



ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ  
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ СВЕРДЛОВСКОЙ  
(Минздрав Свердловской области)  
ПРИКАЗ

Управление выпуска правовых актов  
Губернатора Свердловской области  
и Правительства Свердловской области

ЗАРЕГИСТРИРОВАН В РЕЕСТРЕ

« 13 » декабря 2023 г.

Регистрационный № 1024

08.12.2023

№ 2882-12

г. Екатеринбург

**Об утверждении алгоритма наблюдения и оказания медицинской помощи  
детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями,  
выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга,  
проживающим на территории Свердловской области, с учетом  
трехуровневой системы оказания медицинской помощи**

Во исполнение приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», распоряжения Правительства Свердловской области от 08.12.2022 № 763-РП «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Свердловской области», приказов Министерства здравоохранения Свердловской области от 11.05.2018 № 760-п «Об оптимизации работы учреждений здравоохранения Свердловской области по мониторингу состояния здоровья детей из групп перинатального риска по формированию хронической и инвалидизирующей патологии», 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», 30.12.2020 № 2499-п «О совершенствовании оказания медицинской реабилитации детям на территории Свердловской области», 28.12.2022 № 3003-п «О совершенствовании массового обследования новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Свердловской области», с целью повышения доступности и качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Свердловской области

**ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Утвердить:

1) алгоритм наблюдения и оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, проживающим на территории Свердловской области, с учетом трехуровневой системы оказания медицинской помощи (далее – алгоритм) (приложение № 1);

2) форму направления на включение сведений в регистр детей, выявленных в рамках раннего неонатального скрининга (приложение № 2);

3) форму отчета о выявленных детях в рамках раннего неонатального скрининга (приложение № 3).

2. Руководителям медицинских организаций Свердловской области, оказывающих медицинскую помощь детям, обеспечить:

1) назначение лица, ответственного за оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), не ниже должности заведующего поликлиникой;

2) оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в соответствии с алгоритмом (приложение № 1 к настоящему приказу);

3) взаимодействие ответственных за оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, с кабинетами ранней помощи межмуниципальных детских центров (далее – ММЦ) в части информирования о выявленных пациентах, их своевременном направлении для дообследования и решения вопроса о тактике наблюдения и лечения согласно алгоритму;

4) передачу ответственными за оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, данных о детях в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» (далее – ГАУЗ СО «ОДКБ») в оперативном порядке, по мере выявления в соответствии с установленной формой (приложение № 2 к настоящему приказу) в формате pdf на электронный адрес: [odkb-public@mis66.ru](mailto:odkb-public@mis66.ru).

3. Главным врачам детских ММЦ ГАУЗ СО «Детская городская больница г. Нижний Тагил», ГАУЗ СО «Детская городская больница г. Первоуральск», ГАУЗ СО «Детская городская больница г. Каменск-Уральский», ГАУЗ СО «Городская больница г. Асбест», ГАУЗ СО «Ирбитская центральная городская больница», ГАУЗ СО «Краснотурьинская городская больница» обеспечить:

1) назначение лица, ответственного за оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в том числе в медицинских организациях прикрепленных территорий, не ниже должности заведующего поликлиникой;

2) оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в кабинетах ранней помощи ММЦ в соответствии с алгоритмом (приложение № 1 к настоящему приказу);

3) внесение ответственным за работу кабинета ранней помощи ММЦ данных об оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Регистр детей из групп перинатального риска;

4) передачу ответственным за работу кабинета ранней помощи ММЦ данных о детях, проживающих на закрепленной за медицинской организацией территории, в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» в оперативном порядке, по мере выявления, в соответствии с установленной формой (приложение

№ 2 к настоящему приказу) в формате pdf на электронный адрес: [odkb-public@mis66.ru](mailto:odkb-public@mis66.ru);

5) контроль за исполнением настоящего приказа в медицинских организациях прикрепленных территорий в соответствии с алгоритмом (приложение № 1 к настоящему приказу).

4. Главному врачу ГАУЗ СО «ОДКБ» О.Ю. Аверьянову обеспечить:

1) работу Центра орфанных заболеваний по ведению регистра детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в соответствии с данными, полученными от ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», кабинетов ранней помощи ММЦ и медицинских организаций Свердловской области;

2) оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в соответствии с алгоритмом (приложение № 1 к настоящему приказу);

3) внесение руководителем Областного центра ранней помощи данных об оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Регистр детей из групп перинатального риска и контроль правильности внесения данных в кабинетах ранней помощи ММЦ.

5. Главному врачу ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» Е.Б. Николаевой обеспечить:

1) информирование ответственных лиц медицинских организаций Свердловской области о выявлении детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках РНС, согласно приказу Министерства здравоохранения Свердловской области от 28.12.2022 № 3003-п «О совершенствовании массового обследования новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Свердловской области»;

2) передачу в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» данных о детях с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в оперативном порядке, по мере выявления, по установленной форме (приложение № 2 к настоящему приказу) и ежемесячно в срок до 5 числа месяца, следующего за отчетным, в соответствии с установленной формой (приложение № 3 к настоящему приказу) в формате pdf на электронный адрес: [odkb-public@mis66.ru](mailto:odkb-public@mis66.ru);

3) оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в соответствии с алгоритмом (приложение № 1 к настоящему приказу);

4) оказание организационно-методической помощи руководителям медицинских организаций Свердловской области, наблюдающих детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с клиническими рекомендациями;

5) проведение обучающих семинаров с врачами-педиатрами, врачами-специалистами медицинских организаций Свердловской области по оказанию медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными

заболеваниями в соответствии с клиническими рекомендациями.

6. Главным внештатным детским специалистом Министерства здравоохранения Свердловской области обеспечить организационно-методическое сопровождение специалистов, ответственных за наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС по профилям патологии, согласно алгоритму (приложение № 1 к настоящему приказу).

7. Рекомендовать руководителям федеральных государственных бюджетных учреждений здравоохранения Федерального медико-биологического агентства России, расположенных на территории Свердловской области:

1) назначить лицо, ответственное за наблюдение и оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, не ниже заместителей по детству, районных педиатров;

2) обеспечить оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в соответствии с алгоритмом (приложение № 1 к настоящему приказу).

8. Рекомендовать директору ФГБУ «НИИ ОММ» Министерства здравоохранения Российской Федерации Г.Б. Мальгиной принять к исполнению настоящий приказ в части, касающейся подразделений института.

9. Настоящий приказ направить для официального опубликования на «Официальном интернет-портале правовой информации Свердловской области» ([www.pravo.gov66.ru](http://www.pravo.gov66.ru)) в течение десяти дней с момента подписания.

10. Копию настоящего приказа направить в прокуратуру Свердловской области и Главное управление Министерства юстиции Российской Федерации по Свердловской области в течение семи дней после дня первого официального опубликования.

11. 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 08.12.2023 № 2882-П

**Алгоритм  
наблюдения и оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями,  
выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, проживающим на территории Свердловской области,  
с учетом трехуровневой системы оказания медицинской помощи**

Нозологические формы	Первый уровень Участковые врачи-педиатры (фельдшеры) детских поликлиник, врачи (фельдшеры) ОВП, неонатологи акушерских стационаров и педиатрических отделений	Второй уровень (ММЦ) Врачи-педиатры (фельдшеры) и врачи-специалисты ММЦ, неонатологи акушерских стационаров и отделений патологии новорожденных, перинатальных центров:	Третий уровень Врачи МО 3 уровня в зависимости от нахождения пациента	Задачи главного внештатного детского специалиста Министерства здравоохранения Свердловской области (далее – ГВС) / ответственного лица по профилю заболевания
<b>Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии (E70.0, E70.1)</b>	При положительном неонатальном скрининге на фенилкетонурию, гиперфенилаланиемию в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют пациента на консультацию к врачу-генетику или биоматериал пациента в случае его нахождения в стационаре в	При положительном неонатальном скрининге на фенилкетонурию, гиперфенилаланиемию в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют пациента на консультацию к врачу-генетику или биоматериал пациента в случае его нахождения в стационаре в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для	<b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России</b> при положительном неонатальном скрининге на фенилкетонурию, гиперфенилаланиемию в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики.	ГВС по медицинской генетике - контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии, передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр,

	<p>ГАОУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики.</p> <p><u>В случае подозрения на фенилкетонурию, другие гиперфенилаланинемии по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАОУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</u></p> <p>После установления диагноза: Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП: 1) направление информации в Центр орфанных заболеваний ГАОУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их</p>	<p>проведения подтверждающей диагностики.</p> <p>В случае подозрения на фенилкетонурию, другие гиперфенилаланинемии по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАОУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>После установления диагноза врачи-педиатры, специалисты ММЦ:</p> <p>1) осуществляют диспансерное наблюдение больных в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАОУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: - консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог) - консультации гастроэнтеролога, кардиолога, психиатра, медицинского психолога, физиотерапевта, врача по лечебной физкультуре – по показаниям; 2) назначают лабораторные и инструментальные обследования в соответствии с</p>	<p><b>ГАОУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на этапе подтверждения диагноза:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- консультация врача-генетика, или педиатра, или неонатолога</li> <li>- подтверждающая диагностика (исследование уровня фенилаланина, молекулярно-генетическое исследование ребенку и его родителям)</li> <li>- направление больных на стационарное обследование и лечение по показаниям</li> </ul> <p><b>После установления диагноза:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;</li> <li>- сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента</li> <li>- проведение врачебных комиссий по назначению лечебного питания и лекарственной терапии</li> <li>- проведение нагрузочного теста с сапроптерином пациентам с мутациями в гене PANK4, которые ассоциированы с чувствительностью к ВН4. Нагрузочный тест проводится в амбулаторных условиях в ГАОУЗ СО «КДЦ «ОЗМР, либо по показаниям в условиях стационара (ГАОУЗ СО</li> </ul>	<p>внесение изменений в регистр, исключение из регистра)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- составление заявки в Министерства здравоохранения Свердловской области на обеспечение СПЛП на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</li> </ul>
--	---	---	---	--

	<p>инвалидности  2) оформляет форму 030/у  3) оформляет льготные рецепты на специализированные продукты лечебного питания (далее – СПЛП) без фенилаланина;  4) осуществляет контроль за регулярностью получения рецептов на СПЛП без фенилаланина.  5) осуществляет контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без фенилаланина и препараты патогенетической терапии;  6) направляет пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»  7) организует контроль уровня фенилаланина с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента,</p>	<p>рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания:  Общий анализ крови  Общий анализ мочи  Биохимический анализ мочи (фосфаты, оксалаты, ураты)  Биохимический анализ крови общетерапевтический (глюкоза, общий белок и белковые фракции, общий, свободный и связанный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, натрий, калий, неорганический фосфор, железо, ферритин)  ЭКГ  УЗИ органов брюшной полости и почек   По показаниям – УЗИ сердца, ЭЭГ, МРТ головного мозга, денситометрия, оценка костного возраста по рентгенографии кистей</p>	<p>«ОДКБ»)  - назначение патогенетического лечения:  • Низкобелковая диета с приемом СПЛП без фенилаланина;  • Сапроптерин при ВН4-дефицитной ГФА  • Сапроптерин при ВН4-чувствительной ФКУ, обусловленной мутациями в гене РАН, на основании результатов нагрузочного теста  • Ферментотерапия пациентам старше 15 лет, имеющим показания.  - консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;  - контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без фенилаланина и лекарственные препараты патогенетической терапии (сапроптерин, пэгвалиаза)  - лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня фенилаланина крови) с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;  - определение соотношения фенилаланин/ тирозин методом ТМС 1 раз в год и по показаниям  - при наличии показаний проведение</p>	
--	---	---	--	--

	<p>доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>8) осуществляет диспансерное наблюдение больных в соответствии с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>9) назначает симптоматическую терапию по показаниям и контроль за ее проведением;</p> <p>10) оформляет направление на медико-социально-экспертизу для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний.</p>	<p>3) назначают симптоматическую терапию по показаниям</p>	<p>телемедицинских консультация с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов, назначения незарегистрированного в РФ препарата для ферментотерапии</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- консультирование девочек подросткового возраста по вопросу планирования семьи с целью предупреждения рождения ребенка с синдромом «материнской фенилкетонурии».</li> <li>- медико-генетическое консультирование семьи</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b></p> <p><u>На амбулаторном этапе:</u></p> <p>При наличии показаний - консультации специалистов: невролог, гастроэнтеролог, кардиолог, эндокринолог, проведение лабораторных и инструментальных методов обследования</p> <p><u>На стационарном этапе:</u></p> <p>Проведение ВК о назначении ферментзаместительной терапии пациентам старше 15 лет, имеющим показания; направление документов в Фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» (далее – фонд «Круг добра») на лекарственное обеспечение</p>	
--	---	--	--	--



			<p>препаратом для ферментзаместительной терапии;</p> <p>Инициация препаратом для ферментзаместительной терапии; пациентам старше 15 лет, имеющим показания.</p> <p>Проведение нагрузочного теста с сапроптерином пациентам с мутациями в гене PАН, которые ассоциированы с чувствительностью к ВН4 при невозможности выполнения тестирования в амбулаторных условиях</p>	
<b>Тирозинемия, E70.2</b>	<p>При положительном неонатальном скрининге на тирозинемия в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента госпитализируют в ОПН ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на тирозинемия в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: Госпитализируют в ОПН ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на тирозинемия в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей</li> </ul>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии;</li> <li>- передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из регистра)</li> <li>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение СПЛП и</li> </ul>

	<p>течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – ФГБНУ МГНЦ).</p> <p>В случае подозрения на НБО/тирозинемия по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП:</b>  1) направляет информацию в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц,</p>	<p>пакетом в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НБО/тирозинемия по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза тирозинемия врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</b>  - диспансерное наблюдение больных в соответствии</p>	<p>диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>- в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b>  <b>Этап подтверждения диагноза:</b>  1) определение уровня аминокислот и сукцинилацетона методом тандемной масс-спектрометрии,  2) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для:  - тандемной масс-спектрометрии аминокислот и сукцинилацетона в крови  - определения уровня сукцинилацетона в моче  - молекулярно-генетической диагностики</p> <p>3) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на</p>	<p>препаратом нитизинон на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</p>
--	---	--	---	--

	<p>страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности</p> <p>2) оформляет форму 030/у</p> <p>3) оформляет льготные рецепты на СПЛП без тирозина и фенилаланина; лекарственный препарат нитизинон.</p> <p>СПЛП без тирозина и фенилаланина, лекарственный препарат нитизинон пациенты получают в аптеках по месту жительства;</p> <p>4) контролирует регулярность получения рецептов на СПЛП без тирозина и фенилаланина и лекарственный препарат нитизинон</p> <p>5) контролирует соблюдение диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без тирозина и фенилаланина и лекарственный препарат нитизинон</p>	<p>рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (офтальмолог, кардиолог, гастроэнтеролог, нефролог, ортопед, невролог), другие специалисты по показаниям</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• альфа-фетопротеин - в первые 6 месяцев-1 раз в месяц, далее 1 раз в 6 месяцев</li> <li>• общий анализ крови</li> <li>• общий анализ мочи</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат</li> <li>• биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, общий, свободный и связанный билирубин, ГГТП, щелочная фосфатаза, СРБ, ферритин, сывороточное железо, фосфор, магний,</li> </ul>	<p>неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>После установления диагноза тирозинемия:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;</li> <li>- сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента</li> <li>- проведение врачебных комиссий по назначению лечебного питания и лекарственной терапии</li> <li>- назначение патогенетической терапии: <ul style="list-style-type: none"> <li>• малобелковая диета с приемом СПЛП без тирозина и фенилаланина</li> <li>• субстратредуцирующая терапия - нитизинон</li> </ul> </li> <li>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</li> <li>- контроль соблюдения</li> </ul>	
--	--	--	--	--

