



ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
МИНИСТЕРСТВО ЗАПРАВООХРАНЕНИЯ
СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ

ПРИКАЗ

13.04.2012г.

№ 389-П

г. Екатеринбург

О формировании Регистра больных жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

В целях организации медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями и во исполнение статьи 44 Федерального закона Российской Федерации от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить Перечень специалистов, ответственных за формирование Регистра (приложение № 1 к настоящему приказу).
2. Главному врачу ГБУЗ СО «Свердловская областная клиническая больница № 1» Бадаеву Ф.И. и и.о. главного врача ГБУЗ СО «Областная детская клиническая больница № 1» Полежаевой О.П.:
 - 1) организовать Центры мониторинга больных орфанными заболеваниями для взрослого населения Свердловской области на базе ГБУЗ СО «Свердловская областная клиническая больница № 1» и детского населения Свердловской области на базе ГБУЗ СО «Областная детская клиническая больница № 1»;
 - 2) назначить руководителей Центров мониторинга больных орфанными заболеваниями, ответственных за организацию работы по формированию и ведению Регистра больных жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее – Регистр) в соответствии с приложением № 2 к настоящему приказу с привлечением руководителей межмуниципальных медицинских центров и специалистов, ответственных за формирование Регистра (приложение № 1);
 - 3) представить сводный Регистр по Свердловской области в соответствии с приложением № 2 по заболеваниям согласно приложению № 1 до 1 июня 2012 года.

Перечень специалистов, ответственных за формирование Регистра больных жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

№ п/п	Наименование заболевания	Код по МКБ-Х	Ответственный специалист за формирование Регистра (детское население)	Ответственный специалист за формирование Регистра (взрослое население)
1.	Гемолитико-уремический синдром	D 59.3	ГБУЗ СО «ОДКБ №1» Хрущева Н.Н.	Константинова Т.С. Столяр А.С.
2.	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркафави-Минкелли)	D 59.5	ГБУЗ СО «ОДКБ №1» Хрущева Н.Н.	Константинова Т.С.
3.	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D 69.3	Фечина Л.Г.	Константинова Т.С.
4.	Классическая фенилкетонурия	E 70.0	Николаева Е.Б.	-
5.	Другие виды гиперфенилаланинемии	E 70.1	Николаева Е.Б.	-
6.	Гирозинемия	E 70.2	Николаева Е.Б.	-
7.	Нарушения обмена гистидина	E 70.8	Николаева Е.Б.	-
8.	Болезнь «кленового сиропа»	E 71.0	Николаева Е.Б.	-
9.	Извальнойная ацидемия	E 71.1	Николаева Е.Б.	-
10.	Метилмалоновая ацидемия	E 71.1	Николаева Е.Б.	-
11.	Пропионовая ацидемия	E 71.1	Николаева Е.Б.	-
12.	Гомоцистинурия	E 72.1	Николаева Е.Б.	-
13.	Глобалидиурит	E 72.3	Николаева Е.Б.	-
14.	Гиперлизинемия	E 72.3	Николаева Е.Б.	-
15.	Болезнь Помпе	E 74.0	ГБУЗ СО «ОДКБ №1» Перина Ф.Г.	-
16.	Недостаточность галактокиназы	E 74.2	ГБУЗ СО КДЦ «Охрана здоровья матери и ребенка» Никитина Н.В.	-
17.	Галактоземия	E 74.2	Никитина Н.В.	-
18.	Болезнь Фабри (~Андерсон)	E 75.2	ГБУЗ СО «ОДКБ №1»	-
19.	Болезнь Нимана-Пика	E 75.2	ГБУЗ СО «ОДКБ №1»	-
20.	Мукополисахаридоз, тип I	E 76.0	Никитина Н.В.	-
21.	Мукополисахаридоз, тип II	E 76.1	Никитина Н.В.	-
22.	Мукополисахаридоз, тип VI	E 76.2	Никитина Н.В.	-
23.	Нарушения обмена меди (Болезнь Вильсона)	E 83.0	Новожилова Е.П.	-
24.	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I 27.0	ГБУЗ СО «ОДКБ №1»	Июфин А.И.

по взрослому населению - в отдел специализированной медицинской помощи, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи Министерства здравоохранения Свердловской области (Чадовой Е.А.);

по детскому населению - в отдел организации медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Свердловской области (Татаревой С.В.).

