



**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**
(МИНЗДРАВ РОССИИ)



МИНИСТЕРСТВО ЮСТИЦИИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ЗАРЕГИСТРИРОВАНО

Регистрационный № 69113

от 01 мая 2022.

П Р И К А З

19 мая 2022 г.

Москва

№ 3374

**Об утверждении
стандарта медицинской помощи детям
при классической фенилкетонурии и других видах
гиперфенилаланинемии (диагностика, лечение
и диспансерное наблюдение)**

В соответствии с пунктом 4 части 1 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2022, № 1, ст. 51) и подпунктом 5.2.18 пункта 5 Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2012 г. № 608 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, № 26, ст. 3526), **п р и к а з ы в а ю:**

1. Утвердить стандарт медицинской помощи детям при классической фенилкетонурии и других видах гиперфенилаланинемии (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение) согласно приложению.

2. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 9 ноября 2012 г. № 737н «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при классической фенилкетонурии» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 22 января 2013 г., регистрационный № 26651).

3. Внести в паспортную часть стандарта специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 9 ноября 2012 г. № 738н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 января 2013 г., регистрационный № 26689), изменение, исключив слова «Е70 Нарушение обмена ароматических аминокислот».

Министр

М.А. Мурашко

СТАНДАРТ
МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ ПРИ КЛАССИЧЕСКОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ И ДРУГИХ ВИДАХ
ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИМИИ (ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)

Возрастная категория пациента: дети

Пол пациента: любой

Вид медицинской помощи: первичная медико-санитарная помощь, специализированная медицинская помощь

Условия оказания медицинской помощи: амбулаторно, в дневном стационаре, стационарно

Форма оказания медицинской помощи: плановая

Фаза течения заболевания (состояния): вне зависимости от фазы

Стадия и (или) степень тяжести заболевания (состояния): вне зависимости

Осложнения: вне зависимости

Средняя продолжительность лечения законченного случая (количество дней): 365

Нозологические единицы (код по МКБ X¹):

E70.0 Классическая фенилкетонурия

E70.1 Другие виды гиперфенилаланиемии

1. Медицинские услуги для диагностики заболеваний, состояния

1.1. Прием (осмотр, консультация) врача-специалиста			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления ²	Усредненный показатель кратности применения
V01.004.001	Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога первичный	0,056	1
V01.006.001	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный	0,056	1
V01.013.001	Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога первичный	0,056	1
V01.015.003	Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога первичный	0,017	1
V01.023.001	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный	0,054	1
V01.029.001	Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный	0,017	1
V01.031.001	Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра первичный (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой V01.026.001 «Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) первичный»)	0,043	1
V01.070.009	Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный	0,056	1

1.2. Лабораторные методы исследования			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A09.05.080	Исследование уровня фолиевой кислоты в сыворотке крови	0,00056	1
A09.05.088	Исследование уровня фенилаланина в крови	0,056	1
A12.06.060	Определение уровня витамина B12 (цианокобаламин) в крови	0,00056	1
A27.05.035	Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене РАН (фенилкетонурия) в крови	0,056	1
B03.016.003	Общий (клинический) анализ крови развернутый	0,056	1
B03.016.004	Анализ крови биохимический общетерапевтический	0,056	1
B03.016.006	Общий (клинический) анализ мочи	0,056	1
B03.016.019.001	Комплексное определение концентрации на аминокислоты и ацилкарнитины в крови методом тандемной масс-спектрометрии	0,056	1
B03.032.004	Комплекс исследований для диагностики фенилкетонурии	0,056	1

1.3. Инструментальные методы исследования			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A04.16.001	Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)	0,056	1
A04.23.001	Нейросонография	0,044	1

2. Медицинские услуги для лечения заболевания, состояния и контроля за лечением

2.1. Прием (осмотр, консультация) и наблюдение врача-специалиста			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
B01.004.001	Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога первичный	0,94	1
B01.004.002	Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога повторный	0,96	1
B01.006.001	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный	0,33	1
B01.006.002	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика повторный	0,056	1
B01.008.001	Прием (осмотр, консультация) врача-дерматовенеролога первичный	0,17	1
B01.008.002	Прием (осмотр, консультация) врача-дерматовенеролога повторный	0,035	1