	<p>6) регулярно направляет пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>7) организует регулярный контроль уровня тирозина и сукцинилацетона с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>8) контролирует выполнение рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствии с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>9) выявляет симптомы метаболического криза, проводит своевременную профилактику при сопутствующих</p>	<p>кальций, мочеви́на, креатинин</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• коагулограмма</li> <li>• ЭКГ</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• рентгеноденситометрия детям старше 5 лет</li> <li>• рентгенография кистей детям старше 2 лет</li> </ul> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную помощь и организовывать экстренную госпитализацию при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента</p> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- при симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в</p>	<p>диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без тирозина и фенилаланина и субстратредуцирующий лекарственный препарат нитизинон</p> <p>- лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и сукцинилацетона крови) с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки родителям пациента и в МО по месту жительства пациента.</p> <p>- при наличии показаний проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов</p> <p>- медико-генетическое консультирование семьи , организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ФГБНУ МГНЦ</p> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b></p> <p><b>На амбулаторном этапе:</b></p> <p>- консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (гастроэнтеролог, нефролог, кардиолог, ортопед), других</p>	
--	--	--	---	--

	<p>заболеваниях и состояниях. Оказывает неотложную помощь и организует экстренную госпитализацию по показаниям в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента</p> <p>10) назначает симптоматическую терапию по показаниям и контроль за ее проведением;</p> <p>11) направляет пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний.</p>	<p>зависимости от тяжести состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• коагулограмма</li> <li>• биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, липаза, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</li> <li>• Направить кровь на контроль уровня аминокислот и сукцинилацетона в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• Определить уровень</li> </ul>	<p>специалистов по показаниям</p> <p>-при наличии клинических или лабораторных показаний (увеличение уровня АФП) – консультация онколога</p> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Альфа-фетопротеин - в первые 6 месяцев-1 раз в месяц, далее 1 раз в 6 месяцев</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат</li> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, ГГТП, билирубин (прямую и непрямую его фракции), щелочная фосфатаза, СРБ, ферритин, сывороточное железо, фосфор, магний, кальций, мочевины, креатинин, сывороточное железо</li> <li>• Коагулограмма</li> <li>• Рентгеноденситометрия детям старше 5 лет 1 раз в год</li> <li>• Эластометрия, компьютерная томография органов брюшной</li> </ul>	
--	--	--	---	--

		<p>альфафетопротеина</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>- проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии в соответствии с клиническими рекомендациями</p>	<p>полости и/или магнитно-резонансной томографии органов брюшной полости</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• радиоизотопное исследование печени (гепатосцинтиграфия статическая и динамическая, гепатобилисцинтиграфия) и почек (сцинтиграфия почек и мочевыделительной системы) по показаниям индивидуально</li> <li>• УЗДГ сосудов печени, почек, селезенки</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• коагулограмма</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный и неконъюгированный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, железо и ферритин)</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul>	
--	--	--	--	--

			<ul style="list-style-type: none"> <li>• УЗДГ сосудов печени, почек</li> <li>• Эластометрия (эластография) печени по показаниям</li> <li>• КТ или МРТ органов брюшной полости по показаниям</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• Радиоизотопное исследование печени (гепатосцинтиграфия статическая и динамическая, гепатобилисцинтиграфия) и почек (сцинтиграфия почек и мочевыделительной системы) по показаниям</li> <li>• Рентгеноденситометрия по показаниям</li> <li>• Рентгенография кистей по показаниям</li> <li>• Консультация невролога, офтальмолога, гастроэнтеролога, диетолога</li> </ul> <p>- инициация патогенетической терапии нитизиноном, диетотерапии (малобелковая диета с применением СПЛП без тирозина и фенилаланина). По показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>- при дальнейшем диспансерном наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом</p> <p>- регулярное плановое стационарное обследование, коррекция терапии</p>	
--	--	--	--	--

			<p>при наличии клинических показаний</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами при наличии показаний для определения тактики ведения пациентов, в частности при появлении показаний к трансплантации печени</li> <li>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза, проведение посиндромной терапии, коррекция метаболических нарушений</li> </ul>	
<p><b>Болезнь «кленового сиропа» (лейциноз), E71.0</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на лейциноз в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в ОПН ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на лейциноз в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: госпитализируют в ОПН ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на лейциноз в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</li> </ul>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии; передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из регистра)</li> <li>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение лечебным</li> </ul>



	<p>необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ и в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НБО/лейциноз по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p>	<p>СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ. При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НБО/лейциноз по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза лейциноз врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</b> -диспансерное наблюдение больных в соответствии</p>	<p>- в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» Этап подтверждения диагноза:</b> 1) определение уровня аминокислот и ацилкарнтинов в сухой крови методом tandemной масс-спектрометрии (ТМС), 2) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для: - tandemной масс-спектрометрии аминокислот и ацилкарнтинов в крови - определения уровней органических кислот в моче - молекулярно-генетической диагностики 3) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ</p>	<p>питанием и препаратом левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям) на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</p>
--	--	---	--	--

	<p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП, осуществляют:</b></p> <p>1) направление информации в Центр орфанных заболеваний в ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности</p> <p>2) оформление формы ОЗ0/у</p> <p>3) оформление рецептов на СПЛП без лейцина, изолейцина, валина; лекарственный препарат левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП,</p>	<p>рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания: педиатр, невролог, офтальмолог;</p> <p>По показаниям - кардиолог, логопед-дефектолог, нефролог, эндокринолог, медицинский психолог, ортопед, хирург, физиотерапевт, врач ЛФК;</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• Общий анализ мочи, кетоны мочи</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, билирубин (прямую и непрямую его фракции), щелочная фосфатаза, СРБ, ферритин, фосфор, магний,</li> </ul>	<p>СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>После установления диагноза лейциноз:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;</li> <li>- сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента</li> <li>- проведение врачебных комиссий по назначению лечебного питания и лекарственной терапии</li> <li>- назначение патогенетической терапии: <ul style="list-style-type: none"> <li>• малобелковая диета с приемом СПЛП без лейцина, изолейцина, валина;</li> <li>• лекарственный препарат левокарнитин</li> <li>• проведение пробы с тиамином в течение 1 месяца после подтверждения диагноза;</li> </ul> </li> </ul> <p>дальнейшее назначение тиамина при тиамин-чувствительной форме</p>	
--	---	--	--	--

	<p>индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям); СПЛП без лейцина, изолейцина, валина, лекарственный препарат левокарнитин пациенты получают в аптеках области по месту жительства по рецепту участкового врача; 4) контроль за регулярностью получения рецептов на СПЛП без лейцина, изолейцина, валина, лекарственный препарат левокарнитин 5) контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без лейцина, изолейцина, валина, на лекарственный препарат левокарнитин, на тиамин при тиамин-чувствительной форме заболевания 6) регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» 7) организацию регулярного</p>	<p>кальций, ГГТП; мочевины, креатинин, сывороточное железо  <ul style="list-style-type: none"> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ</li> </ul>         - назначение симптоматической терапии по показаниям          Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную помощь и организовывать экстренную госпитализацию при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента  <b>На стационарном этапе:</b>          - при симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в зависимости от тяжести состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ</p>	<p>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;          - контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без лейцина, изолейцина, валина, лекарственный препарат левокарнитин          -лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови) с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;          - составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки родителям пациента и в МО по месту жительства пациента;          - при наличии показаний проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов          - медико-генетическое консультирование семьи  <b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b>  <b>На амбулаторном этапе:</b>          - при наличии показаний -</p>	
--	---	--	--	--

	<p>контроля уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови методом ТМС с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>8) контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствие с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>9) назначение симптоматической терапии и контроль за ее проведением</p> <p>10) распознавание симптомов метаболического криза, его своевременная профилактика при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или</p>	<p>СО «ОДКБ»</p> <p>- необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоны</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови общетерапевтический (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>- проведение интенсивной терапии, посиндромной</p>	<p>консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, кардиолог, нефролог, эндокринолог, ортопед, хирург, нейрохирург)</p> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, билирубин (прямую и непрямую его фракции), щелочная фосфатаза, СРБ, ферритин, фосфор, магний, кальций, ГГТП; мочевины, креатинин, сывороточное железо</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• УЗИ ОБП и МВС</li> <li>• ЭКГ, ЭХО-КГ</li> <li>• ЭЭГ/ЭЭГ-ВМ</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза:</p> <p>(при наличии клинических и/или</p>	
--	--	--	--	--

	<p>ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента 11) направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний.</p>	<p>терапии, диетотерапии в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	<p>лабораторных показаний пациенты госпитализируются до получения результатов подтверждающей диагностики):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Аммиак крови</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный, неконъюгированный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, железо и ферритин)</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• НСГ, МРТ головного мозга по показаниям</li> <li>• ЭЭГ, ЭЭГ-ВМ</li> <li>• Консультация невролога</li> <li>• Консультация офтальмолога</li> </ul> <p>- инициация патогенетической терапии: диетотерапия (малобелковая диета с применением СПЛП без валина, лейцина, изолейцина); лево-карнитин;</p>	
--	--	---	---	--

			<p>проведение пробы с тиамином и продолжении терапии тиамином при тиамин-чувствительной форме;  По показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- при дальнейшем диспансерном наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом - плановое стационарное обследование, коррекция терапии при наличии клинических показаний;</li> <li>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами при наличии показаний для определения тактики ведения пациентов;</li> <li>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза, проведение посиндромной терапии, коррекция метаболических нарушений, диетотерапия в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза;</li> </ul> <p>Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоны</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> </ul>	
--	--	--	--	--

			<ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul>	
<p><b>Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью: метилмалоновая ацидемия (ММА) E71.1</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ММА в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на</li> </ul>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ММА в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: Госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию</li> </ul>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на ММА в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: перегоспитализируют в отделения</li> </ul>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии; передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из</li> </ul>

	<p>консультацию врача-генетика/врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НБО по клинической симптоматике незамедлительно направляют на</p>	<p>врача-генетика/ врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НБО по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза ММА врач-педиатр, врач-</b></p>	<p>патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>- в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика.</p> <p>Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p><b>Этап подтверждения диагноза:</b></p> <p>1) определение уровня аминокислот и ацилкарнтинов в сухой крови методом тандемной масс-спектрометрии,</p> <p>2) определение уровня аммиака крови</p> <p>3) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для:</p> <p>- тандемной масс-спектрометрии аминокислот и ацилкарнтинов в крови</p> <p>- определения уровня органических кислот в моче</p>	<p>регистра)</p> <p>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение лечебным питанием и препаратом левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям) на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</p> <p>- ГАУЗ СО «ОДКБ» ответственный Бахарева Л.И. - оформление документов в фонд «Круг добра» при назначении карглумовой кислоты в случае гиперраммониемии</p>
--	---	---	---	---



	<p>консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР». или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП:</b>  1) направляет информацию в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности  2) оформляет форму 030/у  3) оформляют рецепты на СПЛП без метионина, треонина, валина, изолейцина; лекарственный препарат левокарнитин (лекарственный препарат не</p>	<p><b>специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</b>  - диспансерное наблюдение больных в соответствии рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:  - консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог);  по показаниям - кардиолог, логопед-дефектолог, нефролог, эндокринолог, медицинский психолог, ортопед, хирург;  - контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• Общий анализ мочи, кетоны мочи</li> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, билирубин (прямоую</li> </ul>	<p>- молекулярно-генетической диагностики  3) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>После установлении диагноза ММА:</b>  - оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;  - сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента  - проведение врачебных комиссий по назначению лечебного питания и лекарственной терапии  - назначение патогенетической терапии:  • малобелковая диета с приемом СПЛП без метионина, треонина,</p>	
--	---	--	--	--

	<p>входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям); СПЛП без метионина, треонина, валина, изолейцина, лекарственный препарат левокарнитин пациенты получают в аптеках по месту жительства по рецепту участкового врача; 4) осуществляют контроль соблюдения диетотерапии, приема левокарнитина, ежемесячных курсов антибактериальной терапии; препарата карглумовой кислоты, цианокобаламин (при наличии показаний) -мониторинг побочных реакций на СПЛП без метионина, треонина, валина, изолейцина, на лекарственный препарат левокарнитин, на цианокобаламин при В12-чувствительной форме заболевания, на антибактериальные препараты, на препарат карглумовой кислоты - регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или</p>	<p>и непрямую его фракции), щелочная фосфатаза, СРБ, ферритин, лактат, калий, натрий, фосфор, магний, хлориды, кальций, ГГТП; мочевины, креатинин, сывороточное железо</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Цианокобаламин, фолиевая кислота, колекальциферол, паратиреоидный гормон 1 раз в год</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек в первые 6 месяцев и далее не реже 1 раза в год</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ</li> </ul> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям.</p> <p><b>Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь</b> распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную помощь и организовывать экстренную госпитализацию при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар</p>	<p>валина, изолейцина;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• лекарственный препарат левокарнитин</li> <li>• проведение пробы с цианокобаламин в течение 8-10 дней после подтверждения диагноза; дальнейшее назначение цианокобаламина при В12 - чувствительной форме</li> <li>• ежемесячные курсы антибактериальной терапии на 10-14 дней с перерывом 3-4 недели;</li> <li>• карглумовая кислота при наличии гипераммониемии (более 200 мкмоль/л не менее 2 измерений)</li> </ul> <p>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без метионина, треонина, валина, изолейцина, лекарственный препарат левокарнитин , антибактериальные препараты, цианокобаламин при В12-чувствительной форме , препарат карглумовой кислоты (при гипераммониемии)</p> <p>- лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови и уровня аммиака) с частотой,</p>	
--	--	---	--	--

	<p>педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>5) организуют регулярный контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови методом ТМС с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>6) осуществляют контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствии с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>7) осуществляют назначение симптоматической терапии по показаниям и контроль за ее соблюдением</p> <p>8) осуществляют распознавание симптомов</p>	<p>или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента</p> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- при симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в зависимости от тяжести состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- необходимый объем обследований при развитии метаболического криза: <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови общетерапевтический (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и</li> </ul> </li> </ul>	<p>зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки родителям пациента и в МО по месту жительства пациента.</li> <li>- при наличии показаний проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов, назначения препарата карглумовой кислоты при наличии показаний</li> <li>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ФГБНУ МГНЦ</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b></p> <p><b>На амбулаторном этапе:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>при наличии показаний - консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог);</li> <li>других специалистов (кардиолог, нефролог, эндокринолог, ортопед, хирург)</li> <li>- Назначение симптоматической терапии по показаниям</li> <li>- Контроль лабораторных показателей и проведение</li> </ul>	
--	--	--	--	--

	<p>метаболического криза, его своевременная профилактика при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО ОДКБ в зависимости от состояния пациента</p> <p>9) осуществляют направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний.</p>	<p>ионизированный, неорганический фосфор, С-РФ)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>- проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	<p>инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, билирубин (прямую и непрямую его фракции), КОС, щелочная фосфатаза, СРБ, ферритин, лактат, электролиты (калий, натрий, фосфор, магний, хлориды, кальций), ГГТП; мочевины, креатинин, сывороточное железо</li> <li>• УЗИ ОБП и МВС</li> <li>• ЭКГ, ЭХО-КГ и холтер ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ/ЭЭГ-ВМ</li> <li>• МРТ головного мозга</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Аммиак крови</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный, неконъюгированный билирубин, холестерин, триглицериды,</li> </ul>	
--	---	---	--	--

