# *О совершенствовании оказания медицинской помощи детям, страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности их жизни или инвалидности*

# Во исполнение Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», постановления Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента», приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», приказов Министерства здравоохранения Свердловской области от 14.07.2016 № 1143-п «Об алгоритме наблюдения за больными, входящими в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области, с учетом трехуровневой системы оказания медицинской помощи», от 19.04.2019 № 768-п «О порядке ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области», от 02.08.2021 № 1731-п «О реализации Указа Президента Российской Федерации от 05 января 2021 года № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра», от 30.01.2023 №170-п «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственной им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), Х (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, проживающих на территории Свердловской области», от 08.12.2023 № 2882-п «Об утверждении алгоритма наблюдения и оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, проживающими на территории Свердловской области, с учетом трехуровневой системы оказания медицинской помощи» (далее – приказ от 08.12.2023 № 2882-п), с целью повышения доступности и качества медицинской помощи пациентам с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни или инвалидности

**ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Утвердить:
2. Положение об Областном центре орфанных заболеваний ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» (далее – ГАУЗ СО «ОДКБ») (приложение № 1);
3. Алгоритм организации оказания медицинской помощи детям, проживающим в Свердловской области и страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности их жизни или инвалидности (приложение № 2) (далее – алгоритм);
4. Маршрутизация пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями и проживающих на территории Свердловской области, имеющих обеспечение лекарственными препаратами, лечебным питанием (приложение № 3) (далее – маршрутизация);
5. Руководителям медицинских организаций Свердловской области, оказывающих медицинскую помощь детям:
6. назначить лицо, ответственное за оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями;
7. направить информацию об ответственном лице: наименование медицинской организации, ФИО, должность, телефон, адрес рабочей электронной почты – на электронный адрес odkb-public@mis66.ru;
8. обеспечить оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями в соответствии с приложениями № 2, 3 к приказу.
9. Главному врачу ГАУЗ СО «ОДКБ» О.Ю. Аверьянову:
   1. организовать Областной центр орфанных заболеваний;
   2. обеспечить работу Областного центра орфанных заболеваний   
      в соответствии с утвержденным Положением (приложение № 1);
   3. обеспечить оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями в соответствии с приложениями № 2, 3 к приказу;
10. Главному врачу ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (далее – ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР») Е.Б. Николаевой обеспечить:
    1. оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями   
       в соответствии с приложениями №2,3.
    2. передачу в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» данных   
       о детях с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, согласно приказу Министерства здравоохранения Свердловской области от 08.12.2023 № 2882-п;
11. И.о. главного врача ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум» Е.А. Дугиной обеспечить:
    1. оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями   
       по профилю «офтальмология» на амбулаторном и стационарном этапах;
    2. передачу в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» данных   
       о детях с орфанными заболеваниями по профилю «офтальмология» с впервые установленным диагнозом в течении 5 дней после установки диагноза   
       по защищенному каналу связи (odkb-public@mis66.ru)
12. Директору ГБУ СО «Уральский научно-исследовательский институт дерматовенерологии и иммунопатологии» Н.В. Кунгурову обеспечить:
    1. оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями   
       по профилю «дерматология» на амбулаторном и стационарном этапах;
    2. передачу в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» данных   
       о детях с орфанными заболеваниями по профилю «дерматология» с впервые установленным диагнозом в течении 5 дней после установки диагноза   
       по защищенному каналу связи (odkb-public@mis66.ru).
13. Директору ГАУ ДПО «Уральский институт управления здравоохранением имени А.Б. Блохина» С.Л. Леонтьеву обеспечить:
    1. ведение регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области, согласно приказу Министерства здравоохранения Свердловской области от 19.04.2019 №768-п «О порядке ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими   
       к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области»;
    2. передачу в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниям, ежемесячно в срок до 20 числа месяца, следующего за отчетным.
14. Главным внештатным специалистам Министерства здравоохранения Свердловской области обеспечить организационно-методическое сопровождение специалистов, ответственных за наблюдение детей с орфанными заболеваниями   
    в соответствии с профилем.
15. Рекомендовать руководителям федеральных государственных бюджетных учреждений здравоохранения Федерального медико-биологического агентства России:
    1. назначить лицо, ответственное за оказание медицинской помощи детям   
       с орфанными заболеваниями;
    2. обеспечить оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями в соответствии с приложениями №2, 3 к приказу.
16. Настоящий приказ опубликовать на «Официальном интернет-портале правовой информации Свердловской области» (www.pravo.gov66.ru) в течение десяти дней с момента подписания.
17. Копию настоящего приказа направить в Главное управление Министерства юстиции Российской Федерации по Свердловской области и в прокуратуру Свердловской области в течение семи дней после дня первого официального опубликования.
18. Ответственность за исполнение приказа возложить на начальника отдела организации медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Свердловской области Е.В. Савельеву.
19. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на Заместителя Министра здравоохранения Свердловской области Е.А. Чадову.

