии метаболического криза.  Назначение натрия бензоата (биологически активная добавка) при уровне аммиака в крови выше 200 мкмоль/л при развитии метаболического криза. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/ код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.3 .  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе Круг добра одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:694 «Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края по педиатрии. |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при СРЕДНЕЦЕПОЧЕЧНОЙ АЦИЛ-КОА ДЕГИДРОГЕНАЗНОЙ  
   НЕДОСТАТОЧНОСТИ

(МКБ 10: E71.3 Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно.  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой 1 раз в месяц на 1 году жизни, далее 1 раз в 3 месяца и по показаниям до 3 лет; 1 раз в 6 месяцев после 3 лет. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  Кислотно-щелочного состояния крови:  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  А09.05.016 Контроль уровня аммония крови  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями\*, сроки его начала | Лечение носит комплексный характер, в его основе лежит коррекция метаболических нарушений посредством диеты: снижение потребления пищевых жиров, минимизация катаболизма жирных кислот.  Главная задача диетотерапии - профилактика голодания, предупреждение гипогликемии и минимально допустимое снижение поступления с пищей патогенетически значимых жирных кислот и их источников.  Рекомендуется поддерживать высокое потребление углеводов во время любого метаболического стресса всем пациентам для предотвращения развития метаболического криза.  Рекомендуется внутривенное введение раствора декстрозы под контролем ее уровня в крови при развитии метаболического криза.  Назначение натрия бензоата (биологически активная добавка) при уровне аммиака в крови выше 200мкмоль/л при развитии метаболического криза. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/ код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.3 .  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:694 «Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края по педиатрии. |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ДЛИННОЦЕПОЧЕЧНОЙ АЦИЛ-КОА ДЕГИДРОГЕНАЗНОЙ  
   НЕДОСТАТОЧНОСТИ

(МКБ 10: E71.3 Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно.  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи с частотой 1 раз в месяц на 1 году жизни, далее 1 раз в 3 месяца и по показаниям до 3 лет; 1 раз в 6 месяцев после 3 лет. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.019.001 Определение ацилкарнитинов проводится с частотой: каждые 1-2 месяца пациентам до года, каждые 3 - 6 месяцев у детей младше 6 лет, каждые 6 -12 месяцев пациентам старше 6 лет, по показаниям в период и при подозрении на метаболический криз.  В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: каждые 6 месяцев до 6 лет, каждые 6-12 месяцев старше 6 лет.  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический - 1 раз в 6 месяцев определение уровня глюкозы, общего белка, белковых фракций, альбумин, С-реактивного белка, общего билирубина и его фракции, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, мочевой кислоты, аммония, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), гаммаглютамилтрансферазы (ГГТ), креатинфосфокиназы (КФК), Исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови, лактатдегидрогеназа (ЛДГ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина, магния, хлора, молочной кислоты), инсулина, показателей кислотно-основного равновесия, исследование уровня буферных веществ в крови, водородных ионов (рН крови), молочной кислоты в крови (лактата).  Кислотно-щелочного состояния крови:  A09.05.111 Исследование уровня буферных веществ в крови,  B03.016.011 Исследование уровня водородных ионов (рН) крови),  A09.05.207 Исследование уровня молочной кислоты в крови (лактата),  A09.05.023 Исследование уровня глюкозы,  А09.05.030 Исследование уровня натрия  А09.05.031 Исследование уровня калия  А09.05.206 Исследование уровня кальция ионизированного  A09.05.034 Исследование уровня хлора  А 09. 05.016 Контроль уровня аммония крови  **Функциональные исследования:**  A05.10.008 Холтеровское мониторирование сердечного ритма - 1 раз в год  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 1 раз в год  A04.10.002 Эхокардиография - 1 раз в год  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 1 раз в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  Коррекцию диетотерапии проводят врачи-педиатры или врачи-диетологи |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями\*, сроки его начала | Лечение носит комплексный характер, в его основе лежит коррекция метаболических нарушений посредством диеты: снижение потребления пищевых жиров, минимизация катаболизма жирных кислот.  Главная задача диетотерапии - профилактика голодания, предупреждение гипогликемии и минимально допустимое снижение поступления с пищей патогенетически значимых жирных кислот и их источников.  Рекомендуется поддерживать высокое потребление углеводов во время любого метаболического стресса всем пациентам для предотвращения развития метаболического криза.  Рекомендуется внутривенное введение раствора декстрозы под контролем ее уровня в крови при развитии метаболического криза.  Назначение натрия бензоата (биологически активная добавка) при уровне аммиака в крови выше 200 мкмоль/л при развитии метаболического криза. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/ код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, E71.3.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.08.2022 № 542н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального в-окисления жирных кислот (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрирован 05.09.2022 № 69934) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID:694 «Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот», 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при ГАЛАКТОЗЕМИИ