			<p>липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочеви́на, аланинаминотрансфераза, аспаргатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, железо и ферритин</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• НСГ, МРТ головного мозга по показаниям</li> <li>• ЭЭГ, ЭЭГ-ВМ</li> <li>• Консультация невролога</li> <li>• Консультация офтальмолога</li> </ul> <p>- инициация патогенетической терапии: диетотерапия (малобелковая диета с применением СПЛП метионина, треонина, валина, изолейцина); левокарнитин; проведение пробы с витамином В12 и продолжении терапии витамином В12 при В12-чувствительной форме; антибактериальная терапия, препараты - секвенджеры аммиака при гипераммониемии (более 200 мкмоль/л не менее 2 измерений)</p> <p><b>По показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.</b></p> <p>- при дальнейшем диспансерном наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом -</p>	
--	--	--	---	--

			<p>плановое стационарное обследование, коррекция терапии при наличии клинических показаний</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами при наличии показаний для определения тактики ведения пациентов, для назначения препаратов-секвенжеров аммиака при наличии показаний.</li> <li>- оформление документов в фонд «Круг добра» при назначении карглумовой кислоты в случае гипераммониемии</li> <li>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза</li> </ul> <p>Неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза:</p> <p>Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-</li> </ul>	
--	--	--	--	--

			<p>глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>Проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	
<p><b>Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью: пропионовая ацидемия (ПА) E71.1</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ПА в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на консультацию врача-</li> </ul>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ПА в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента;</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента госпитализируют/перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на</li> </ul>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на ПА в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО</li> </ul>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии; передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из регистра)</li> </ul>

	<p>генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НБО по клинической симптоматике незамедлительно</p>	<p>консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ. При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НБО по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p>После установления диагноза</p>	<p>«ОДКБ»</p> <p>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов (в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 28.12.2022 № 3003-п) в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>-в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b>  <b>Этап подтверждения диагноза:</b>  1) определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС),  2) определение уровня аммиака крови  3) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для:  - тандемной масс-спектрометрии</p>	<p>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение лечебным питанием и препаратом левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям) на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</p> <p>- ГАУЗ СО «ОДКБ» ответственный (Бахарева Л.И) - оформление документов в фонд «Круг добра» при назначении карглумовой кислоты в случае гипераммониемии</p>
--	--	---	--	--



	<p>направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП:</b>  1) направляет информацию в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности  2) оформляет форму 030/у  3) осуществляют оформление льготных рецептов на СПЛП без метионина, треонина, валина, изолейцина;</p>	<p>ПА врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- диспансерное наблюдение больных в соответствии рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</li> <li>- консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог, кардиолог, гастроэнтеролог, эндокринолог); по показаниям</li> <li>- логопед-дефектолог, нефролог, отоларинголог, медицинский психолог, ортопед, хирург, психиатр;</li> <li>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</li> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• Общий анализ мочи</li> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль,</li> </ul>	<p>аминокислот и ацилкарнитинов в крови</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определения уровня органических кислот в моче</li> <li>- молекулярно-генетической диагностики</li> </ul> <p>4) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>После установлении диагноза ПА:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;</li> <li>- сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента</li> <li>- проведение врачебных комиссий по назначению лечебного питания и лекарственной терапии</li> <li>- назначение патогенетической</li> </ul>	
--	---	---	---	--

	<p>лекарственный препарат левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям);</p> <p>4) осуществляют контроль за регулярностью получения рецептов на СПЛП без метионина, треонина, валина, изолейцина, лекарственный препарат левокарнитин;</p> <p>5) осуществляют контроль соблюдения диетотерапии, приема левокарнитина, ежемесячных курсов антибактериальной терапии; препарата карглумовой кислоты (при наличии показаний), биотина при биотин-чувствительной форме (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям);</p> <p>6) осуществляют мониторинг побочных реакций на СПЛП без метионина, треонина, валина, изолейцина, на лекарственный препарат</p>	<p>глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, билирубин (прямую и непрямую его фракции), щелочная фосфатаза, СРБ, ферритин, лактат, калий, натрий, фосфор, магний, хлориды, кальций, ГГТП, мочевины, креатинин, сывороточное железо, липаза, амилаза</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• КЩС</li> <li>• Витамин В12, фолиевая кислота, колекальциферол, паратиреоидный гормон</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ</li> </ul> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную помощь и организовывать экстренную госпитализацию при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар</p>	<p>терапии:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• малобелковая диета с приемом СПЛП без метионина, треонина, валина, изолейцина;</li> <li>• лекарственный препарат левокарнитин</li> <li>• проведение пробы с биотином; дальнейшее назначение биотина при биотин -чувствительной форме</li> <li>• ежемесячные курсы антибактериальной терапии на 10-14 дней с перерывом 3-4 недели;</li> <li>• карглумовая кислота при наличии гипераммониемии (более 200 мкмоль/л не менее 2 измерений)</li> </ul> <p>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без метионина, треонина, валина, изолейцина, лекарственный препарат левокарнитин , антибактериальные препараты, биотин при биотин-чувствительной форме , препарат карглумовой кислоты (при гипераммониемии)</p> <p>- лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови и уровня аммиака) с частотой,</p>	
--	--	---	---	--

	<p>левокарнитин, на биотин при биотин-чувствительной форме заболевания, на антибактериальные препараты, на препарат карглумовой кислоты;</p> <p>7) осуществляют регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>8) организуют регулярный контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови методом ТМС с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>9) осуществляют контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствие с</p>	<p>или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента</p> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- при симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в зависимости от тяжести состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный,</li> </ul>	<p>зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки родителям пациента и в МО по месту жительства пациента.</p> <p>- при наличии показаний проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов, назначения карглумовой кислоты при гипераммониемии</p> <p>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ФГБНУ МГНЦ</p> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b></p> <p><b>На амбулаторном этапе:</b></p> <p>- при наличии показаний - консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, кардиолог, гастроэнтеролог, эндокринолог, нефролог, ортопед, хирург</p> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с</p>	
--	--	---	--	--

	<p>рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>10) осуществляют назначение симптоматической терапии и контроль за ее проведением;</p> <p>11) осуществляют распознавание симптомов метаболического криза, его своевременная профилактика при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО ОДКБ в зависимости от состояния пациента;</p> <p>12) осуществляют направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний</p>	<p>неорганический фосфор, С-РБ</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>- проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	<p>рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, билирубин (прямую и непрямую его фракции), КОС, щелочная фосфатаза, СРБ, ферритин, лактат, электролиты (калий, натрий, фосфор, магний, хлориды, кальций), ГГТП; мочевины, креатинина, сывороточное железо, липаза, амилаза</li> <li>• Витамин В12, фолиевая кислота, витамин Д, паратиреоидный гормон</li> <li>• КЩС</li> <li>• УЗИ ОБП и МВС</li> <li>• ЭКГ, ЭХО-КГ и холтер ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ/ЭЭГ-ВМ</li> <li>• МРТ головного мозга</li> <li>• МРТ брюшной полости по показаниям</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Аммиак крови</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный,</li> </ul>	
--	---	--	---	--

			<p>неконъюгированный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаргатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, железо и ферритин, мочевины кислота</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Витамин В12 , фолиевая кислота</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• НСГ, МРТ головного мозга по показаниям</li> <li>• ЭЭГ, ЭЭГ-ВМ</li> <li>• МРТ брюшной полости по показаниям</li> <li>• Консультация невролога</li> <li>• Консультация офтальмолога</li> </ul> <p>- инициация патогенетической терапии: диетотерапия (малобелковая диета с применением СПЛП без метионина, треонина, валина, изолейцина); левокарнитин; проведение пробы с биотином и продолжении терапии биотином при биотин -чувствительной форме; антибактериальная терапия, карглумовая кислота при гипераммониемии (более 200 мкмоль/л не менее 2 измерений) По показаниям – начало терапии до</p>	
--	--	--	---	--

			<p>получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- при дальнейшем диспансерном наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом - плановое стационарное обследование, коррекция терапии при наличии клинических показаний</li> <li>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами при наличии показаний для определения тактики ведения пациентов, назначения карглумовой кислоты при гипераммониемии</li> <li>- оформление документов в фонд «Круг добра» при назначении карглумовой кислоты в случае гипераммониемии</li> <li>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза:</li> </ul> <p>Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная</li> </ul>	
--	--	--	--	--

			<p>фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>Проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	
<p><b>Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью: изовалериановая ацидемия (ИВА) E71.1</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ИВА в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на</li> </ul>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ИВА в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- По согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: госпитализируют/перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо</li> </ul>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на ИВА в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: перегоспитализируют в отделения</li> </ul>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии; передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из</li> </ul>

	<p>консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>- при нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае подозрения на НБО по клинической симптоматике</p>	<p>направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика.</p> <p>Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НБО по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p>После установления диагноза</p>	<p>патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>- в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика.</p> <p>Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b> <b>Этап подтверждения диагноза:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС),</li> <li>2) определение уровня аммиака крови</li> <li>3) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для: <ul style="list-style-type: none"> <li>- тандемной масс-спектрометрии аминокислот и ацилкарнтинов в крови</li> <li>- определения уровня органических</li> </ul> </li> </ol>	<p>регистра)</p> <p>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение лечебным питанием и препаратом левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям) на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</p> <p>- ГАУЗ СО «ОДКБ» ответственный (Бахарева Л.И) - оформление документов в фонд «Круг добра» при назначении карглумовой кислоты в случае гипераммониемии</p>
--	--	---	--	---



	<p>незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» или, по показаниям, на госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП:</b>  1) направляет информацию в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности  2) оформляет форму 030/у  3) осуществляет оформление льготных рецептов на СПЛП без лейцина, лекарственный препарат левокарнитин (лекарственный препарат не</p>	<p>ИВА врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</p> <p>-Диспансерное наблюдение больных в соответствии рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>-Консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог, кардиолог, гастроэнтеролог);  По показаниям - логопед-дефектолог, нефролог, медицинский психолог, ортопед, хирург, психиатр;  -Контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• Общий анализ мочи, кетоновые тела</li> <li>• Биохимический анализ крови: АСТ, АЛТ, КФК, глюкоза, ЛДГ, исследование</li> </ul>	<p>кислот в моче  - молекулярно-генетической диагностики  4) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>После установлении диагноза ИВА:</b>  - оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;  - сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента  - проведение врачебных комиссий по назначению лечебного питания и лекарственной терапии, в том числе по назначению карглумовой кислоты в случае гипераммониемии  - назначение патогенетической</p>	
--	--	--	--	--

	<p>входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям), глицин;  4) осуществляет контроль за регулярностью получения рецептов на СПЛП без лейцина, лекарственный препарат левокарнитин  5) осуществляет контроль соблюдения диетотерапии, приема левокарнитина, глицина, препарата карглумовой кислоты (при наличии показаний);  6) осуществляет мониторинг побочных реакций на СПЛП без лейцина, на лекарственный препарат левокарнитин, глицин, на препарат карглумовой кислоты;  7) осуществляет регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;  8) организует регулярный контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови</p>	<p>уровня общего белка в крови, исследование уровня альбумина в крови, комплекс исследований для диагностики железодефицитной анемии (железо сыворотки крови, ферритин, железосвязывающая способность сыворотки)  • УЗИ органов брюшной полости и почек в первые 6 месяцев и далее не реже 1 раза в год  • ЭХО-КГ, ЭКГ  • ЭЭГ  -Назначение симптоматической терапии по показаниям  Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную помощь и организовывать экстренную госпитализацию при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента</p>	<p>терапии:  малобелковая диета с приемом СПЛП без лейцина;  лекарственный препарат левокарнитин  глицин  карглумовая кислота при наличии гипераммониемии (более 200 мкмоль/л не менее 2 измерений)  - консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;  - контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без лейцина, лекарственный препарат левокарнитин, глицин, препарат карглумовой кислоты (при гипераммониемии)  - лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови и уровня аммиака) с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;  - составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки родителям пациента и в МО по месту жительства пациента.  - при наличии показаний проведение</p>	
--	---	--	--	--

	<p>методом ТМС с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>9) осуществляет контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствии с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>10) осуществляет назначение симптоматической терапии и контроль за ее проведением - распознавание симптомов метаболического криза, его своевременная профилактика при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния</p>	<p><b>На стационарном этапе:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- при симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в зависимости от тяжести состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- необходимый объем обследований при развитии метаболического криза: <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови ( глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и</li> </ul> </li> </ul>	<p>телемедицинских консультация с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ФГБНУ МГНЦ</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b></p> <p><b>На амбулаторном этапе:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- при наличии показаний - консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, кардиолог, гастроэнтеролог, офтальмолог, других специалистов)</li> <li>- назначение симптоматической терапии по показаниям</li> <li>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, билирубин (прямую и непрямую его фракции), щелочная фосфатаза, СРБ,</li> </ul> </li> </ul>	
--	---	---	---	--

	<p>пациента; 11) осуществляет направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний</p>	<p>ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>- проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	<p>ферритин, лактат, калий, натрий, фосфор, магний, хлориды, кальций, ГГТП; мочевины, креатинин, сывороточное железо</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• КЩС</li> <li>• УЗИ ОБП и МВС</li> <li>• ЭКГ, ЭХО-КГ и холтер ЭКГ (по показаниям)</li> <li>• ЭЭГ/ЭЭГ-ВМ</li> <li>• МРТ головного мозга по показаниям</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b> - первичное обследование при постановке диагноза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Аммиак крови</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный, неконъюгированный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, железо и ферритин)</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> </ul>	
--	---	---	--	--

			<ul style="list-style-type: none"><li>• НСГ, МРТ головного мозга по показаниям</li><li>• ЭЭГ, ЭЭГ-ВМ</li><li>• Консультация невролога</li><li>• Консультация офтальмолога</li><li>• Консультация кардиолога</li></ul> <p>- инициация патогенетической терапии: диетотерапия (малобелковая диета с применением СПЛП без лейцина); левокарнитин; глицин, карглумовая кислота при гипераммониемии (более 200 мкмоль/л не менее 2 измерений) По показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>- при дальнейшем диспансерном наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом - плановое стационарное обследование, коррекция терапии при наличии клинических показаний</p> <p>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами при наличии показаний для определения тактики ведения пациентов, назначения карглумовой кислоты при гипераммониемии</p> <p>- оформление документов в фонд «Круг добра» при назначении карглумовой кислоты в случае гипераммониемии</p> <p>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии</p>	
--	--	--	--	--

			<p>метаболического криза: Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>Проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	
--	--	--	--	--

<p><b>Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью: бета-кетотиолазная недостаточность (БКН) E71.1</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на БКН в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>В случае подозрения на НБО по клинической симптоматике незамедлительно направляют на</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на БКН в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: госпитализируют/перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ. В случае подозрения на НБО по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на БКН в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b></p> <p><b>Этап подтверждения диагноза:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) определение уровня аминокислот и ацилкарнтинов в сухой крови методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС)</li> <li>2) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для: <ul style="list-style-type: none"> <li>-Тандемной масс-спектрометрии аминокислот и ацилкарнтинов в крови</li> </ul> </li> </ol>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии; передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из регистра)</li> <li>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение лечебным питанием и препаратом левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям) на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</li> </ul>
--	---	--	---	---