3. Руководителям межмуниципальных медицинских центров:

1) обеспечить актуализацию данных о пациентах, имеющих орфанные заболевания, наблюдающихся в межмуниципальном медицинском центре и в лечебно-профилактических учреждениях прикрепленных территорий, и направить информацию (выписку из медицинской документации пациента), а при необходимости, пациента, на консультацию к специалисту в соответствии с приложением № 1 для уточнения диагноза, расчета потребности в лекарственной терапии и включения в Регистр по заболеваниям в соответствии с приложением № 1 в срок до 30 апреля 2012 года;

2) в дальнейшем представлять информацию о вновь поступающих под наблюдение пациентах с орфанными заболеваниями в адрес специалистов, ответственных за формирование Регистра, незамедлительно.

4. Специалистам, ответственным за формирование Регистра (приложение № 1), представить сводный Регистр по Свердловской области по профильным заболеваниям по форме в соответствии с приложением № 2 в адрес Центров мониторинга больных с орфанными заболеваниями для взрослого населения Свердловской области на базе ГБУЗ СО «Свердловская областная клиническая больница № 1» и детского населения Свердловской области на базе ГБУЗ СО «Областная детская клиническая больница № 1» до 15 мая 2012 года;

2) в дальнейшем поддерживать Регистр в актуальном состоянии с учетом вновь поступающих пациентов и направлять информацию по изменениям в Регистре в Центры мониторинга больных с орфанными заболеваниями незамедлительно.

5. Начальнику отдела организации лекарственного обеспечения и фармацевтической деятельности Министерства здравоохранения Свердловской области Бурмановой И.В. провести аналитическую работу по оценке потребности пациентов согласно Реестру в медикаментозной терапии на 2012 год, наличие назначенных препаратов в Перечне лекарственных средств.

6. Контроль за исполнением приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения Свердловской области С.Б. Туркова.

А.Р. Белявский

Министр

РЕГИСТР БОЛЬНЫХ
ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИМИ И ХРОНИЧЕСКИМИ ПРОГРЕССИРУЮЩИМИ
РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, ПРИВОДЯЩИМИ К
СОКРАЩЕНИЮ ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТИ ЖИЗНИ ГРАЖДАН ИЛИ ИХ
ИНВАЛИДНОСТИ

Орган исполнительной власти субъекта
Российской Федерации _____

№ п/п	Наименование сведений	Содержание сведений
1	Страховой номер индивидуального лицевого счета в системе обязательного медицинского страхования (при наличии)	
2	Фамилия	
3	Имя	
4	Отчество	
5	Фамилия при рождении	
6	Дата рождения	
7	Пол	
8	Адрес места жительства (с указанием)	
8.1	Код по Общероссийскому классификатору административно-территориальных образований	
9	Серия, номер паспорта (для детей до 14 лет – свидетельства о рождении) или удостоверение личности, дата выдачи и наименование организации, выдавшей указанные документы	
10	Серия и номер полиса обязательного медицинского страхования и наименование страховой медицинской организации, его выдавшей	
11	Сведения об инвалидности (в случае установления группы инвалидности или категории «ребенок-инвалид»)	

1 2	Диагноз заболевания (состояние)	
1 2.1	Код по МКБ-X	
1 3	Наименование медицинской организации, в которой гражданину впервые установлен диагноз редкого заболевания	
1 4	Сведения о получаемых лекарственных препаратах для медицинского применения, действии которых направлено на механизм развития редкого заболевания (по каждому лекарственному средству – в отдельной строке)	
1 4.1		
1 4.2		
1 5	Сведения о медицинской организации, выдавшей направление на включение сведений о лицах, страдающих редкими заболеваниями, в Федеральный регистр (направление на внесение изменений в сведения о лицах, страдающих редкими заболеваниями, из Федерального регистра): наименование	
1 5.1	Основной государственный регистрационный номер	
1 5.2	Код по Общероссийскому классификатору предприятий и организаций	
1 6	Дата включения (внесения изменений) в Федеральный регистр сведений о лицах, страдающих редкими заболеваниями	
1 7	Дата исключения из Федерального регистра сведений о лицах, страдающих редкими заболеваниями	
1 8	Уникальный номер регистровой записи	

Примечание: таблицу заполнить в формате Excel.

Руководитель _____

(подпись) _____ (Ф.И.О.)

Дата " ____ " ____ 20 ____ г.