



**МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ**

Коммунаров ул., д. 276/1, г. Краснодар, 350020
Тел. (861) 992-52-91, факс (861) 992-53-01
E-mail: mz@krasnodar.ru, www.minzdravkk.ru

Руководителям медицинских
организаций, подведомственных
министерству здравоохранения
Краснодарского края

10.06.2025 № 48-02.2-05-11774/25

На № _____ от _____

О направлении
информационного письма

Министерство здравоохранения Краснодарского края направляет информационное письмо «Об алгоритмах оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая их диспансерное наблюдение и лекарственное обеспечение» для сведения и принятия организационных мер.

Приложения:

1. Информационное письмо на 5 стр. в 1 экз.
2. «Алгоритмы оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая их диспансерное наблюдение и лекарственное обеспечение» на 99 стр. в 1 экз.

Первый заместитель
министра



Подлинник электронного документа, подписанного
электронной подписью, хранится в системе
электронного документооборота
администрации Краснодарского края

Сертификат 00EA0CFE073D594DE689520057F414F203
Владелец **Вязовская Ирина Николаевна**
Действителен с 10.01.2025 по 05.04.2026

И.Н. Вязовская

Гольберг Елена Николаевна
+7(861) 207-07-07 (доп. 0201)

Об алгоритмах оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая их диспансерное наблюдение и лекарственное обеспечение

Информационное письмо подготовлено управлением организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения министерства здравоохранения Краснодарского края совместно с главными внештатными специалистами министерства здравоохранения Краснодарского края во исполнение решения коллегии Министерства здравоохранения Российской Федерации от 06.08.2024 в соответствии с поручением Министерства здравоохранения Российской Федерации (от 23.09.2024 № 15-4/И/2-18597).

В соответствии с порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 12 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», приказом 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» (далее - приказ министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879) утверждена «Дорожная карта» проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания жителям Краснодарского края.

Неонатальный скрининг (далее – НС) и расширенный НС (далее - РНС) предусматривают:

- проведение каждому новорожденному скринингового исследования на врожденные и (или) наследственные заболевания в родовспомогательном учреждении или в детской поликлинике (при родах на дому или ранней выписке из роддома);
- формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей).

И при установлении диагноза наступает этап диспансерного наблюдения и лекарственного обеспечения детей с врожденными и наследственными заболеваниями.

Алгоритмы оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая их диспансерное наблюдение и лекарственное обеспечение, разработаны на 35 следующих заболеваний:

1. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Фенилкетонурии (МКБ-10: E70.0 Классическая фенилкетонурия).

2. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Тирозинемии, тип 1 (МКБ-10: E70.2 Наследственная тирозинемия 1 типа).

3. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Пропионовой ацидемии (МКБ-10: E71.1 Пропионовая ацидемия).

4. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Дефиците ре-активации биоптерина (МКБ 10: E70.1 Другие виды ГФА).

5. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Гомоцистинурии (МКБ-10: E72.1. Нарушения обмена серосодержащих аминокислот. Гомоцистинурия).

6. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Врожденном гипотиреозе (МКБ-10: E03.0, E03.1, E07.1, E07.8 Врожденный гипотиреоз у детей).

7. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Болезни «кленового сиропа» (МКБ 10: E71.0 Болезнь «кленового сиропа»).

8. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Аденогенитальном синдроме (МКБ 10: E25.0, E25.8, E25.9 Врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром)).

9. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Цитруллинемии, тип I (МКБ 10: E72.2 Цитруллинемия тип I).

10. 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).

11. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Спинальной мышечной атрофии (МКБ 10: G12.0, G12.1 Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q).

12. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Аргиназной недостаточности (МКБ 10: E72.2 Аргиназная недостаточность).

13. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Дефиците биотинидазы (биотин-зависимой карбоксилазы) (МКБ 10: E53.8 Дефицит биотинидазы (биотин-зависимой карбоксилазы)).

14. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Недостаточности карнитин/ацилкарнитинтранслоказы (МКБ 10: E71.3 Недостаточности карнитин/ацилкарнитинтранслоказы)

15. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Метилмалоновой ацидемии (дефиците метилмалонил коа-мутаза) (МКБ: E71.1 Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил коа-мутаза)).

16. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Недостаточности синтетазы голокарбоксилаз (МКБ 10: E53.8 Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз).

17. Алгоритм оказания медицинской помощи при Карнитинпальмитоилтрансферазы, тип II (МКБ 10: E71.3 Карнитинпальмитоилтрансфераза, тип II).

18. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Очень длинноцепочечной ацетил-коа дегидрогеназной недостаточности (МКБ 10: E71.3 Очень длинноцепочечная ацетил-коа дегидрогеназная недостаточность).

19. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Недостаточности митохондриального трифункционального белка (МКБ 10: E71.3 Недостаточности митохондриального трифункционального белка).

20. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Бета-кетотиолазной недостаточности (МКБ 10 E71.1 БЕТА - КЕТОТИОЛАЗНАЯ НЕДОСТАТОЧН Бета-кетотиолазная недостаточность).

21. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Недостаточности карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I (МКБ 10: E71.3 Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот).

22. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Метилмалоновой ацидемии (недостаточность кобаламина A) (МКБ: E71.1 Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A)).

23. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Метилмалоновой ацидемии (недостаточность кобаламина B) (МКБ: E71.1 Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B)).

24. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Метилмалоновой ацидемии (дефицит метилмалонил коа-эпимеразы) (МКБ: E71.1 Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил коа-эпимеразы)).

25. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Метилмалоновой ацидемии (недостаточность кобаламина D) (МКБ: E71.1 Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D)).

26. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Метилмалоновой ацидемии (недостаточность кобаламина C) (МКБ: E71.1 Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C)).

27. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Изовалериновой ацидемии (МКБ 10: E71.1 Изовалериновая ацидемия).

28. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Глутаровой ацидемии, тип I (МКБ 10 E 72.3 Глутаровая ацидемия, тип I).

29. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при 3-гидрокси-3-метилглутаровой недостаточности (КОД МКБ 10 E 71.1 3- гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность).

30. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Глутаровой ацидезией, тип II (рибофлавин-чувствительная форма) (МКБ 10: E71.3 Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот).

31. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при первичной карнитиновой недостаточности (МКБ 10: E71.3 Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот).

32. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при среднецепочечной ацил-коа дегидрогеназной недостаточности (МКБ 10: E71.3 Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот).

33. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при длинноцепочечной ацил-коа дегидрогеназной недостаточности (МКБ 10: E71.3 Нарушения митохондриального в-окисления жирных кислот).

34. Алгоритм оказания медицинской помощи детям при Галактоземии (МКБ 10 E74. Галактоземия).

35. Алгоритм оказания медицинской помощи детей при Муковисцидозе (МКБ 10 E 84 Муковисцидоз).

Главному врачу ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» министерства здравоохранения Краснодарского края (Клещенко Е.И.):

1. Довести до сведения всех заинтересованных специалистов настоящее информационное письмо.

2. Обеспечить преемственность в работе с детьми с врожденными и наследственными заболеваниями с медицинскими организациями, подведомственными министерству здравоохранения Краснодарского края.

3. Обеспечить госпитализацию детей в возрасте до 1 мес. с выявленной патологией в отделение недоношенных и патологии новорожденных № 1, старше 1 мес. в педиатрическое отделение.

4. Обеспечить консультативный прием детей с врожденными и наследственными заболеваниями в Детском консультативно-диагностическом центре.

Главным внештатным специалистам министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинскому обслуживанию детского населения, главному внештатному специалисту министерства здравоохранения Краснодарского края по медицинской генетике обеспечить:

1. Динамическое наблюдение за пациентами согласно Алгоритмам оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая их диспансерное наблюдение и лекарственное обеспечение.

2. Оказание организационно-методической помощи специалистам медицинских организаций, подведомственных министерству здравоохранения Краснодарского края, в части организации оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая их диспансерное наблюдение и лекарственное обеспечение.

Руководителям медицинских организаций, подведомственных министерству здравоохранения Краснодарского края, в целях организации оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая их диспансерное наблюдение и лекарственное обеспечение:

1. Разобрать информационное письмо на Медицинском совете в медицинской организации.

2. Обеспечить выполнение «Дорожной карты» проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания жителям Краснодарского края, утвержденной приказом министерства здравоохранения Краснодарского края от 07.11.2022 № 4879.

3. Организовать работу по изучению алгоритмов оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая их диспансерное наблюдение и лекарственное обеспечение.

4. Обеспечить оказание медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями на основании клинических рекомендаций (протоколов лечения) с учетом стандартов.

5. Обеспечить внедрение в работу педиатрической службы алгоритмов оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая их диспансерное наблюдение и лекарственное обеспечение:

- при выявлении ребенка с диагнозом, приведенным выше, врач-педиатр участковый повторно изучает алгоритм оказания медицинской помощи при установленной патологии;

- на основании алгоритма составляет индивидуальный план диспансерного наблюдения ребенка с указанием периодичности проведения обследования и консультации специалистов и контроля исполнения (дата);

- индивидуальный план обновляется ежегодно в плановом порядке или с учетом вновь возникших обстоятельств;

- план и его выполнение должны содержать информацию о лекарственном обеспечении ребенка с врожденными и наследственными заболеваниями.