	<p>консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза:</b></p> <p>1) направляет информацию в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности</p> <p>2) оформляет форму 030/у</p> <p>3) оформление рецептов на лекарственный препарат левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям)</p> <p>4) осуществляет контроль за регулярностью получения</p>	<p>После установления диагноза БКН врач-педиатр, врачи-специалисты ММИЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</p> <p>Диспансерное наблюдение больных в соответствии рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>-Консультации педиатра и специалистов с частотой, зависящей от возраста и проявлений заболевания (офтальмолог, невролог, гастроэнтеролог, кардиолог, а также другие специалисты при наличии показаний)</p> <p>-Контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• КЩС</li> <li>• Общий анализ мочи, кетоновые тела</li> <li>• Биохимический анализ крови: АСТ, АЛТ, ГГТП, глюкоза, исследование уровня</li> </ul>	<p>- определения уровня органических кислот в моче</p> <p>- молекулярно-генетической диагностики</p> <p>3) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p>После установлении диагноза БКН:</p> <p>- оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;</p> <p>- сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента</p> <p>- проведение врачебных комиссий по назначению лекарственной терапии</p> <p>-Назначение патогенетической терапии:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• диета с ограничением белков и жиров</li> </ul>	
--	---	--	---	--



	<p>рецептов на лекарственный препарат левокарнитин</p> <p>5) осуществляет контроль соблюдения диетотерапии с ограничением белка и жиров, приема левокарнитина</p> <p>6) осуществляет мониторинг побочных реакций на лекарственный препарат левокарнитин</p> <p>7) осуществляет регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>8) организует регулярный контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови методом ТМС с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>9) осуществляет</p>	<p>общего белка в крови, исследование уровня альбумина в крови, общего, свободного и связанного билирубина, креатинина, мочевины, калия, натрия, комплекс исследований для диагностики железодефицитной анемии (железа сыворотки крови, ферритин, железосвязывающей способности сыворотки)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ</li> </ul> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную помощь и организовывать экстренную госпитализацию при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• лекарственный препарат левокарнитин по показаниям</li> <li>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста;</li> <li>- контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на лекарственный препарат левокарнитин</li> <li>- лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови и уровня аммиака) с частотой, зависящей от возраста;</li> <li>- составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки родителям пациента и в МО по месту жительства пациента.</li> <li>- при наличии показаний проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов</li> <li>-медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ФГБНУ МГНЦ ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> </ul> <p><b>На амбулаторном этапе:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- по показаниям - консультации специалистов с частотой, зависящей</li> </ul>	
--	---	--	---	--

	<p>антропометрию, оценку физического, психомоторного развития, соматического и неврологического статуса, контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствии с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>10) осуществляет назначение симптоматической терапии по показаниям и контроль за ее проведением;</p> <p>11) осуществляет распознавание симптомов метаболического криза, его своевременная профилактика при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО ОДКБ в зависимости от состояния пациента;</p> <p>12) осуществляет направление пациентов на</p>	<p>зависимости от состояния пациента</p> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- при симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в зависимости от тяжести состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</li> <li>• Направить сухую кровь на</li> </ul>	<p>от возраста проявлений заболевания (педиатр, невролог, кардиолог, гастроэнтеролог, офтальмолог и других специалистов)</p> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, ГГТП, билирубин (общий, свободный и связанный), щелочная фосфатаза, СРБ, ферритин, железо, электролиты (калий, натрий), мочевины, креатинин</li> <li>• КЩС</li> <li>• УЗИ ОБП и МВС</li> <li>• ЭКГ, ЭХО-КГ</li> <li>• ЭЭГ/ЭЭГ-ВМ по показаниям</li> <li>• МРТ головного мозга по показаниям</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза: (при наличии клинических и/или лабораторных показаний пациенты</p>	
--	--	---	--	--

	<p>освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний</p>	<p>тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>- проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с рекомендациями по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	<p>госпитализируются до получения результатов подтверждающей диагностики):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный, неконъюгированный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, железо и ферритин)</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• НСГ, МРТ головного мозга по показаниям</li> <li>• ЭЭГ, ЭЭГ-ВМ по показаниям</li> <li>• Консультация невролога</li> <li>• Консультация офтальмолога</li> </ul> <p>-Инициация патогенетической терапии: диетотерапия (ограничение белка и жиров), левокарнитин</p> <p>По показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>- при дальнейшем диспансерном</p>	
--	---	---	---	--

			<p>наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом - плановое стационарное обследование, коррекция терапии при наличии клинических показаний</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами при наличии показаний для определения тактики ведения пациентов</li> <li>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза:</li> </ul> <p>Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат</li> <li>• Биохимический анализ крови общетерапевтический (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня</li> </ul>	
--	--	--	--	--

			<p>аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>Проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с рекомендациями по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	
<p><b>Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью:</b> Гидроксиметилглутаровая ацидурия (дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы) (ЗГЗМКЛ) <b>E71.1</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ЗГЗМКЛ в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ЗГЗМКЛ в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: госпитализируют/перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России и:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на ЗГЗМКЛ в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</li> </ul>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии, передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из регистра)</li> <li>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение лечебным питанием и препаратом левокарнитин</li> </ul>

	<p>необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>В случае подозрения на НБО по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП осуществляют:</b>  1) направление информации в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями,</p>	<p>пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>В случае подозрения на НБО по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза ЗГЗМКЛ врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</b>  -Диспансерное наблюдение больных в соответствии рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:  -Консультации педиатра и специалистов с частотой, зависящей от возраста и проявлений заболевания (офтальмолог, невролог, гастроэнтеролог, кардиолог, другие специалисты при наличии показаний)  -Контроль лабораторных показателей и проведение</p>	<p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b>  <b>Этап подтверждения диагноза:</b>  1)определение уровня аминокислот и ацилкарнтинов в сухой крови методом tandemной масс-спектрометрии (ТМС),  2) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для:  -тандемной масс-спектрометрии аминокислот и ацилкарнтинов в крови  - определения уровня органических кислот в моче  - молекулярно-генетической диагностики  3) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>После установлении диагноза ЗГЗМКЛ:</b>  - Оформление направления на внесение пациента в региональный</p>	<p>(лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям) на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</p>
--	---	--	---	---

	<p>приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;</p> <p>2) оформление формы 030/у;</p> <p>3) оформление рецептов лекарственный препарат левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям);</p> <p>4) контроль за регулярностью получения рецептов на лекарственный препарат левокарнитин;</p> <p>5) контроль соблюдения диетотерапии с ограничением белка и жиров, приема левокарнитина;</p> <p>6) мониторинг побочных реакций на лекарственный препарат левокарнитин;</p> <p>7) регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>8) организацию регулярного</p>	<p>инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• КЩС</li> <li>• Общий анализ мочи, кетоновые тела</li> <li>• Биохимический анализ крови: АСТ, АЛТ, ГГТП, глюкоза, исследование уровня общего белка в крови, исследование уровня альбумина в крови, общего, свободного и связанного билирубина, креатинина, мочевины, калия, натрия, комплекс исследований для диагностики железодефицитной анемии (железа сыворотки крови, ферритин, железосвязывающей способности сыворотки)</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ</li> </ul> <p>-Назначение симптоматической терапии по показаниям</p>	<p>сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;</p> <p>- Сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента</p> <p>-Проведение врачебных комиссий по назначению лекарственной терапии</p> <p>-Назначение патогенетической терапии:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• диета с ограничением белков и жиров</li> <li>• лекарственный препарат левокарнитин по показаниям</li> </ul> <p>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста;</p> <p>- контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на лекарственный препарат левокарнитин</p> <p>- лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови и уровня аммиака) с частотой, зависящей от возраста;</p> <p>- составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки</p>	
--	---	--	---	--

	<p>контроля уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови методом ТМС с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>9) антропометрию, оценку физического, психомоторного развития, соматического и неврологического статуса, контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствие с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>10) назначение симптоматической терапии по показаниям и контроль за ее проведением;</p> <p>11) распознавание симптомов метаболического криза, его своевременная профилактика при</p>	<p>Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную помощь и организовывать экстренную госпитализацию при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента</p> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>-При симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в зависимости от тяжести состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>-Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок,</li> </ul>	<p>родителям пациента и в МО по месту жительства пациента.</p> <p>- при наличии показаний проведение телемедицинских консультация с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов</p> <p>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ФГБНУ МГНЦ</p> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b></p> <p><b>На амбулаторном этапе:</b></p> <p>- при наличии показаний - консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста проявлений заболевания (педиатр, невролог, кардиолог, гастроэнтеролог, офтальмолог, других специалистов)</p> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции,</li> </ul>	
--	---	---	--	--



	<p>сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента;</p> <p>12) направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний</p>	<p>белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>- проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с рекомендациями по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	<p>липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, ГГТП, билирубин (общий, свободный и связанный), щелочная фосфатаза, СРБ, ферритин, железо, электролиты (калий, натрий), мочевины, креатинин</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• КЩС</li> <li>• УЗИ ОБП и МВС</li> <li>• ЭКГ, ЭХО-КГ</li> <li>• ЭЭГ/ЭЭГ-ВМ по показаниям</li> <li>• МРТ головного мозга по показаниям</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Биохимический анализ крови общетерапевтический (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный, неконъюгированный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, железо и ферритин</li> </ul>	
--	---	--	---	--

			<ul style="list-style-type: none"> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• НСГ, МРТ головного мозга по показаниям</li> <li>• ЭЭГ, ЭЭГ-ВМ по показаниям</li> <li>• Консультация невролога</li> <li>• Консультация офтальмолога</li> <li>- инициация патогенетической терапии: диетотерапия (ограничение белка и жиров), левокарнитин</li> <li>По показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.</li> <li>- при дальнейшем диспансерном наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом - плановое стационарное обследование, коррекция терапии при наличии клинических показаний</li> <li>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами при наличии показаний для определения тактики ведения пациентов</li> <li>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза:</li> <li>Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</li> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак</li> </ul>	
--	--	--	---	--

			<ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• МРТ головного мозга</li> </ul> <p>Проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с рекомендациями по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	
<p><b>Нарушения обмена жирных кислот (НО ЖК) E71.3 (первичная карнитиновая недостаточность, среднецепочечная-</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на НО ЖК в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- оценивают клиническое состояние пациента;</p>	<p>при положительном неонатальном скрининге на НО ЖК в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- оценивают клиническое состояние пациента.</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на НО ЖК в течение 24 часов после получения запроса из</p>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <p>- контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по</p>

<p>ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, недостаточность митохондриального трифункционального белка, недостаточность карнитинпальмитолтрансферазы тип I, недостаточность карнитинпальмитолтрансферазы тип II, недостаточность карнитин/ацилкарнитинтрансферазы, множественный дефицит ацил-КоА дегидрогеназ – глутаровая ацидурия 2 типа)</p>	<p>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с</p>	<p>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: госпитализируют/перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ. При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НО ЖК по клинической</p>	<p>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- оценивают клиническое состояние пациента.</p> <p>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>- в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b></p> <p><b>Этап подтверждения диагноза:</b></p> <p>1) определение уровня аминокислот и ацилкарнтинов в сухой крови и, где применимо, в плазме крови, методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС),</p> <p>2) определение уровня аммиака при глутаровой ацидурии 2 типа,</p>	<p>профилю патологии, передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из регистра)</p> <p>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение лечебным питанием и препаратом левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям) (где применимо) на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</p>
---	---	---	--	---

	<p>рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НО ЖК по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p><b>После установления диагноза:</b> Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП, осуществляют: 1) направление информации в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;</p>	<p>симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза НО ЖК врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</b> -Диспансерное наблюдение больных в соответствии рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: -Консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог, кардиолог, гастроэнтеролог);</p> <p>-Контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p>	<p>3) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь) для: -танDEMной масс-спектрометрии аминокислот и ацилкарнтиннов в сухой крови и, где применимо, в плазме крови - молекулярно-генетической диагностики</p> <p>4) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>После установлении диагноза НО ЖК:</b> - оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных; - сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному</p>	
--	---	--	--	--

	<p>2) оформление формы 030/у;  3) оформление рецептов на СПЛП, лекарственный препарат левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям) (где применимо);  4) контроль за регулярностью получения рецептов на СПЛП, лекарственный препарат левокарнитин (где применимо);  5) контроль соблюдения диетотерапии, приема левокарнитина (где применимо), рибофлавина (если в ампулах, в условиях дневного стационара, если в таблетках, то индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям) (где применимо), курсов витаминов группы В, ретинола, колекальциферола, витамина Е;  6) мониторинг побочных реакций на СПЛП, на лекарственный препарат левокарнитин;  7) регулярное направление</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• Общий анализ мочи, кетоновые тела</li> <li>• Биохимический анализ крови: АСТ, АЛТ, КФК, ЛДГ, глюкоза, холестерин, триглицериды</li> <li>• УЗИ ОБП и почек</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ</li> </ul> <p>- Назначение симптоматической терапии по показаниям  Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную помощь и организовывать экстренную госпитализацию при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента</p> <p><b>На стационарном этапе:</b>  При симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в зависимости от тяжести</p>	<p>врачу больницы по месту жительства пациента</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведение врачебных комиссий по назначению лечебного питания и лекарственной терапии</li> <li>- назначение патогенетической терапии: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Низкожировая диета с приемом СПЛП, где применимо</li> <li>• лекарственный препарат левокарнитин, где применимо</li> <li>• рибофлавин при глутаровой ацидурии 2 типа</li> <li>• рекомендации по режиму питания</li> <li>• рекомендации по применению незаменимых жирных кислот, по дополнительному источнику углеводов (мальтодекстрин, кукурузный крахмал), где применимо; по применению курсов витаминов группы В, А, Д, Е</li> </ul> </li> <li>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</li> <li>- контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП, лекарственный препарат левокарнитин</li> <li>- лабораторный контроль эффективности терапии</li> </ul>	
--	--	--	--	--

	<p>пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>8) организацию регулярного контроля уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови методом ТМС с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>9) антропометрию, оценку физического, психомоторного развития, соматического и неврологического статуса, контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствии с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра</p>	<p>состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови (АСТ, АЛТ, КФК, глюкоза, ЛДГ, холестерин, триглицериды, общий белок, альбумин, билирубин, ГГТП, ЩФ, креатинин, мочевины</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>-Проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза</p>	<p>(определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови) с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки родителям пациента и в МО по месту жительства пациента.</p> <p>- при наличии показаний проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов</p> <p>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» или ФГБНУ МГНЦ ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p><b>На амбулаторном этапе:</b></p> <p>- при наличии показаний - консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, кардиолог, гастроэнтеролог), других специалистов - по показаниям</p> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>- контроль лабораторных</p>	
--	---	---	---	--

	<p>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>10) назначение и контроль за проведением симптоматической терапии;</p> <p>11) распознавание симптомов метаболического криза, его своевременная профилактика при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО ОДКБ в зависимости от состояния пациента;</p> <p>12) направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний</p>		<p>показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль (холестерин, триглицериды), глюкоза, АСТ, АЛТ, КФК, билирубин (прямую и непрямую его фракции), щелочная фосфатаза, ГГТП; мочевины, креатинин,</li> <li>• УЗИ ОБП и МВС</li> <li>• ЭКГ, ЭХО-КГ</li> <li>• ЭЭГ</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза: (при наличии клинических и/или лабораторных показаний пациенты госпитализируются до получения результатов подтверждающей диагностики):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, электролиты</li> <li>• Аммиак при глутаровой ацидурии 2 типа</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный,</li> </ul>	
--	---	--	--	--