(МКБ 10 Е74.2 ГАЛАКТОЗЕМИЯ)

Заболевание включено в перечень регионального сегмента Федерального регистра орфанных пациентов

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  Врач-генетик - до 3-х лет - 1 раз в 6 месяцев, старше 3-х лет - 1 раз в год;  **Специалисты:**  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям; врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | В03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый: до 3 лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет – 1 раз в год;  B03.016.006 Общий (клинический) анализ мочи: до 3 лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год;  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, билирубина (прямая и непрямая фракции), КОС, щелочная фосфатаза, СРБ, электролиты (калий, натрий, фосфор, магний, хлориды, кальций), уровень иммуноглобулинов (IgG, IgA, IgM), мочевины, креатинина, холестерина, железа сыворотки крови - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - ежегодно.  **Функциональные методы исследования:**  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное): до 3-х лет - 1 раз в 6 мес., старше 3-х лет - 1 раз в год (по показаниям - чаще);  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - ежегодно, по показаниям - чаще;  A05.23.001 Электроэнцефалография - 1 раз в 2 года, по показаниям - чаще;  A06.03.032 Рентгенография кисти - по показаниям;  A05.23.009 Магнитно-резонансная томография головного мозга - по показаниям.  Контроль за адекватностью терапии - определение уровня общей галактозы в крови - до 3-х лет - 1 раз в 3 мес., старше 3-х лет 1 раз в 6 мес., по показаниям - чаще. |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями | Назначение диеты с исключением из рациона продуктов, содержащих галактозу и лактозу, расчет питания с учетом возраста ребенка, его массы и норм физиологической потребности, количества специализированной смеси на основе изолята соевого белка, гидролизата казеина, безлактозных молочных смесей, коррекция диеты - при каждом осмотре. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников финансирования/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, Е74.2.  1. Специализированные продукты лечебного питания в соответствии с перечнем, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации на текущий год.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  2. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) **редких (орфанных)** заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) –801 преимущественно для орфанных пациентов включенных, в региональный сегмент Федерального регистра, 284 в целом для детей-инвалидов.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | не предусмотрено |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи | Приказ Министерства здравоохранения РФ от 19 мая 2022 № 338н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при нарушениях обмена галактозы (галактоземии) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрировано в Минюсте России 22.06.2022 N 68946) |
| Клинические рекомендации (протоколы лечения) | ID: 375 «Нарушения обмена галактозы (Галактоземия)2, 2024 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС педиатр министерства здравоохранения Краснодарского края |

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детей при МУКОВИСЦИДОЗЕ

(МКБ 10 Е 84 МУКОВИСЦИДОЗ)