Министр А.А. Карлов

Приложение №1 к приказу

Министерства здравоохранения

Свердловской области

от\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ №\_\_\_\_\_

**ПОЛОЖЕНИЕ**

**об Областном центре орфанных заболеваний**

1. Общие положения
   1. Областной центр орфанных заболеваний (далее – Центр) создан на базе ГАУЗ СО «ОДКБ».
   2. Организация деятельности Центра осуществляется в соответствии   
      с действующим законодательством Российской Федерации и Свердловской области, настоящим Положением.
   3. Центр организуется в целях:

* централизации и координации деятельности медицинских организаций Свердловской области, включенных в единую систему оказания медицинской помощи пациентам в возрасте до 18 лет с орфанными заболеваниями,
* внедрения эффективных методик обследования и лечения профильных пациентов.
  1. Для оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями Центр использует диагностические и лечебные ресурсы ГАУЗ СО «ОДКБ».
  2. Центр сотрудничает с ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «КДЦ «ОЗМР», ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум», ГБУ СО «Уральский научно-исследовательский институт дерматовенерологии и иммунопатологии» (далее – ГБУ СО «УрНИИДВиИ»)  
      по вопросам диагностики, консультативной помощи врачей специалистов и по координационным вопросам.
  3. Центр сотрудничает с медицинскими организациями Свердловской области, федеральными медицинскими организациями, медицинскими организациями субъектов Российской Федерации по вопросам организации   
     и оказания первичной медико-санитарной, специализированной (в том числе высокотехнологичной) медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями.
  4. Финансирование Центра осуществляется за счет источников, разрешенных действующим законодательством Российской Федерации,   
     и в пределах утвержденного плана финансово-хозяйственной деятельности   
     ГАУЗ СО «ОДКБ».
  5. Центр ведет учет и отчетность в порядке, сроки и по формам, установленным нормативными актами Министерства здравоохранения Российской Федерации, Министерства здравоохранения Свердловской области и ГАУЗ СО «ОДКБ».

1. Структура Центра.
   1. Руководитель центра.
   2. Координационная группа: врач специалист, техник ([odkb-public@mis66.ru](mailto:odkb-public@mis66.ru), конт. телефон 231-95-18).
   3. Амбулаторный этап: кабинет орфанных заболеваний детского консультативно-диагностического центра ГАУЗ СО «ОДКБ», консультации профильных специалистов: невролог, детский эндокринолог, гастроэнтеролог, ревматолог, детский кардиолог, иммунолог, травматолог-ортопед, нефролог, гематолог, детский онколог, пульмонолог, генетик.
      1. Пациенты с орфанными заболеваниями по профилю «офтальмология» консультируются и наблюдаются в ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум».
      2. Пациенты с болезнями обмена консультируются и наблюдаются   
         в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».
      3. Пациенты с орфанными заболеваниями по профилю «дерматология» консультируются и наблюдаются ГБУ СО «УрНИИДВиИ».
   4. Стационарный этап: профильные стационарные отделения ГАУЗ СО «ОДКБ» (круглосуточный или дневной стационар): педиатрическое, неврологическое, нефрологическое, гастроэнтерологическое, кардиоревматологическое, эндокринологическое, травматолого-ортопедическое, отделение патологии новорожденных, отделение детской онкологии   
      и гематологии.
      1. Пациенты с орфанными заболеваниями по профилю «офтальмология» госпитализируются в ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум».
      2. Пациенты с орфанными заболеваниями по профилю «дерматология» госпитализируются в ГБУ СО «УрНИИДВиИ».
   5. Главные внештатные детские специалисты Министерства здравоохранения Свердловской области или кураторы по профилю орфанного заболевания.
2. Основные задачи и функции Центра
   1. Организация и координация амбулаторной и стационарной специализированной помощи детям в возрасте от 0 до 18 лет, страдающим заболеваниями, включенными в перечень орфанных.
   2. Амбулаторный этап (наблюдение пациента не достигшего 18-летнего возраста):