			<p>неконъюгированный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, ЛДГ, КФК</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• Консультация невролога</li> <li>• Консультация офтальмолога</li> <li>• Консультация кардиолога</li> </ul> <p>- инициация патогенетической терапии: диетотерапия (низкожировая диета с применением СПЛП), где применимо; левокарнитин, где применимо; рибофлавин при глутаровой ацидурии 2 типа</p> <p>По показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>- при дальнейшем диспансерном наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом - плановое стационарное обследование, коррекция терапии при наличии клинических показаний</p> <p>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными</p>	
--	--	--	---	--

			<p>центрами при наличии показаний для определения тактики ведения пациентов</p> <p>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза:</p> <p>Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак</li> <li>• Биохимический анализ крови ( глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, КФК )</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>Проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с</p>	
--	--	--	--	--

			разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза	
<b>Нарушение обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия) E72.1</b>	<p>При положительном неонатальном скрининге на гомоцистинурию в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на гомоцистинурию в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>В случае подозрения на НБО аминокислот (гомоцистинурию) по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на гомоцистинурию в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по клиническим показаниям перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b></p> <p><b>Этап подтверждения диагноза:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) определение уровня аминокислот и ацилкарнотинов в сухой крови методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС),</li> <li>2) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для:</li> </ol>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии, передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из регистра)</li> <li>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение лечебным питанием на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</li> </ul> <p>-ОДКБ: оформление документов в фонд «Круг добра» при назначении бетаина</p>

	<p>В случае подозрения на НБО аминокислот/гомоцистинурию по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» или на госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» по показаниям</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП, осуществляют:</b>  1) направление информации в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;  2) оформление формы 030/у;</p>	<p>«ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза гомоцистинурия врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</b>  -Диспансерное наблюдение больных в соответствии рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:  -Консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог (в том числе, измерение внутриглазного давления), кардиолог, гастроэнтеролог); другие специалисты - по показаниям.  -Контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:  • Общий анализ крови  • Общий анализ мочи ,  исследование уровня кальция в моче, исследование уровня</p>	<p>-Тандемной масс-спектрометрии аминокислот и ацилкарнтинов в крови  - определения уровня органических кислот в моче  - молекулярно-генетической диагностики</p> <p>3) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования.</p> <p><b>После установлении диагноза гомоцистинурия:</b>  - Оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;  - Сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента  -Проведение врачебных комиссий по назначению лечебного питания и лекарственной терапии</p>	
--	--	---	---	--

	<p>3) оформление рецептов на СПЛП без метионина; СПЛП без метионина, пациенты получают в аптеках области по месту жительства по рецепту участкового врача;</p> <p>4) контроль за регулярностью получения рецептов на СПЛП без метионина</p> <p>5) контроль соблюдения диетотерапии, витаминотерапии при витамин-В6 зависимой форме и приема курсов витаминов (пиридоксин, фолиевая кислота, цианокобаламин) по показаниям, приема препарата бетаин (обеспечение осуществляется через фонд «Круг добра») по показаниям;</p> <p>6) мониторинг побочных реакций на СПЛП без метионина, на витамины В6, В12 и фолиевую кислоту, бетаин;</p> <p>7) регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой,</p>	<p>фосфора в моче, определение белка в моче, определение альбумина в моче, определение количества белка в суточной моче с целью оценки почечной функции</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови: АСТ, АЛТ, глюкоза, ЛДГ, исследование уровня общего белка в крови, исследование уровня альбумина в крови, креатинин, мочевины, комплекс исследований для диагностики железодефицитной анемии (железа сыворотки крови, ферритин, железосвязывающей способности сыворотки</li> <li>• Витамин В12, фолиевая кислота, гомоцистеин</li> <li>• Общий и ионизированный кальций, неорганический фосфор, общий магний, щелочная фосфатаза, 25-ОН-витамины Д, паратиреоидный гормон</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек в первые 6 месяцев и далее не реже 1 раза в год</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ</li> <li>• КТ, МРТ головного мозга по показаниям</li> </ul>	<p>-Назначение патогенетической терапии:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• проведение пробы с витамином В6 в течение 14 дней после подтверждения диагноза; дальнейшее назначение витамина В6 для постоянного приема при В6 - чувствительной форме</li> <li>• малобелковая диета с приемом СПЛП без метионина при В6 - нечувствительной форме</li> <li>• бетаин</li> <li>• курсы терапии витаминами В12, фолиевая кислота и В6 при их дефиците.</li> </ul> <p>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без метионина, бетаин, витамин В6, В12, фолиевую кислоту.</p> <p>- лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови и уровня аммиака) с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- при наличии показаний проведение</p>	
--	--	--	--	--

	<p>рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>8) организацию регулярного контроля уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови методом ТМС с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>9) антропометрию, оценку физического, психомоторного развития, соматического и неврологического статуса, Контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствие с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>10) перед хирургическими вмешательствами – оценку риска тромбоэмболических</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Рентгенография конечностей и позвоночника</li> <li>• Денситометрия</li> </ul> <p>-Назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>- перед хирургическими вмешательствами – оценка риска тромбоэмболических осложнений</p> <p>Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы осложнений гомоцистинурии (тромбозы, тромбоэмболии, инсульты, острая глаукома, острые психозы) , осуществлять их своевременную профилактику, оказание неотложной помощи и организацию экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО ОДКБ в зависимости от состояния пациента</p> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>-При симптомах осложнений гомоцистинурии (тромбозы, тромбоэмболии, инсульты, острая глаукома, острые психозы) показана экстренная госпитализация в зависимости от тяжести состояния пациента</p>	<p>телемедицинских консультация с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов, получения заключения федерального консилиума на терапию препаратом бетаин</p> <p>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ФГБНУ МГНЦ</p> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b></p> <p><b>На амбулаторном этапе:</b></p> <p>- при наличии показаний - консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог, кардиолог, гастроэнтеролог и другие специалисты)</p> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• Общий анализ мочи,</li> </ul> <p>исследование уровня кальция в моче,</p>	
--	---	---	--	--

	<p>осложнений;  11) назначение и контроль за проведением симптоматической терапии;  12) распознавание симптомов осложнений гемоцистинурии (тромбозы, тромбоэмболии, инсульты, острая глаукома, острые психозы), их своевременная профилактика, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента;  13) направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» по показаниям</p>	<p>в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ». Оказание медицинской помощи по соответствующим протоколам</p>	<p>исследование уровня фосфора в моче, определение белка в моче, определение альбумина в моче, определение количества белка в суточной моче с целью оценки почечной функции</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови: АСТ, АЛТ, глюкоза, исследование уровня общего белка в крови, исследование уровня альбумина в крови, креатинин, мочевины, комплекс исследований для диагностики железодефицитной анемии (железа сыворотки крови, ферритин, железосвязывающей способности сыворотки) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Витамин В12, фолиевая кислота, гомоцистеин</li> <li>• Общий и ионизированный кальций, неорганический фосфор, общий магний, щелочная фосфатаза, 25-ОН-витамин Д, паратиреоидный гормон</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек в первые 6 месяцев и далее не реже 1 раза в год</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ</li> <li>• КТ, МРТ головного мозга по показаниям</li> <li>• Рентгенография конечностей и позвоночника</li> <li>• денситометрия</li> </ul> </li> </ul>	
--	--	---	---	--

			<p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза: (при наличии клинических и/или лабораторных показаний пациенты госпитализируются до получения результатов подтверждающей диагностики):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК</li> <li>• ОАМ</li> <li>• Гомоцистеин (до назначения пробы с витамином В6 и через 2 недели приема витамина В6)</li> <li>• Исследование уровня метионина методом ТМС до инициации пробы с витамином В6 и через 2 недели приема витамина В6 (забор крови на тест-бланк и направление в ЛНС ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»)</li> <li>• Витамин В6, В12, фолиевая кислота (до назначения витамина В6)</li> <li>• Биохимический анализ крови общетерапевтический</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• НСГ, МРТ головного мозга по показаниям</li> <li>• ЭЭГ, ЭЭГ-ВМ по показаниям</li> <li>• Консультация невролога</li> <li>• Консультация офтальмолога</li> <li>• Консультации других специалистов по показаниям</li> </ul>	
--	--	--	---	--



			<ul style="list-style-type: none"><li>- инициация патогенетической терапии: проведение пробы с витамином В6, при отсутствии чувствительности к витамину В6 - диетотерапия (малобелковая диета с применением СПЛП без метионина); бетаин по показаниям, витамин В12, фолиевая кислота по показаниям.</li><li>- при дальнейшем диспансерном наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом - плановое стационарное обследование, коррекция терапии при наличии клинических показаний</li><li>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами при наличии показаний для определения тактики ведения пациентов; получения заключения федерального консилиума на терапию препаратом бетаин</li><li>- при назначении терапии бетаином проведение врачебной комиссии и оформление документов в фонд «Круг добра»</li><li>- неотложная госпитализация при развитии острых осложнений гемоцистинурии (тромбозы, тромбоэмболии, инсульты), оказание медицинской помощи в соответствии с протоколами по данным</li></ul>	
--	--	--	--	--

			нозологиям	
<b>Глутаровая ацидурия I типа (ГАI) E72.3</b>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ГАI в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- По согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре направляют в течение 24 часов:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ;</li> <li>2) отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на</li> </ol>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ГАI в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: госпитализируют/перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на ГАI типа в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по клиническим показаниям перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b></p> <p><b>Этап подтверждения диагноза:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) определение уровня аминокислот и ацилкарнтинов в сухой крови методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС),</li> <li>2) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для:</li> </ol> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Тандемной масс-спектрометрии аминокислот и ацилкарнтинов в</li> </ul>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии, передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из регистра)</li> <li>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение лечебным питанием на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</li> </ul>

	<p>проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае подозрения на НБО / ГАІ по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям на госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП, осуществляют:</b>  1) направление информации в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО</p>	<p>неотложной телемедицинской консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на НБО/ ГАІ по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза ГАІ врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</b>  -Диспансерное наблюдение больных в соответствии рекомендациями врача-</p>	<p>крови</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определения уровня органических кислот в моче</li> <li>- молекулярно-генетической диагностики</li> </ul> <p>З) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>После установлении диагноза ГАІ:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;</li> <li>- Сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента</li> <li>-Проведение врачебных комиссий по назначению лечебного питания и лекарственной терапии</li> </ul>
--	--	--	--

	<p>«ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;</p> <p>2) оформление формы 030/у;</p> <p>3) оформление рецептов на СПЛП без лизина и триптофана; левокарнитин (лекарственный препарат не входит в перечень ЖНВЛП, индивидуальное обеспечение по жизненным показаниям);</p> <p>4) контроль за регулярностью получения рецептов на СПЛП без лизина и триптофана, лекарственный препарат левокарнитин;</p> <p>5) контроль соблюдения диетотерапии, приема левокарнитина;</p> <p>6) мониторинг побочных реакций на СПЛП без лизина и триптофана, на лекарственный препарат</p>	<p>генетика и/или врача-педиатра ГАОУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>-Консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог</p> <p>По показаниям - кардиолог, логопед-дефектолог, нефролог, медицинский психолог, ортопед, нейрохирург, хирург</p> <p>-Контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАОУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• Общий анализ мочи</li> <li>• Биохимический анализ крови: АСТ, АЛТ, КФК, глюкоза, ЛДГ, исследование уровня общего белка в крови, исследование уровня альбумина в крови, общего билирубина, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности,</li> </ul>	<p>-Назначение патогенетической терапии:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• малобелковая диета с приемом СПЛП без лизина и триптофана;</li> <li>• лекарственный препарат левокарнитин</li> </ul> <p>-Консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без лизина и триптофана, лекарственный препарат левокарнитин</p> <p>- лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови и уровня аммиака) с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки родителям пациента и в МО по месту жительства пациента.</p> <p>- при наличии показаний проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами для определения тактики ведения</p>
--	--	--	---

	<p>левокарнитин;</p> <p>7) регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ;ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>8) организацию регулярного контроля уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови методом ТМС с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>9) контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствие с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: осмотр врача-педиатра и врачей-специалистов,</p>	<p>щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, кальция общего и ионизированного, неорганического фосфора, комплекс исследований для диагностики железодефицитной анемии (железа сыворотки крови, ферритин, железосвязывающей способности сыворотки)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ</li> <li>• Денситометрия у пациентов старше 5 лет</li> <li>• МРТ головного мозга по показаниям</li> </ul> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную помощь и организовывать экстренную госпитализацию</p>	<p>пациентов</p> <p>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» или ФГБНУ МГНЦ <b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b></p> <p><b>На амбулаторном этапе:</b></p> <p>- консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог) По показаниям - кардиолог, нефролог, ортопед, нейрохирург, хирург</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• Общий анализ мочи</li> <li>• Биохимический анализ крови: АСТ, АЛТ, КФК, глюкоза, ЛДГ, исследование уровня общего белка в крови, исследование уровня альбумина в крови, общего билирубина, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности,</li> </ul>
--	--	--	---

	<p>антропометрия, контроль показателей физического и психомоторного развития, контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования на первом уровне, либо своевременное направление на второй и/или третий уровень;</p> <p>10) назначение симптоматической терапии по показаниям и контроль за ее проведением;</p> <p>11) распознавание симптомов метаболического криза, его своевременная профилактика при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО ОДКБ в зависимости от состояния пациента;</p> <p>12) направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний</p>	<p>при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента</p> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- при симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в зависимости от тяжести состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза,</li> </ul>	<p>щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, кальция общего и ионизированного, неорганического фосфора, комплекс исследований для диагностики железодефицитной анемии (железа сыворотки крови, ферритин, железосвязывающей способности сыворотки)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек в первые 6 месяцев и далее не реже 1 раза в год</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ/ЭЭГ-ВМ</li> <li>• Денситометрия у пациентов старше 5 лет</li> <li>• МРТ головного мозга по показаниям</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза:</p> <p>(при наличии клинических и/или лабораторных показаний пациенты госпитализируются до получения результатов подтверждающей диагностики):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Биохимический анализ крови общетерапевтический (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный, неконъюгированный билирубин,</li> </ul>
--	--	--	--

		<p>аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</p> <p>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• МРТ головного мозга</li> </ul> <p>- проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии, диетотерапии в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза при глутаровой ацидурии 1 типа</p>	<p>холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, железо и ферритин</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• НСГ, МРТ головного мозга</li> <li>• ЭЭГ, ЭЭГ-ВМ</li> <li>• Консультация невролога</li> <li>• Консультация офтальмолога</li> </ul> <p>-Инициация патогенетической терапии: диетотерапия (малобелковая диета с применением СПЛП без лизина и триптофана); левокарнитин;</p> <p>По показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>- при дальнейшем диспансерном наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом - плановое стационарное обследование, коррекция терапии при наличии клинических показаний</p> <p>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами при наличии показаний для определения тактики ведения</p>
--	--	--	--

			<p>пациентов</p> <p>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза:</p> <p>Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитин методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• МРТ головного мозга</li> <li>• ЭЭГ-ВМ по показаниям</li> </ul> <p>Проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии,</p>
--	--	--	--



			диетотерапии в соответствии с разделом клинических рекомендаций по ведению пациентов в период метаболического криза при ГА 1 типа	
<b>Галактоземия (E74.2)</b>	<p>При положительном неонатальном скрининге на галактоземию по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» (в зависимости от уровня галактозы и/или активности фермента ГАЛТ в неонатальном скрининге) экстренно госпитализируют/перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на консультацию врача-генетика/врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики.</p> <p>В случае нахождения ребенка в стационаре в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>1) направляют биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на галактоземию по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» (в зависимости от уровня галактозы и/или активности фермента ГАЛТ в неонатальном скрининге): Экстренно госпитализируют или перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики.</p> <p>В случае нахождения ребенка в стационаре в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики</p> <p>При подозрении на</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на галактоземию в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- направляют биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики</li> <li>- при подозрении на классическую галактоземию по результатам неонатального скрининга в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов</li> </ul>	<p>ГВС по медицинской генетике</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- контроль за ведением регионального регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии, передача данных о пациентах в динамическом режиме (включение в регистр, внесение изменений в регистр, исключение из регистра)</li> <li>- составление заявки в Министерство здравоохранения Свердловской области на обеспечение лечебным питанием на момент постановки диагноза, далее 1 раз в год в соответствии с графиком</li> </ul>