V01.013.001	Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога первичный	0,94	1
V01.013.002	Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога повторный	1	2
V01.015.003	Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога первичный	0,011	1
V01.015.004	Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога повторный	0,017	1
V01.023.001	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный	0,95	1
V01.023.002	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога повторный	1	3
V01.023.003	Ежедневный осмотр врачом-неврологом с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара	0,036	7
V01.031.001	Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра первичный (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой V01.026.001 «Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) первичный»)	0,96	1
V01.031.002	Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра повторный (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой V01.026.002 «Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) повторный»)	1	1
V01.031.005	Ежедневный осмотр врачом-педиатром с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара	0,32	7

V01.035.003	Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского первичный	0,2	1
V01.035.004	Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского повторный	0,2	1
V01.054.001	Осмотр (консультация) врача-физиотерапевта	0,094	1
V01.070.009	Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный	0,28	1
V01.070.010	Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога повторный	0,15	1
V04.006.001	Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача-генетика	1	4

2.2. Лабораторные методы исследования

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A09.05.080	Исследование уровня фолиевой кислоты в сыворотке крови	0,1	1
A09.05.088	Исследование уровня фенилаланина в крови	1	14
A09.05.235	Исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови	0,15	1
A09.28.003	Определение белка в моче	1	1
A09.28.003.001	Определение альбумина в моче	1	1
A09.28.006	Исследование уровня креатинина в моче	1	1

A09.28.012	Исследование уровня кальция в моче	1	1
A09.28.026	Исследование уровня фосфора в моче	1	1
A12.06.060	Определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови	0,1	1
B03.016.002	Общий (клинический) анализ крови	1	1
B03.016.004	Анализ крови биохимический общетерапевтический	1	1
B03.016.006	Общий (клинический) анализ мочи	1	1
B03.016.019.001	Комплексное определение концентрации на аминокислоты и ацилкарнитины в крови методом тандемной масс-спектрометрии	1	2

2.3. Инструментальные методы исследования

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A04.16.001	Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)	1	1
A04.28.002.001	Ультразвуковое исследование почек	1	1
A05.23.001	Электроэнцефалография	0,83	1
A05.23.001.002	Электроэнцефалография с видеомониторингом	0,17	1

A05.23.009	Магнитно-резонансная томография головного мозга	0,079	1
A06.03.032	Рентгенография кисти	0,044	1
A06.03.061	Рентгеноденситометрия	0,031	1
A06.23.004	Компьютерная томография головного мозга	0,094	1

3. Перечень лекарственных препаратов для медицинского применения, зарегистрированных на территории Российской Федерации, с указанием средних суточных и курсовых доз

Код	Анатомо-терапевтическо-химическая классификация	Наименование лекарственного препарата ³	Усредненный показатель частоты предоставления	Единицы измерения	ССД ⁴	СКД ⁵
A16AX	Прочие препараты для лечения заболеваний желудочно-кишечного тракта и нарушений обмена веществ					
		Сапроптерин	0,05	мг	800	292 000

4. Виды лечебного питания, включая специализированные продукты лечебного питания

4.1. Лечебное питание		Усредненный показатель частоты предоставления	Количество
Наименование вида лечебного питания			
Вариант диеты с пониженным количеством белка (низкобелковая диета)		0,3	7

4.2. Специализированные продукты лечебного питания				
Наименование вида лечебного питания	Усредненный показатель частоты предоставления	Единицы измерения	ССД ⁴	СКД ⁵
Специальный продукт лечебного питания, лишенный фенилаланина	0,94	доза	4	1 460
Специальный продукт лечебного питания, лишенный фенилаланина	0,06	доза	7	2 555

¹ Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.

² Вероятность предоставления медицинских услуг или назначения лекарственных препаратов для медицинского применения (медицинских изделий), включенных в стандарт медицинской помощи, которая может принимать значения от 0 до 1, где 1 означает, что данное мероприятие проводится 100% пациентов, соответствующих данной модели, а цифры менее 1 - указанному в стандарте медицинской помощи пациентам, имеющих соответствующие медицинские показания.

³ Международное непатентованное, или группировочное, или химическое, а в случаях их отсутствия – торговое наименование лекарственного препарата.

⁴ Средняя суточная доза.

⁵ Средняя курсовая доза.