* взятие пациента на диспансерный учет;
* определение объема медицинской помощи (диагностика, лечение, реабилитация), кратность амбулаторного наблюдения, частота госпитализации   
  в дневной или круглосуточный стационар;
* динамическое наблюдение пациента и оценка эффективности проводимой терапии с контролем основных показателей функций органов и систем;
* динамическая оценка эффективности патогенетического, симптоматического лечения, проводимых реабилитационных мероприятий пациентов после выписки из стационара;
* передача документов пациента во взрослую сеть при достижении   
  им 18 летнего возраста.
  1. Стационарный этап (круглосуточный или дневной стационар):
* проведение терапии орфанного заболевания, в т.ч. инициация терапии   
  по впервые диагностированному орфанному заболеванию в соответствии   
  с Федеральными клиническими рекомендациями (ФКР);
* проведение инструментальных и лабораторных методов обследования   
  в соответствии с ФКР или стандартами лечения орфанного заболевания   
  на госпитальном этапе для оценки функционального состояния органов и систем;
* консультации узкими специалистами по имеющейся патологии в рамках основного орфанного заболевания, его осложнений, сопутствующей патологии;
* оценка эффективности ранее проводимой терапии.
  1. Оптимизация системы профилактических мероприятий, этапной реабилитации и социальной адаптации пациентов с орфанными заболеваниями.
  2. Сбор и передача информации для регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими   
     к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности   
     в ГАУ ДПО «Уральский институт управления здравоохранением имени А.Б.Блохина».
  3. Сбор информации в соответствии с перечнем, установленным ст. 44 Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», в том числе в рамках расширенного неонатального скрининга.
  4. Сверка данных регистров с медицинскими организациями Свердловской области каждые 6 месяцев
  5. Организация преемственности в оказании медицинской помощи детям и подросткам в возрасте до 18 лет, с орфанными (редкими) заболеваниями в системе здравоохранения Свердловской области.
  6. Организация преемственности в оказании медицинской помощи подросткам, достигшим 18 лет, с орфанными (редкими) заболеваниями в системе здравоохранения Свердловской области с медицинскими организациями, оказывающими помощь взрослому населению.
  7. Внесение информации о пациентах с орфанными (редкими) заболеваниями в МИС «Единая цифровая платформа».
  8. Организация и проведение научно-практических конференций, семинаров и обсуждений по проблеме орфанных заболеваний.
  9. Подготовка информационных и научно-популярных материалов   
     для различных категорий населения по вопросам выявления и лечения орфанных заболеваний.

1. Порядок работы Центра
   1. Центр координирует диагностику и лечение орфанных заболеваний   
      в соответствии со стандартами, федеральных клинических рекомендаций (далее – ФКР), в рамках выполнения областной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи во всех структурных подразделениях с учётом профиля.
   2. Центр организует мероприятия, направленные на профилактику орфанной патологии, в том числе медико-генетическое консультирование   
      на стационарном этапе нахождения в ГАУЗ СО «ОДКБ».
   3. Консультативный прием пациентов в структурных подразделениях Центра осуществляется по направлению медицинских организаций Свердловской области, а также путем приглашения пациента для катамнестического наблюдения.
2. Права Центра
   1. Определять направления научно-практической деятельности Центра.
   2. Инициировать разработку новых диагностических и лечебных методик в рамках научно-практической деятельности с последующей передачей   
      их для внедрения в практику здравоохранения.
   3. Инициировать организацию тематических областных конференций   
      с целью популяризации знаний и внедрения наиболее эффективных методик лечения в практику.
   4. Запрашивать у медицинских организаций Свердловской области выписки из медицинской документации пациентов, включенных в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими   
      и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями.
   5. Инициировать проведение консилиума для установления состояния здоровья пациента с орфанным заболеванием, определения прогноза и тактики медицинского обследования и лечения, целесообразности направления   
      в специализированные отделения медицинской организации или другую медицинскую организацию и для решения иных вопросов в случаях, предусмотренных Федеральным законом от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ   
      «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