	<p>диагностики; 2) при подозрении на классическую галактоземию по результатам неонатального скрининга в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>При подозрении на классическую галактоземию по результатам неонатального скрининга перегоспитализируют в ГАУЗ СО «ОДКБ» в неотложном порядке.</p> <p>В случае подозрения на галактоземию по клинической симптоматике экстренно госпитализируют в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления</b></p>	<p>классическую галактоземию по результатам неонатального скрининга в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p>В случае подозрения на галактоземию по клинической симптоматике экстренно госпитализируют в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p><b>После установления диагноза:</b> <b>Врачи-педиатры, специалисты ММЦ</b> осуществляют диспансерное наблюдение больных в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p>	<p>подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на этапе подтверждения диагноза:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- консультация врача-генетика и/или педиатра</li> <li>- подтверждающая диагностика (исследование уровня галактозы крови и активности фермента ГАЛТ в крови, молекулярно-генетическое исследование ребенку и его родителям)</li> <li>- направление больных на экстренную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» по показаниям</li> </ul> <p><b>После установлении диагноза:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оформление направления на внесение пациента в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями и своевременная актуализация данных;</li> <li>- сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента</li> <li>- проведение врачебных комиссий по назначению лечебного питания</li> <li>- назначение патогенетического лечения:</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Пожизненная безлактозная диета</li> </ul>	
--	--	--	---	--

	<p><b>диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП, осуществляют:</b>  1) направление информации в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;  2) оформляет формы 030/у;  3) оформление рецептов на СПЛП без лактозы; СПЛП без лактозы пациенты получают в аптеках области по месту жительства по рецепту участкового врача;  4) контроль за регулярностью получения рецептов на СПЛП без лактозы.  - контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг</p>	<p>Консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог);  Консультация врачом-эндокринологом/врачом-детским эндокринологом девочкам с галактоземией в период минипубертата (6-12 месяцев) и по достижении нижней границы пубертатного возраста (8-10 лет) с исследованием уровней ФСГ, ЛГ, и АМГ, костного возраста, оценкой полового развития  Консультация врача детского гинеколога с 12 -летнего возраста и по показаниям назначение заместительной гормональной терапии.  По показаниям - консультации врачей гастроэнтеролога, нефролога, кардиолога, медицинского психолога   -Назначают лабораторные и инструментальные обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:  • Общий анализ крови</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• СПЛП без лактозы пациентам первого года жизни</li> <li>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</li> <li>- контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на СПЛП без лактозы</li> <li>- лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня общей галактозы крови) с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</li> <li>- медико-генетическое консультирование семьи</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b>  <b>На амбулаторном этапе:</b>  - консультации специалистов при наличии показаний: невролог, офтальмолог, эндокринолог, гастроэнтеролог, нефролог, кардиолог, детский гинеколог  - проведение лабораторных и инструментальных методов обследования по показаниям:  • Общий анализ крови  • Общий анализ мочи  • Биохимический анализ мочи (исследование уровня кальция, натрия, цитратов, оксалатов, определение концентрации</p>	
--	--	---	--	--

	<p>побочных реакций на СПЛП;</p> <p>5) регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>6) организацию регулярного контроля уровня галактозы с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>7) контроль за диспансерным наблюдением больных в соответствии с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: осмотр врача-педиатра и врачей-специалистов, контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования на первом</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ мочи</li> <li>• Биохимический анализ мочи (исследование уровня кальция, натрия, цитратов, оксалатов, определение концентрации водородных ионов (рН) мочи, исследование мочи методом Зимницкого с целью оценки функционального состояния почек и оценки риска/своевременной диагностики формирования конкрементов</li> <li>• Биохимический анализ крови содержание глюкозы, общего белка, белковых фракций, общего билирубина, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, аланинаминотрансферазы, аспаратаминотрансферазы, кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• рентгеноденситометрия у пациентов старше 5 лет</li> <li>• УЗИ органов малого таза у</li> </ul>	<p>водородных ионов (рН) мочи, исследование мочи методом Зимницкого с целью оценки функционального состояния почек и оценки риска/своевременной диагностики формирования конкрементов</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови (содержание глюкозы, общего белка, белковых фракций, общего билирубина, холестерина, триглицеридов, липопротеидов низкой и высокой плотности, щелочной фосфатазы, креатинина, мочевины, аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспаратаминотрансферазы (АСТ), кальция общего и ионизированного, натрия, калия, неорганического фосфора, железа, ферритина) на этапе диагностики и далее не реже 1 раза в год</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• рентгеноденситометрия у пациентов старше 5 лет</li> <li>• УЗИ органов малого таза у девочек с 12 лет</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b>  <b>На этапе подтверждения диагноза:</b>  - экстренная госпитализация при наличии клинических и/или лабораторных показаний  - первичное обследование при постановке диагноза:</p>	
--	---	---	--	--

	<p>уровне, либо своевременное направление на второй и/или третий уровень;  - назначают и контролируют проведение терапии препаратами кальция (пациентами старше 1 года) и колекальциферола, а также симптоматической терапии при наличии показаний;  8) направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний.</p>	<p>девочек с 12 лет</p> <p>Назначают и контролируют проведение терапии препаратами кальция (пациентам старше 1 года) и витамина Д</p> <p>Назначают симптоматическую терапию по показаниям</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, <ul style="list-style-type: none"> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный, неконъюгированный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, железо и ферритин</li> </ul> </li> <li>• С-РБ, прокальцитонин</li> <li>• Коагулограмма</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• НСГ</li> <li>• Консультация невролога, офтальмолога</li> </ul> <p>- инициация патогенетической терапии: безлактозная диета с применением СПЛП без лактозы;  По клиническим и/или лабораторным показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.  - посиндромная терапия</p>	
--	--	---	--	--

<p><b>Множественная недостаточность карбоксилаз (МНК): недостаточность биотинидазы (НБ) и недостаточность синтетазы голокарбиксилаз (НСГ) Е53.8</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на МНК в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>В случае подозрения на МНК по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на МНК в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента;</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: госпитализируют/перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>В случае подозрения на МНК по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на госпитализацию в ГАУЗ</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на МНК в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по клиническим показаниям перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b></p> <p><b>Этап подтверждения диагноза:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) определение уровня аминокислот и ацилкарнтинов в сухой крови методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС),</li> <li>2) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для:</li> </ol> <ul style="list-style-type: none"> <li>- тандемной масс-спектрометрии аминокислот и ацилкарнтинов в крови</li> <li>- определения уровня органических кислот в моче</li> </ul>	<p>ГВС по медицинской генетике ведение регистра пациентов с МНК</p>
---	---	--	--	---

	<p>генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП, осуществляют:</b></p> <p>1) направление информации в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;</p> <p>2) оформление формы 030/у;</p> <p>3) контроль терапии препаратом биотин;</p> <p>4) мониторинг побочных реакций на лекарственный препарат биотин;</p> <p>5) назначение и контроль за проведением симптоматической терапии при наличии показаний</p>	<p>СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза МНК (НБ или НСГ) врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</b></p> <p>- диспансерное наблюдение больных в соответствии рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог, отоларинголог, дерматолог)</p> <p>По показаниям – логопед - дефектолог, медицинский психолог, врач физической и реабилитационной терапии, другие специалисты</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> </ul>	<p>-исследование активности биотинидазы в плазме крови</p> <p>- молекулярно-генетической диагностики</p> <p>3) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>После установлении диагноза МНК (НБ или НСГ):</b></p> <p>- сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента</p> <p>- проведение врачебных комиссий по назначению лекарственной терапии</p> <p>- назначение патогенетической терапии:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• лекарственный препарат биотин</li> </ul> <p>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с частотой, зависящей от возраста и формы</p>	
--	---	---	---	--

	<p>б) регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>7) организацию регулярного контроля уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови методом ТМС с частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>8) контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствии с рекомендациями врача-генетика или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>9) назначение симптоматической терапии по показаниям и контроль за ее проведением;</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ мочи, кетоновые тела мочи</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат</li> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, АСТ, АЛТ, глюкоза, общий, свободный и связанный билирубин, креатинин, мочевины</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• ЭЭГ/ЭЭГ-ВМ</li> <li>• МРТ головного мозга по показаниям</li> </ul> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную помощь и организовывать экстренную госпитализацию при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента</p>	<p>заболевания;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- контроль соблюдения терапии препаратом биотин и мониторинг побочных реакций на него</li> <li>- лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови) с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</li> <li>- составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки родителям пациента и в МО по месту жительства пациента.</li> <li>- при наличии показаний проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов</li> <li>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ФГБНУ МГНЦ или в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b>  <b>На амбулаторном этапе:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- при наличии показаний консультации специалистов с</li> </ul>	
--	---	--	---	--



	<p>10) распознавание симптомов метаболического криза, его своевременная профилактика при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента;</p> <p>11) направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний.</p>	<p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- при симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в зависимости от тяжести состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак,</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза)</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• МРТ головного мозга</li> </ul> <p>- проведение интенсивной</p>	<p>частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог, отоларинголог, дерматолог) По показаниям - другие специалисты</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• Общий анализ мочи, кетоновые тела</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Биохимический анализ крови: АСТ, АЛТ, глюкоза, исследование уровня общего белка в крови, исследование уровня альбумина в крови, общего, свободного и связанного билирубина, креатинина, мочевины</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• ЭЭГ/ЭЭГ-ВМ</li> <li>• МРТ головного мозга по показаниям</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ, кетоновые тела</li> </ul>	
--	--	---	---	--

		<p>терапии, посиндромной терапии</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• КЩС, лактат, электролиты, аммиак</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, конъюгированный, неконъюгированный билирубин, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза)</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• НСГ, МРТ головного мозга по показаниям</li> <li>• ЭЭГ, ЭЭГ-ВМ</li> <li>• Консультация невролога</li> <li>• Консультация офтальмолога</li> </ul> <p>- инициация патогенетической терапии: терапия препаратом биотин</p> <p>По показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>- при дальнейшем диспансерном наблюдении пациентов с подтвержденным диагнозом при наличии показаний - плановое стационарное обследование, коррекция терапии</p> <p>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами при наличии показаний для определения тактики ведения пациентов</p>	
--	--	--------------------------------------	---	--

			<p>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза: Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• МРТ головного мозга</li> <li>• ЭЭГ-ВМ</li> </ul> <p>Проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии метаболического криза <b>ГАУЗ СО МКМЦ «Бонум»</b> Консультация врача-сурдолога и дальнейшее наблюдение при наличии показаний</p>	
--	--	--	--	--

<p><b>Нарушение обмена цикла мочевины: цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность (E72.2)</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на цитруллинемию I типа, аргиназную недостаточность в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ;</li> <li>2) отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-</li> </ol>	<p>При положительном неонатальном скрининге на цитруллинемию I типа или аргиназную недостаточность в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: госпитализируют/перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>При нахождении ребенка в стационаре в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на цитруллинемию I типа или аргиназную недостаточность в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: перегоспитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</li> </ul> <p>-в течение 24 часов отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b></p>	<p>ГАУЗ СО «ОДКБ», отв. Бахарева Л.И.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оформление документов в фонд «Круг добра» при назначении секвенджеров аммиака</li> <li>- передача данных о регистре больных и его изменениях в Центр мониторинга орфанных заболеваний</li> </ul>
---	--	--	---	---

	<p>генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае подозрения на НБО/ нарушения обмена цикла мочевины по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП, осуществляют:</b>  1) направление информации в Центр орфанных</p>	<p>консультации врача-генетика. Дальнейшее ведение пациента до получения результатов подтверждающей диагностики осуществляют в соответствии с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае подозрения на НБО/ нарушения обмена цикла мочевины по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», или, по показаниям, на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p><b>После установления диагноза цитруллинемия I типа или аргиназная недостаточность врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ на амбулаторном этапе осуществляют:</b></p>	<p><b>Этап подтверждения диагноза:</b>  1) определение уровня аминокислот и ацилкарбонатов в сухой крови методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС),  2) определение уровня аммиака крови  3) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь, моча) для:  - тандемной масс-спектрометрии аминокислот и ацилкарбонатов в крови  - определения уровня органических кислот в моче  - молекулярно-генетической диагностики  3) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и, при наличии клинических и/или лабораторных показаний, направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования, и, по показаниям, инициации патогенетической терапии до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>После установлении диагноза цитруллинемия I типа или аргиназная недостаточность:</b></p>	
--	---	---	---	--

	<p>заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;</p> <p>2) оформление формы 030/у;</p> <p>3) контроль соблюдения низкобелковой диеты, приема препаратов – секвенджеров аммиака;</p> <p>4) мониторинг побочных реакций на лекарственные препараты- секвенджеры аммиака;</p> <p>5) регулярное направление пациентов на консультацию к врачу-генетику и/или педиатру ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с частотой, рекомендованной врачом-генетиком или врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>6) регулярное направление на плановое стационарное или амбулаторное</p>	<p>- диспансерное наблюдение больных в соответствии рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», врача-педиатра ГАУЗ СО «ОДКБ»:</p> <p>- консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, офтальмолог, гастроэнтеролог, отоларинголог);</p> <p>По показаниям - эндокринолог, кардиолог, нефролог, логопед-дефектолог, медицинский психолог, ортопед, хирург, психиатр;</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» , врача педиатра ГАУЗ СО «ОДКБ» и частотой, зависящей от возраста:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• КЩС, лактат, аммиак</li> <li>• Общий анализ крови</li> <li>• Общий анализ мочи</li> <li>• Биохимический анализ</li> </ul>	<p>- сообщение информации о вновь выявленном пациенте главному врачу больницы по месту жительства пациента</p> <p>- назначение патогенетической терапии:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• низкобелковая диета</li> <li>• лекарственный препарат левокарнитин</li> <li>• препараты - секвенджеры аммония</li> </ul> <p>- консультации врача-генетика и/или врача педиатра с расчетом диеты с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- контроль соблюдения диетотерапии, мониторинг побочных реакций на лекарственные препараты (левокарнитин, секвенджеры аммония)</p> <p>- лабораторный контроль эффективности терапии (определение уровня аминокислот и ацилкарнитинов в сухой крови и уровня аммиака) с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания;</p> <p>- составление памятки об алгоритме оказания медицинской помощи в случае развития метаболического криза, предоставление памятки родителям пациента и в МО по месту жительства пациента.</p> <p>- при наличии показаний проведение</p>	
--	--	--	---	--