Заболевание включено в перечень ВЗН

|  |  |
| --- | --- |
| Сроки и условия первичного осмотра, перечень специалистов | В течение 48 часов новорожденные с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием направляются в МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1» на консультацию к врачу-генетику. |
| Объем и сроки обследования при первично установленном диагнозе | В течение 20 рабочих дней, консультация врача-генетика МГК ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1», далее по направлению врача-генетика в ГБУЗ «ДККБ»: в возрасте до 1 мес. в ОНПН №1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение. |
| Диспансерное наблюдение (специалисты, кратность) | Врач-педиатр участковый (лечащий врач), фельдшер (сотрудник, наделенный полномочиями «лечащего врача»): до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев.  **Специалисты:**  Врач-пульмонолог - до 1 года - 1 раз в 1 - 3 мес., старше 1 года - 1 раз в 3 - 6 месяцев;  врач-невролог - до 1 года - 1 раз в 3 мес. или чаще - по показаниям, старше 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-офтальмолог (осмотр глазного дна) - ежегодно;  врач-гастроэнтеролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-кардиолог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-нефролог - до 3-х лет - 1 раз в 6 мес. старше 3-х лет - 1 раз в год;  врач-стоматолог - с 1 года - 1 раз в 6 мес.;  врач-психиатр - по показаниям;  врач-дерматолог - ежегодно;  психолог - ежегодно. |
| Объем и сроки обследования при диспансерном наблюдении | A02.03.005 Измерение роста - 1 раз в месяц  A02.01.001 Измерение массы тела - 1 раз в месяц  B03.016.003 Общий (клинический) анализ крови развернутый- каждые 3 мес.,  B03.016.004 Анализ крови биохимический общетерапевтический\_- АлАт, АсАт, липаза, амилаза, щелочная фосфатаза, билирубин, холестерин, глюкоза - каждые 6 мес;  B03.005.006 Коагулограмма (ориентировочное исследование системы гемостаза) - каждые 6 мес.,  **Функциональные методы исследования:**  A12.09.004 Бодиплетизмография - каждые 3 мес.  A12.09.005 Пульсоксиметрия - каждые 3 мес.  A08.09.011 Цитологическое исследование мокроты) — не реже 1 раза в квартал, а при тяжелом течении заболевания ежемесячно;  A12.09.002 Исследование функции внешнего дыхания (спирография) — 2-4 раза в год;  A03.16.001 Эзофагогастродуоденоскопия - по показаниям.  A06.09.007.001 Прицельная рентгенография органов грудной клетки - 1 раз в год  A12.19.005 Исследование физических свойств каловых масс — для контроля эффективности ферментотерапии (частота исследования обговаривается с лечащим врачом);  А05.10.004 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных - 2-4 раза в год  A04.10.002 Эхокардиография - 2-4 раза в год  A04.16.001 Ультразвуковое исследование органов полости брюшной (комплексное) - 2-4 раза в год  A02.26.003 Офтальмоскопия - 1 раз в год  A12.09.005 Пульсоксиметрия, исследование газов крови и КОС — при каждом посещении центра МВ;  A06.08.007 Компьютерная томография придаточных пазух носа, гортани -1 раз в 2 года.  A06.09.005 Компьютерная томография органов грудной полости -1 раз в 2 года.  A06.30.005 Компьютерная томография органов брюшной полости - 1 раз в 2 года  Исследования, проводимые по показаниям:  A12.01.009 Потовая проба - пациентам получающим патогенетическую терапию препаратами МНН:  ивакафтор + лумакафтор, МНН: элексакафтор + тезакафтор + ивакафтор |
| Лечение в соответствии с Клиническими рекомендациями, сроки его начала | Активная муколитическая терапия: МНН: Дорназа альфа;  7% гипертонический раствор натрия хлорида с 0,1% натрием гиалуронатом; Маннитол.  Бронхолитическая терапия: селективные в2-адреномиметики или адренергические средства в комбинации с антихолинергическими или антихолинергические средства, антибактериальная терапия. |
| Лекарственное обеспечение (с указанием препаратов, источников/код льготы) | Выписка рецептов с обязательным указанием кода по МКБ – 10, Е84.  1. Лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний:  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ВЗН) – 701. МНН: Дорназа альфа.  Код льготы по рецепту за бюджет Фонда «Круг Добра» (программа Круг добра) – 816. Обеспечение возможно при наличии в информационном ресурсе «Круг добра» одобренной заявки на поставку препарата МНН: Ивакафтор + лумакафтор; Ивакафтор + тезакафтор + элексакафтор и ивакафтор.  Код льготы по рецепту за федеральный бюджет (программа ОНЛС) – 084. Специализированные продукты лечебного питания. Антибактериальные препараты, гепатопротекторы, муколитические препараты, витаминные комплексы, ферменты.  Код льготы по рецепту за бюджет Краснодарского края (программа РЛО) – 284 в целом для детей-инвалидов. Антибактериальные препараты, гепатопротекторы, муколитические препараты, витаминные комплексы, ферменты. |
| Обеспечение медицинскими изделиями | Ингаляторы, откашливатели, раствор для ингаляций. |
| Оказание первичной медико-санитарной, в том числе специализированной помощи | приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;  приказы министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879 и от 02.03.2023 № 581 |
| Стандарты специализированной медицинской помощи, Клинические рекомендации (протоколы лечения) | Приказ Минздрава России от 06.08.2021 № 835н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при кистозном фиброзе (муковисцидозе) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» (Зарегистрировано в Минюсте России 03.09.2021 № 64889);  Приказ Минздрава России от 02.06.2022 № 377н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при кистозном фиброзе (муковисцидозе) (диагностика и лечение)» (Зарегистрировано в Минюсте России 06.07.2022 № 69168) |
| Клинические рекомендации | ID:372 «Кистозный фиброз (муковисцидоз)», 2021 г. |
| Оказание специализированной медицинской помощи в условиях стационара | ГБУЗ «ДККБ»: ОНПН №1 в возрасте до 1 мес., старше 1 мес. - педиатрическое отделение. |
| Направление на МСЭ (показания, условия) | При установлении диагноза. Приказ Минтруда России от 26.07.2024 № 374н. |
| Ответственные ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по профилю заболевания | ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике, ГВС министерства здравоохранения Краснодарского края по детской пульмонологии |