Приложение №2 к приказу

Министерства здравоохранения

Свердловской области

от\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ №\_\_\_\_\_

Алгоритм

организации оказания медицинской помощи детям, проживающим в Свердловской области и страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности их жизни или инвалидности

* 1. Врач-специалист медицинской организации Свердловской области, участвующей в оказании первичной медико-санитарной помощи, при подозрении на наличие редкого (орфанного) заболевания у пациента, получающего медицинскую помощь в данной медицинской организации, направляет   
     его на консультацию к профильному врачу-специалисту Кабинета орфанных заболеваний детского консультативно-диагностического центра ГАУЗ СО «ОДКБ» (далее – ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ») в установленном порядке (запись в «Единой цифровой платформе»), а также к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»,   
     при необходимости направляет на госпитализацию в экстренном или неотложном порядке в профильное отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» .
  2. В Кабинет орфанных заболеваний ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ» направляют пациентов со следующими международными классификациями болезней 10-го пересмотра (далее – МКБ):

|  |  |
| --- | --- |
| Специальность врача | МКБ |
| Невролог | E85.1, G10, G11.1, G11.3, G11.4, G12.0, G12.1, G12.2, G12.8, G20, G23.0, G23.8, G24.1, G24.8, G25.3, G31.8, G31.9, G36.0, G40.0, G40.4, G47.3, G47.11, G60.0, G60.1, G61.0, G61.8, G70.0, G70.2, G71.0, G71.1, G71.2, G71.3, G93.4, G95.0, G98,Q05.1-Q05.8, Q43.1, Q85.0, Q85.1. |
| Детский эндокринолог | D44.8, E88.0, E16.1, E22.0, E22.1, E22.8, E23.0, E24.0, E25.0, E29.1, E30.1, E34.3, E34.5,Q77.4, Q87.1, Q87.3 |
| Гастроэнтеролог | E75.5, E83.0, E88.8, K76.8, E88.1, K50, K51, K90.8, K90.9, K91.1, K91.2, K91.8, Q43.1, Q44.7 |
| Ревматолог | E85.0, E85.2, E85.4, E85.8,E85.9, M08.2, M30.1, M31.4, M35.2 |
| Детский кардиолог | I09.2, I27.0, I27.8, I42.1, I42.2, I45.8, I47.2, I48, I49.5, I78.0, Q20.9. |
| Иммунолог | D80, D81, D82, D83,D84.1, D84.1, D84.8, D84.9, D89 |
| Нефролог | D59.3, E83.3, N20, N04, Q61 |
| Гематолог | D18, D45, D46, D47.1, D47.3, D51.1, D55, D56, D57, D58, D59, D60, D61, D64, D66, D67, D68, D69, D70.0, D72, D74, D75, D76, E80.0, E80.1, E80.2, E83.1, M31.1. |
| Детский онколог | C00, C01-09, C10, C11, C12, C13, C15, C18.9, C22, C23, C24, C30, C31, C32, C34, C37, C38, C38.2, C40-41.9, C44, C45, C47-49.9, C51, С52, С53, С54, С55, С56, C57, C58, C60, C61, C62, C64, C65-C68, C69.2, C70-C75, C76.0, C76.1, C76.2, C76.3, C76.7, C76.8, C81, C82, C83, C85, C86, C88, C90, C91, C92, C93, C94, C95, C96. |
| Травматолог-ортопед | M61.1, M86.6, Q74.0, Q77.5, Q78.0, Q78.6, Q79.6, Q87.2, Q77.8 |
| Пульмонолог | D86, E84, J84.1, J93.1, M31.3, Q34.8 |