<p>обследование в ГАУЗ СО «ОДКБ» в соответствии с рекомендациями ГАУЗ СО «ОДКБ»;</p> <p>7) организацию регулярного контроля уровня аминокислот и ацилкарнитинов крови методом ТМС частотой, рекомендованной врачом-генетиком и/или педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>забор крови на тест-бланки в поликлинике/ОВП по месту жительства пациента, доставка в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;</p> <p>8) контроль за выполнением рекомендаций по терапии, диетотерапии, диспансерному наблюдению, реабилитации в соответствие с рекомендациями врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», врача-педиатра ГАУЗ СО «ОДКБ»;</p> <p>8) назначение симптоматической терапии и контроль за ее проведением;</p> <p>9) распознавание симптомов метаболического криза, его своевременная профилактика при</p>	<p>крови: АСТ, АЛТ, глюкоза, ЛДГ, исследование уровня общего белка и белковых фракций, общий холестерин, триглицериды, ЛПНП, ЛПВП, ГГТП, ЩФ, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, комплекс исследований для диагностики железодефицитной анемии (железа сыворотки крови, ферритин, железосвязывающей способности сыворотки)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Коагулограмма</li> <li>• УЗИ органов брюшной полости и почек</li> <li>• ЭХО-КГ, ЭКГ</li> <li>• ЭЭГ, МРТ головного мозга по показаниям</li> <li>• Денситометрия</li> </ul> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>Врач-педиатр, врачи-специалисты ММЦ должны уметь распознавать симптомы метаболического криза, осуществлять его своевременную профилактику при сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказывать неотложную</p>	<p>телемедицинских консультация с федеральными центрами для определения тактики ведения пациентов, получения заключения федерального консилиума о назначении препаратов-секвенджеров аммиака</p> <p>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики родителям в ФГБНУ МГНЦ</p> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b>  <b>На амбулаторном этапе:</b></p> <p>- консультации специалистов с частотой, зависящей от возраста и формы заболевания (педиатр, невролог, кардиолог, гастроэнтеролог, офтальмолог), других специалистов (нефролог, кардиолог, эндокринолог) - по показаниям</p> <p>- назначение симптоматической терапии по показаниям</p> <p>- контроль лабораторных показателей и проведение инструментальных методов обследования в соответствии с рекомендациями врача-генетика и/или врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», врача-педиатра ГАУЗ СО «ОДКБ» и частотой, зависящей от возраста:</p>	
--	--	---	--

	<p>сопутствующих заболеваниях и состояниях, оказание неотложной помощи и организация экстренной госпитализации в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента;</p> <p>10) направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний.</p>	<p>помощь и организовывать экстренную госпитализацию при первых симптомах метаболического криза в ближайший стационар или ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента</p> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- при симптомах метаболического криза экстренная госпитализация в зависимости от тяжести состояния пациента в ближайшую МО или в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Уровень аммиака крови</li> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза,</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Биохимический анализ крови: общий белок и белковые фракции, липидный профиль, глюкоза, уровень АСТ, АЛТ, ЛДГ, билирубин (прямую и непрямую его фракции), щелочная фосфатаза, ГГТП, ферритин, лактат, электролиты (калий, натрий, хлориды), кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор</li> <li>• КЩС, лактат</li> <li>• Коагулограмма</li> <li>• Уровень аммиака крови</li> <li>• УЗИ ОБП и МВС</li> <li>• ЭКГ, ЭХО-КГ</li> <li>• Денситометрия</li> <li>• ЭЭГ/ЭЭГ-ВМ</li> <li>• МРТ головного мозга по показаниям</li> </ul> <p><b>На стационарном этапе:</b></p> <p>- первичное обследование при постановке диагноза: (при наличии клинических и/или лабораторных показаний пациенты госпитализируются до получения результатов подтверждающей диагностики):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ,</li> <li>• КЩС, лактат, электролиты</li> <li>• Аммиак крови</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые</li> </ul>	
--	--	--	--	--



		<p>аланинаминотрансфераза, аспаргатаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>- проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии в соответствии с рекомендациями по ведению пациентов с нарушениями цикла мочевины в период метаболического криза и в зависимости от уровня аммиака крови</p>	<p>фракции, общий, конъюгированный, неконъюгированный билирубин, холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспептидаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза, аспаргатаминотрансфераза, ЛДГ, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, железо и ферритин</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Коагулограмма</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• НСГ, МРТ головного мозга по показаниям</li> <li>• ЭЭГ, ЭЭГ-ВМ</li> <li>• Консультация невролога, офтальмолога, диетолога</li> </ul> <p>- инициация патогенетической терапии: низкобелковая диета; левокарнитин; секвенджеры аммония по показаниям</p> <p>По показаниям – начало терапии до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>- регулярное плановое стационарное обследование пациентов с подтвержденным диагнозом, коррекция терапии</p> <p>- проведение телемедицинских консультаций с федеральными центрами для определения тактики</p>	
--	--	---	---	--

			<p>ведения пациентов и для получения заключения федерального консилиума на препараты-секвенджеры аммония</p> <p>- проведение ВК о назначении терапии (секвенджеры аммония), направление документов в фонд «Круг добра»;</p> <p>- неотложная госпитализация при угрозе или при развитии метаболического криза:</p> <p>Необходимый объем обследований при развитии метаболического криза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ОАК развернутый</li> <li>• ОАМ</li> <li>• КЩС, электролиты, лактат, аммиак</li> <li>• Биохимический анализ крови (глюкоза, общий белок, белковые фракции, общий, связанный и свободный билирубин холестерин, триглицериды, липопротеиды низкой и высокой плотности, щелочная фосфатаза, гамма-глутамилтранспетидаза, креатинин, мочевины, панкреатическая амилаза, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, кальций общий и ионизированный, неорганический фосфор, С-РБ)</li> <li>• Направить сухую кровь на тест-бланке на контроль уровня</li> </ul>	
--	--	--	---	--

			<p>аминокислот и ацилкарнитинов методом ТМС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ЭКГ, эхокардиография</li> <li>• УЗИ ОБП, почек</li> </ul> <p>Проведение интенсивной терапии, посиндромной терапии в соответствии с рекомендациями по ведению пациентов с нарушениями цикла мочевины в период метаболического криза и в зависимости от уровня аммиака крови</p>	
<b>Муковисцидоз (Е 84)</b>	<p>При положительном неонатальном скрининге на муковисцидоз в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-направляют пациента на консультацию к врачу-генетику или биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики.</li> <li>- при наличии клинических показаний у пациента, находящегося в стационаре, организуют очную или телемедицинскую консультацию врача-пульмонолога областного</li> </ul>	<p>При положительном неонатальном скрининге на муковисцидоз в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- направляют пациента на консультацию к врачу-генетику или биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики.</li> <li>- при наличии клинических показаний у пациента, находящегося в стационаре, организуют очную или телемедицинскую консультацию врача-пульмонолога областного</li> </ul>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на муковисцидоз в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента.</li> <li>- направляют биоматериал пациента для проведения подтверждающей диагностики в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>- при наличии клинических показаний организуют очную или телемедицинскую консультацию врача-пульмонолога областного центра муковисцидоза (ГАУЗ СО «ОДКБ»)</li> </ul>	<p>ГВС детский пульмонолог:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- ведение регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии;</li> <li>- передача данных о регистре больных и его изменениях в Центр мониторинга орфанных заболеваний;</li> <li>- осуществление динамического наблюдения больных - 1 раз в 6-12 мес.</li> <li>- составление заявки на лекарственное обеспечение и лечебное питание больных 1 раз в</li> </ul>

	<p>центра муковисцидоза (ГАУЗ СО «ОДКБ») В случае подозрения на муковисцидоз по клинической симптоматике, в том числе при меконииальном илеусе) направляют пациента на консультацию к врачу-генетику в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для подтверждающей диагностики или по показаниям – на госпитализацию в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ» (по согласованию).</p> <p><b>Врачи-педиатры (фельдшеры), врачи ОВП</b> <u>На амбулаторном этапе.</u> - при выявлении пациентов с подозрением на муковисцидоз или с установленным диагнозом муковисцидоз по результатам обследования в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», независимо от формы проявления, незамедлительно направляют на консультативный прием в ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ» к врачу пульмонологу (Центр</p>	<p>центра муковисцидоза (ГАУЗ СО «ОДКБ») В случае подозрения на муковисцидоз по клинической симптоматике, в том числе при меконииальном илеусе) направляют пациента на консультацию к врачу-генетику в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для подтверждающей диагностики или по показаниям - на госпитализацию в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ» (по согласованию).</p> <p><b>Врачи-педиатры, врач пульмонолог ММЦ</b> <u>На амбулаторном этапе.</u> - при подозрении на муковисцидоз незамедлительно направляют ребенка на консультативный прием в ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ» или в педиатрическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью проведения диагностики и определения тактики терапии; - осуществляют активное диспансерное наблюдение за больными с установленным диагнозом;</p>	<p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на этапе подтверждения диагноза:</b> - консультация врача-генетика, или педиатра, или неонатолога - подтверждающая диагностика (определение хлоридов пота, молекулярно-генетическое исследование ребенку и его родителям) - при подтверждении диагноза муковисцидоз или при высоком риске муковисцидоза до получения всех результатов подтверждающей диагностики незамедлительно передает сведения о ребенке в областной центр муковисцидоза и в неотложном порядке направляет ребенка на консультацию врача пульмонолога центра муковисцидоза или, по показаниям, на госпитализацию в педиатрическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ». - медико-генетическое консультирование семьи <b>ГАУЗ СО «ОДКБ» Центр муковисцидоза</b> проводят полный комплекс лабораторных, диагностических исследований с целью постановки диагноза, дифференциальной диагностики (наличие одного или нескольких фенотипических признаков и мутации гена CFTR, повышение хлоридов пота) и</p>	<p>год; - оформление заключений на индивидуальный закуп при наличии извещений о неблагоприятной реакции лекарственного препарата или отсутствии его эффективности. - оформление документов в фонд «Круг добра» при назначении секвенджеров аммиака</p>
--	---	--	--	--

	<p>муковисцидоза) или в педиатрическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью проведения диагностики и определения тактики терапии;</p> <p>- осуществляют диспансерное наблюдение за больными с установленным диагнозом;</p> <p>- осуществляет выписку рецептов по льготному лекарственному обеспечению по программе 14 ВЗН и таблетированные формы препаратов обеспечиваемых фондом «Круг добра»;</p> <p>- направляет информацию в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;</p> <p>- оформляет форму 030/у</p>	<p>- контролируют проведение медикаментозной терапии и выполнение рекомендации врача специалиста ГАУЗ СО «ОДКБ»;</p> <p>При достижении ребенка 1 года обследование проводят 1 раз в 3 месяца с целью контроля динамики клинических и лабораторных показателей – ОАК, ОАМ, копрограмма, биохимический анализ крови 1 раз в 6 месяцев, бактериологическое исследование мокроты. ФВД (с 5-6 лет)</p>	<p>определения тактики терапии в условиях педиатрического отделения ГАУЗ СО «ОДКБ»;</p> <p>- при необходимости осуществляют подбор антибактериального средства, в том числе выбор ингаляционного антибиотика;</p> <p>- ведется подбор оптимальной дозы ферментных препаратов;</p> <p>- определяет необходимость назначения лечебного питания;</p> <p>- при достижении ребенка 1 года проводятся обследования с частотой 1 раз в год: биохимическое исследование крови – белковые фракции, активность печеночных ферментов, электролитный состав, концентрация глюкозы, уровень панкреатической эластазы кала, КТ органов грудной клетки, придаточных пазух носа, УЗИ органов брюшной полости, ЭКГ, фиброгастроуденоскопия, тест на толерантность к глюкозе.</p> <p>Консультация врачей специалистов: оториноларинголога.</p> <p>Гастроэнтеролога, диетолога, психолога, кинезитерапевта, с 11 лет – эндокринолога;</p> <p>- ведет регистр детей с муковисцидозом в Центре детей муковисцидоза;</p> <p>- проведение обучающих мероприятий по кинезиотерапии, лечебной физкультуре;</p>	
--	--	---	---	--

	- направление пациентов на освидетельствование медико-социально-экспертной комиссией для установления категории «ребенок-инвалид» при наличии показаний			
<b>Спинальная мышечная атрофия (СМА) G 12</b>	<p>При положительном неонатальном скрининге на спинальную мышечную атрофию в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют ребенка на консультацию к врачу-генетику.</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов:</p> <p>1) направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ;</p> <p>2) отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика;</p> <p>3) согласовывают с</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на спинальную мышечную атрофию в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют ребенка на консультацию врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов:</p> <p>1) направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>2) отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской консультации врача-генетика.</p> <p>3) согласовывают с заведующим отделением</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России»:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на СМА в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>- отправляют запрос в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на проведение неотложной телемедицинской или очной консультации врача-генетика.</p> <p>- согласовывают с заведующим отделения неврологии ГАУЗ СО «ОДКБ» тактику ведения пациента до получения результатом подтверждающей диагностики / организуют очную или телемедицинскую консультацию.</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b></p> <p><b>Этап подтверждения диагноза:</b></p>	<p>Руководитель Центра нервно-мышечных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- ведение регистра больных редкими (орфанными) заболеваниями по профилю патологии;</p> <p>- осуществление динамического наблюдения больных - 1 раз в 6 мес.;</p> <p>- формирование и контроль своевременной отправки заявки на дорогостоящие препараты патогенетической терапии СМА</p> <p>обеспечиваемых фондом «Круг добра»</p>

	<p>заведующим отделения неврологии ГАУЗ СО «ОДКБ» тактику ведения пациента до получения результатом подтверждающей диагностики / организуют телемедицинскую консультацию.</p> <p>В случае подозрения на спинальную мышечную атрофию по клинической симптоматике независимо от формы проявления незамедлительно направляют в неврологическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» (по согласованию с заведующим отделением) с целью проведения уточняющей диагностики и определения тактики терапии.</p> <p><b>После установления диагноза СМА врачи-педиатры (фельдшеры), врачи ОВП, врач-невролог</b> <u>На амбулаторном этапе.</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- осуществляют диспансерное наблюдение за больными с установленным диагнозом СМА;</li> <li>- проводят мониторинг</li> </ul>	<p>неврологии ГАУЗ СО «ОДКБ» тактику ведения пациента до получения результатом подтверждающей диагностики (организуют телемедицинскую консультацию)</p> <p>В случае подозрения на спинальную мышечную атрофию по клинической симптоматике независимо от формы проявления незамедлительно направляют в неврологическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» (по согласованию с заведующим отделением) с целью проведения уточняющей диагностики и определения тактики терапии.</p> <p><b>После установления диагноза СМА врач-педиатр, врач невролог ММЦ</b> <u>На амбулаторном этапе.</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- осуществляют активное диспансерное наблюдение за больными с установленным диагнозом;</li> <li>- оценивают переносимость</li> </ul>	<p>1) организация подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь) для:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- молекулярно-генетической диагностики (определение делеции экзона 7 гена SMN1 и числа копий гена SMN2)</li> </ul> <p>2) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка и направление на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» до получения результатов подтверждающей диагностики с целью клинического обследования</p> <p>После подтверждения диагноза проведение медико-генетического консультирования, организация молекулярно-генетического обследования родителей и сибсов в ФГБНУ МГНЦ или ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b> <u>На амбулаторном этапе</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводится консультации невролога ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью оценки темпов прогрессирования заболевания, оценки, эффективности патогенетической терапии;</li> </ul> <p><u>Стационарный этап</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- первичное обследование при подозрении на СМА с проведением</li> </ul>	
--	---	---	---	--