* 1. В ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют пациентов со следующими МКБ: E34.8, E70.0, E70.1, E70.2, E70.3, E71.0, E71.1, E71.3, E72.0, E72.1, E72.2, E72.3, E72.4, E72.5, E74.0, E74.1, E74.2, E74.4, E75.0, E75.1, E75.2, E75.4, E76.0, E76.1, E76.2, E77.0, E77.1, E78.2, E78.6, E78.8, E79.1, E79.8, E80.5, E83.4, E88.8, Q77.8, Q82.4, Q85.8, Q87.0, Q87.1, Q87.4, Q87.8, Q89.8, Q93.3, Q93.4, Q93.5, Q99, T88,3.
  2. В ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум» направляют пациентов со следующими МКБ: H16.2, H35.5, H47.2, Q13.1.
  3. В ГБУ СО УрНИИДВиИ направляют пациентов со следующими МКБ: B37.2, B46.0-B46.9, L13.0, L81.6, Q80, Q81, Q82.8.
  4. Профильный врач-специалист Кабинета орфанных заболеваний ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ», врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», врач-офтальмолог ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум», врач-дерматовенеролог ГБУ СО УрНИИДВиИ):

организует проведение клинического, лабораторного и инструментального обследования пациента с целью диагностики редкого (орфанного) заболевания;

при необходимости привлекает к обследованию других врачей-специалистов ГАУЗ СО «ОДКБ», ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», главных внештатных специалистов Министерства здравоохранения Свердловской области;

в случае установления диагноза редкого (орфанного) заболевания оформляет заключение с обязательным указанием диагноза, подтверждающих   
его клинических, лабораторных и инструментальных данных, осложнений, функциональных нарушений и рекомендаций по лечению;

при наличии показаний направляет пациента для оказания стационарной специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи   
в установленном порядке;

при наличии показаний направляет пациента в Центр охраны репродуктивного здоровья подростков в соответствии с приказом Министерства Здравоохранения Свердловской области от 02.05.2024 № 1014-п «Об организации работы Центра охраны репродуктивного здоровья подростков на территории Свердловской области»;

при наличии показаний направляет пациента на медицинскую реабилитацию (амбулаторную, в дневной или круглосуточный стационар) в соответствии   
с приказом Министерства Здравоохранения Свердловской области от 30.12.2020   
№ 2499-п «О совершенствовании оказания медицинской реабилитации детям   
на территории Свердловской области»;

при наличии показаний направляет пациента для оказания паллиативной медицинской помощи в Областной центр паллиативной медицинской помощи ГАУЗ СО «ОДКБ», ул. Агрономическая, 12а;

направляет пациента с орфанным заболеванием к главному внештатному специалисту Министерства здравоохранения Свердловской области или куратору по профилю орфанного заболевания.

* 1. Главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Свердловской области или куратор по профилю орфанного заболевания:

при наличии орфанного заболевания в перечне регионального сегмента оформляет на пациента документы для внесения его в сегмент Федерального регистра (приказ Министерства здравоохранения Свердловской области   
от 19.04.2019 № 768-п «О порядке ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими   
к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области»);

при наличии орфанного заболевания, входящего в перечень обеспечения   
в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 02.08.2021 № 1731-п «О реализации Указа Президента Российской Федерации от 05 января 2021 года № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» оформляет на пациента документы, регламентированные приказом;

при наличии орфанного заболевания в перечне регионального сегмента Федерального регистра лиц, больных ВЗН, оформляет на пациента документы согласно приказу Министерства здравоохранения Свердловской области   
от 30.01.2023 № 170-п «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственной им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного),   
Х (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, проживающих на территории Свердловской области»;

оформляет пакет документов (заявку) на лекарственные препараты, необходимые для пациента с орфанным заболеванием, с обязательным указанием наименования лекарственного препарата, его лекарственной формы, дозировки   
и длительности применения;

организует катамнестическое наблюдение за пациентами с орфанными заболеваниями в соответствии со стандартами, утвержденными Министерством здравоохранения Российской Федерации, а также в соответствии с ФКР;

оформляет пакет документов для передачи подростка, достигшего 18 лет, профильному главному внештатному специалисту взрослой сети или в Центр мониторинга орфанных заболеваний ГАУЗ СО «Свердловская областная клиническая больница № 1» согласно приказу Министерства здравоохранения Свердловской области от 31.03.2023 № 709-п «Об организации передачи информации о подростках по достижении ими возраста 18 лет во взрослую сеть на территории Свердловской области»).

Приложение №3 к приказу

Министерства здравоохранения

Свердловской области

от\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ №\_\_\_\_\_

Маршрутизация

пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями и

проживающих на территории Свердловской области, имеющих обеспечение лекарственными препаратами,

лечебным питанием

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Заболевание | Код МКБ | Медицинская организация | | Главный внештатный специалист или куратор | Источник обеспечения лекарственными препаратами или лечебным питанием |
| Амбулаторный этап | Стационарный этап |
| 1 | Гемолитико-уремический синдром | D59.3 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Журавлева Н.С. ZhuravlevaNS@mis66.ru | ВЗН |
| 2 | Х-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит | Е83.3 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Журавлева Н.С.  ZhuravlevaNS@mis66.ru | Круг добра |
| 3 | Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) | D59.5 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Аракаев О.Р. Arakaevor@mis66.ru | ВЗН |
| 4 | Апластическая анемия неуточненная | D61.9 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Аракаев О.Р.  Arakaevor@mis66.ru | ВЗН |
| 5 | Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра) | D68.2 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Аракаев О.Р.  Arakaevor@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 6 | Нейробластома | С 72.2 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Аракаев О.Р.  Arakaevor@mis66.ru | Круг добра |
| 7 | Острый лимфобластный лейкоз | С 91. | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Аракаев О.Р.  Arakaevor@mis66.ru | Круг добра |
| 8 | Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса) | D69.3 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Стренева О.В.  Strenevaov@mis66.ru Крейнинг В.В KreiningVV@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 9 | Дефект в системе комплемента | D84.1 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Власова Е.В. vlasovaev@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 10 | Первичные иммунодефициты | D82.1 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Власова Е.В.  vlasovaev@mis66.ru | Круг добра |
| 11 | Преждевременная половая зрелость центрального происхождения | E22.8 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Кияев А.В. KiyaevAV@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 12 | Врожденный гипотиреоз | Е03.1 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Кияев А.В. KiyaevAV@mis66.ru | ЛЛО |
| 13 | Врожденная дисфункция коры надпочечников | Е25.0 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Кияев А.В. KiyaevAV@mis66.ru | ЛЛО |
| 14 | Ахондроплазия | Q77.4 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Кияев А.В. KiyaevAV@mis66.ru | Круг добра |
| 15 | Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии) | E70.0, E70.1 | ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Сумина М.Г.  eozmr-public@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 16 | Тирозинемия | E70.2 | ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Сумина М.Г.  eozmr-public@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 17 | Болезнь «кленового сиропа» | E71.0 | ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Сумина М.Г.  eozmr-public@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 18 | Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия) | E71.1 | ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Сумина М.Г.  eozmr-public@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 19 | Нарушения обмена жирных кислот | E71.3 | ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Сумина М.Г.  eozmr-public@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 20 | Гомоцистинурия | E72.1 | ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Сумина М.Г.  eozmr-public@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 21 | Глютарикацидурия | E72.3 | ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Сумина М.Г.  eozmr-public@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 22 | Галактоземия | E74.2 | ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Сумина М.Г.  eozmr-public@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 23 | Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика | E75.2 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Невмержицкая К.С.  nevmerzhitskayaks@mis66.ru  Журавлева Н.С.  ZhuravlevaNS@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 24 | Болезнь Помпе | Е74.0 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Невмержицкая К.С.  nevmerzhitskayaks@mis66.ru | Круг добра |
| 25 | Спинальная мышечная атрофия | G12.1 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Невмержицкая К.С.  nevmerzhitskayaks@mis66.ru | Круг добра |
| 26 | Миодистрофия Дюшенна-Беккера | G71.0 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Невмержицкая К.С.  nevmerzhitskayaks@mis66.ru | Круг добра |
| 27 | Туберозный склероз | Q85.1 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Невмержицкая К.С.  nevmerzhitskayaks@mis66.ru | Круг добра |
| 28 | Нейрофиброматоз 1 типа | Q85.0 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Невмержицкая К.С.  nevmerzhitskayaks@mis66.ru | Круг добра |
| 29 | Хроническая воспалительная демилинизирующая полиневропатия | G61.8 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Невмержицкая К.С.  nevmerzhitskayaks@mis66.ru | Круг добра |
| 30 | Гипофосфатазия | E83.3 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Невмержицкая К.С.  nevmerzhitskayaks@mis66.ru | Круг добра |
| 31 | Муковисцидоз | E84.0 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Шуляк И.П. Shulyakip@mis66.ru | Круг добра |
| 32 | Мукополисахаридоз, тип I | E76.0 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Бахарева Л.И. bakharevali@mis66.ru | ВЗН |
| 33 | Мукополисахаридоз, тип II | E76.1 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Бахарева Л.И.  bakharevali@mis66.ru | ВЗН |
| 34 | Мукополисахаридоз, тип VI | E76.2 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Бахарева Л.И.  bakharevali@mis66.ru | ВЗН |
| 35 | Острая перемежающая (печеночная) порфирия | E80.2 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Новожилова Е.П. NovozhilovaEP@mis66.ru | ВЗН |
| 36 | Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) | E83.0 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Новожилова Е.П.  NovozhilovaEP@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 37 | Дефицит лизосомной кислой липазы | Е75.5 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Новожилова Е.П.  NovozhilovaEP@mis66.ru | Круг добра |
| 38 | Хронический гепатит С | В18.2 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Новожилова Е.П.  NovozhilovaEP@mis66.ru | Круг добра |
| 39 | Синдром короткой кишки | К90.8 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Петерс С.С. petersss@mis66.ru | Круг добра |
| 40 | Незавершенный остеогенез | Q78.0 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Пупышев Н.Н. pupyshevnn@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 41 | Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) первичная | I27.0 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Скоробогатова О.В. skorobogatovaov@mis66.ru | Региональный сегмент |
| 42 | Катехоламинэргическая полиморфная желудочковая тахикардия | I47.2 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Скоробогатова О.В.  skorobogatovaov@mis66.ru | Круг добра |
| 43 | Синдром удлиненного интервала QT | I45.8 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Скоробогатова О.В.  skorobogatovaov@mis66.ru | Круг добра |
| 44 | Юношеский артрит с системным началом | M08.2 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ | Брук Я.А.  [dgb11-public@mis66.ru](mailto:dgb11-public@mis66.ru)  с отметкой:  для Брук Я.А. | ВЗН |
| 45 | Наследственная дистрофия сетчатки, вызванная биаллельными мутациями в гене RPE65 | Н35.5 | ГАУЗ СО «Бонум» | ГАУЗ СО «Бонум» | Степанова Е.А.  bonum-odoc@mis66.ru | Круг добра |
| 46 | Нейротрофический кератит | H16.2 | ГАУЗ СО «Бонум» | ГАУЗ СО «Бонум» | Степанова Е.А.  bonum-odoc@mis66.ru | Круг добра |
| 47 | Синдром Ундины | G47.3 | ГАУЗ СО «ОДКБ» | ГАУЗ СО «ОДКБ» | Сапего Е.Ю. SapegoEY@mis66.ru | Круг добра |
| 48 | Буллезный эпидермолиз | Q 81.0 | ГБУ СО УрНИИДВиИ | ГБУ СО УрНИИДВиИ | Лаврик И.Г.  [urniidvi-public@mis66.ru](mailto:urniidvi-public@mis66.ru)  с отметкой:  для Лаврик И.Г. | Круг добра |