	<p>антропометрических показателей, нутритивного статуса у детей до 12 мес. не реже 1 раза в месяц, у детей до 3 лет не реже 1 раза в 3-6 мес., у детей старше 4 лет не реже 1 раза в 6-12 мес.;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- обеспечивают своевременное направление пациентов на стационарное лечение для терапии МНН Нусинерсеном и МНН Онасемноген абепарвовексом;</li> <li>- проводят мониторинг безопасности генозаместительной терапии на протяжении не менее 12 месяцев после ее проведения совместно с врачом ГАУЗ СО «ОДКБ»;</li> <li>- обеспечивают выполнение рекомендаций врача специалиста ГАУЗ СО «ОДКБ»;</li> <li>- взаимодействуют со службой паллиативной помощи в отношении пациентов, находящихся на респираторной поддержке;</li> <li>- обеспечивают своевременное направление больных СМА на реабилитационный этап;</li> <li>- своевременно направляют на МСЭ для коррекции</li> </ul>	<p>патогенетической терапии и выполнение рекомендации врача специалиста ГАУЗ СО «ОДКБ»;</p> <p><u>Стационарный этап</u> при экстренной госпитализации оказание неотложной помощи и при необходимости перевод в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ»</p>	<p>консультаций врачей специалистов, инструментальных видов обследования, направлением биологических образцов для проведения молекулярно-генетической диагностики и определения уровня антител к аденоассоциированному вирусу AAV9;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- назначение медикаментозной терапии, проведение ВК о назначении терапии, направление документов в фонд «Круг добра»;</li> <li>- проведение медикаментозной терапии препаратами МНН Нусинерсен и МНН Онасемноген абепарвовекс;</li> <li>- в случае назначения терапии препаратом МНН Рисдиплам инициация терапии и оценка ее эффективности с помощью шкал моторного развития проводится не реже 1 раза в 6-12 месяцев;</li> </ul>	
--	--	---	--	--



	<p>ИПРА в случае установления категории «ребенок-инвалид»;</p> <p>- направляет информацию в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;</p> <p>- оформляет форму 030/у.</p>			
<p><b>Врожденный гипотиреоз E03.0-03.1</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на врожденный гипотиреоз в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют пациента на консультацию к врачу-генетику или к врачу-эндокринологу ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на врожденный гипотиреоз в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют пациента на консультацию к врачу-генетику или к врачу-эндокринологу ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на врожденный гипотиреоз в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики.</p> <p>При подтверждении диагноза</p>	<p>ГВС детский эндокринолог</p> <p>- контроль за ведением регионального регистра детей с ВГ;</p> <p>- отбор пациентов для молекулярно-генетического обследования в ФГБУ НМИЦ эндокринологии МЗ РФ</p> <p>- экспертный прием трудных случаев</p>

	<p>течение 24 часов направляют биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики. При подтверждении диагноза врожденный гипотиреоз организуют неотложную телемедицинскую консультацию с врачом-эндокринологом ГАУЗ СО «ОДКБ» для определения тактики ведения пациента. В случае подозрения на врожденный гипотиреоз по клинической симптоматике незамедлительно направляют пациента на консультацию к врачу-эндокринологу Областного центра детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p>В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 06.07.2022 № 1505-п «О совершенствовании медицинской помощи по профилю «детская эндокринология» на территории Свердловской</p>	<p>течение 24 часов направляют биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики. При подтверждении диагноза врожденный гипотиреоз организуют неотложную телемедицинскую консультацию с врачом-эндокринологом ГАУЗ СО «ОДКБ» для определения тактики ведения пациента.</p> <p>В случае подозрения на врожденный гипотиреоз по клинической симптоматике незамедлительно направляют пациента на консультацию к врачу-эндокринологу Областного центра детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p><b>Врач-детский эндокринолог МО (в т.ч. ММЦ)</b></p> <p>В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 06.07.2022 № 1505-п на амбулаторном этапе проводится коррекция заместительной гормональной</p>	<p>врожденный гипотиреоз организуют неотложную телемедицинскую или очную консультацию с врачом-эндокринологом ГАУЗ СО «ОДКБ» для определения тактики ведения пациента.</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b></p> <p><b>на этапе подтверждения диагноза:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- консультация врача-генетика или врача-эндокринолога</li> <li>- подтверждающая диагностика (определение уровня ТТГ и свободного Т4 в сыворотке крови)</li> <li>-при подтверждении диагноза врожденный гипотиреоз врач-эндокринолог ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» назначает заместительную гормональную терапию и направляет на неотложную консультацию врача-эндокринолога ОЦДЭ ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> <li>- при персистирующей неонатальной гипертиреотропиемии направляет на консультацию врача-эндокринолога ОЦДЭ ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> </ul> <p><b>Областной центр детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ»</b></p> <p>1) проводится специальное обследование для установления типа и формы ВГ; в том числе на основании результатов динамического наблюдения детей из группы риска;</p>	<p>- сверка данных неонатального скрининга с ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p>
--	--	--	--	--

	<p>области», на первом уровне наблюдения пациентов с указанными диагнозами не предусмотрено.</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП:</b>  - направляет информацию в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;  - оформляет форму 030/у.</p>	<p>терапии после подтверждающей диагностики и определения терапевтической тактики в Областном центре детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ», а также динамическая оценка физического и психического развития детей.</p>	<p>2) определение показаний к молекулярно-генетическому обследованию;  3) подбор и коррекция заместительной гормональной терапии;  4) динамическая оценка физического и нервно-психического развития;  5) ведение и актуализация данных регионального регистра</p>	
<p><b>Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН) E25</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ВДКН в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:  - оценивают клиническое состояние пациента.</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на ВДКН в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:  - оценивают клиническое состояние пациента.</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b>  при положительном неонатальном скрининге на ВДКН в течение 24 часов после получения запроса из</p>	<p>ГВС детский эндокринолог  - контроль за ведением регионального регистра детей с ВДКН;  - отбор пациентов для молекулярно-</p>

	<p>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-эндокринолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов:</p> <p>1) направляют биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для подтверждающей диагностики;</p> <p>2) при высоком риске ВДКН по результатам неонатального скрининга, а также при подтверждении диагноза ВДКН организуют неотложную телемедицинскую консультацию с врачом-эндокринологом ГАУЗ СО «ОДКБ» для определения тактики ведения пациента;</p> <p>3) при наличии клинических показаний перегоспитализируют в ГАУЗ СО «ОДКБ».</p>	<p>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ», либо направляют на консультацию врача-генетика или врача-эндокринолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов:</p> <p>1) направляют биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для подтверждающей диагностики.</p> <p>2) при высоком риске ВДКН по результатам неонатального скрининга, а также при подтверждении диагноза ВДКН организуют неотложную телемедицинскую консультацию с врачом-эндокринологом ГАУЗ СО «ОДКБ» для определения тактики ведения пациента.</p> <p>3) при наличии клинических показаний перегоспитализируют в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>В случае подозрения на ВДКН</p>	<p>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- направляют биоматериал пациента в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для подтверждающей диагностики. При высоком риске ВДКН по результатам неонатального скрининга, а также при подтверждении диагноза ВДКН организуют неотложную телемедицинскую или очную консультацию с врачом-эндокринологом ГАУЗ СО «ОДКБ» для определения тактики ведения пациента.</p> <p>- при наличии клинических показаний перегоспитализируют в ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на этапе подтверждения диагноза:</b></p> <p>- консультация врача-генетика или врача-эндокринолога</p> <p>- подтверждающая диагностика (определение уровня 17ОНП в сыворотке крови)</p> <p>- при высоком риске ВДКН по результатам неонатального скрининга, а также при подтверждении диагноза ВДКН направляют на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ», либо на консультацию врача-эндокринолога ОЦДЭ ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- медико-генетическое</p>	<p>генетического обследования в ФГБУ НМИЦ эндокринологии МЗ РФ</p> <p>- экспертный прием трудных случаев</p> <p>- сверка данных неонатального скрининга с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p>
--	---	---	--	---

	<p>В случае подозрения на ВДКН по клинической симптоматике незамедлительно направляют пациента на консультацию к врачу-эндокринологу Областного центра детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ», либо на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента.</p> <p>В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 06.07.2022 № 1505-п «О совершенствовании медицинской помощи по профилю «детская эндокринология» на территории Свердловской области», на первом уровне наблюдение пациентов с указанным диагнозом не предусмотрено.</p> <p><b>После установления диагноза</b>  <b>Врач-педиатр (фельдшер), врач ОВП:</b>  - направляет информацию в Центр орфанных</p>	<p>по клинической симптоматике незамедлительно направляют пациента на консультацию к врачу-эндокринологу Областного центра детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ», либо на неотложную госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от состояния пациента.</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Врач-детский эндокринолог МО (в т.ч. ММЦ)</b>  В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 06.07.2022 № 1505-п «О совершенствовании медицинской помощи по профилю «детская эндокринология» на территории Свердловской области», на втором уровне наблюдение пациентов с указанным диагнозом не предусмотрено.</p>	<p>консультирование семьи, организация молекулярно-генетической диагностики ребенка и его родителей в ФГБНУ «МГНЦ»</p> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b>  <u>На амбулаторном этапе:</u>  1) проводится обследование для установления формы ВДКН, в том числе и на основании результатов динамического наблюдения детей из группы риска;  2) определение показаний к молекулярно-генетическому обследованию;  3) подбор и коррекция заместительной гормональной терапии;  4) динамическая оценка физического и полового развития;  5) актуализация данных регионального регистра</p> <p><u>Стационарный этап</u>  - в случае подозрения на сольтеряющую форму ВДКН по результатам неонатального скрининга, пациент госпитализируется в отделение неонатологии ОПЦ, где осуществляется подбор заместительной гормональной терапии под контролем врача-детского эндокринолога.</p>	
--	---	---	--	--

	заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности; - оформляет форму 030/у.			
<b>Тяжелая комбинированная иммунная недостаточность. D81.0 -D 81.9</b>	При положительном неонатальном скрининге на первичный иммунодефицит в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: - оценивают клиническое состояние пациента; - по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», либо экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО	При положительном неонатальном скрининге на первичный иммунодефицит в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: - Оценивают клиническое состояние пациента. - По согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», либо экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ» В случае нахождения	<b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b> при положительном неонатальном скрининге на ПИД в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»: - направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ. - в течение 24 часов согласовывают с врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ» направление биоматериала пациента на проведение иммунофенотипирования в ГАУЗ СО «ОДКБ», а также тактику ведения	Заведующий отделом клинической иммунологии ГАУЗ СО «ОДКБ» Власова Е.В. - контроль за ведением регионального регистра детей с ПИД; - экспертный прием трудных случаев - оформление заключений на индивидуальный закуп препаратов, не входящих в ЖНВЛП, при наличии извещений о неблагоприятной реакции лекарственного препарата или отсутствии его

	<p>«ОДКБ».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов:</p> <p>1) направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ;</p> <p>2) согласовывают с врачом иммунологом-аллергологом ГАУЗ СО «ОДКБ» направление биоматериала пациента на проведение иммунофенотипирования в ГАУЗ СО «ОДКБ», а также тактику ведения пациента до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>В случае подозрения ПИД по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультативный прием в ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ», либо на госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ», в зависимости от тяжести состояния.</p>	<p>пациента в стационаре в течение 24 часов:</p> <p>1) направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>2) согласовывают с врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ» направление биоматериала пациента на проведение иммунофенотипирования в ГАУЗ СО «ОДКБ», а также тактику ведения пациента до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>В случае подозрения ПИД по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультативный прием в ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ» либо на госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ», в зависимости от тяжести состояния</p> <p><b>Врач-педиатр, врач аллерголог-иммунолог ММЦ</b>  <u>На амбулаторном этапе.</u></p>	<p>пациента до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b>  <b>Этап подтверждения диагноза:</b></p> <p>1) организация первого и, по показаниям, второго этапа подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь) для:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определения уровня TREC и KREC (первый этап)</li> <li>- молекулярно-генетической диагностики (второй этап)</li> </ul> <p>2) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка, направление на неотложную консультацию врача иммунолога-аллерголога ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p><b>После подтверждения диагноза:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетического обследования родителей и сибсов в ФГБНУ МГНЦ, либо в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b></p> <p><u>На амбулаторном этапе:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- врач аллерголог-иммунолог направляет на исследование иммунофенотипирование</li> </ul>	<p>эффективности.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- формирование и контроль своевременной отправки заявки на дорогостоящие препараты патогенетической терапии обеспечиваемых фондом «Круг добра»</li> </ul>
--	---	--	---	--

	<p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП:</b>  - направляет информацию в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;  - оформляет форму 030/у.</p>	<p>- при подтвержденном диагнозе ПИД незамедлительно направляют ребенка на консультативный прием в ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ» или в педиатрическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью проведения диагностики и определения тактики терапии;  - осуществляют активное диспансерное наблюдение за больными с установленным диагнозом до проведения ТГСК  - контролируют проведение медикаментозной терапии и выполнение рекомендации врача специалиста ГАУЗ СО «ОДКБ» до проведения ТГСК</p>	<p>лимфоцитов и определение уровня иммуноглобулинов ;  - направляет документы ребенка и проводит телемедицинскую консультацию с Федеральными центрами г. Москвы и Санкт - Петербурга  - определяет показания к молекулярно-генетическому обследованию;  - назначает обследование согласно клиническим рекомендациям  -направляет ребенка на консультацию к трансплантологу центра онкологии и гематологии ГАУЗ СО «ОДКБ»;  - назначает терапию до проведения ТГСК  - наблюдение аллерголога - иммунолога ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью оценки темпов прогрессирования заболевания, оценки эффективности терапии;  - актуализация Национального и регионального регистров первичных иммунодефицитов</p> <p><u>Стационарный этап</u>  - по показаниям пациент госпитализируется в отделения по профилю  - проведение консультаций аллерголога-иммунолога, трансплантолога  - аллерголог- иммунолог направляет</p>	
--	--	---	--	--



			<p>документы ребенка и проводит телемедицинскую консультацию с Федеральными центрами г. Москвы и Санкт -Петербурга</p> <p>- проводится заместительная терапия ВВИГ, антибактериальная, противогрибковая, противовирусная, симптоматическая терапия до проведения ТГСК</p>	
<p><b>ПИД с синдромальной патологией</b></p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на первичный иммунодефицит в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- оценивают клиническое состояние пациента;</p> <p>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», либо экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ».</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов:</p> <p>1) направляют биоматериал</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на первичный иммунодефицит в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- оценивают клиническое состояние пациента.</p> <p>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», либо экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>В случае нахождения пациента в стационаре течение 24 часов:</p> <p>1) направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ</p>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на ПИД в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <p>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>- в течение 24 часов согласовывают с врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ» направление биоматериала пациента на проведение иммунофенотипирования в ГАУЗ СО «ОДКБ», а также тактику ведения пациента до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b></p> <p><b>Этап подтверждения диагноза:</b></p>	<p>Заведующий отделом клинической иммунологии ГАУЗ СО «ОДКБ» Власова Е.В.:</p> <p>- контроль за ведением регионального регистра детей с ПИД;</p> <p>- экспертный прием трудных случаев</p> <p>- оформление заключений на индивидуальный закуп препаратов, не входящих в ЖНВЛП, при наличии извещений о неблагоприятной реакции лекарственного препарата или отсутствии его эффективности.</p> <p>- формирование и контроль своевременной отправки заявки на дорогостоящие</p>

	<p>пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ;</p> <p>2) согласовывают с врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ» направление биоматериала пациента на проведение иммунофенотипирования в ГАУЗ СО «ОДКБ», а также тактику ведения пациента до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>В случае подозрения на ПИД по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультативный прием в ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ», либо на госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ», в зависимости от тяжести состояния.</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП:</b></p>	<p>СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</p> <p>2) согласовывают с врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ» направление биоматериала пациента на проведение иммунофенотипирования в ГАУЗ СО «ОДКБ», а также тактику ведения пациента до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>В случае подозрения ПИД по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультативный прием в ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ» либо на госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ», в зависимости от тяжести состояния</p> <p><b>Врач-педиатр, врач аллерголог-иммунолог ММЦ</b>  <u>На амбулаторном этапе.</u>  - при подтвержденном диагнозе ПИД незамедлительно направляют ребенка на консультативный</p>	<p>1) организация первого и, по показаниям, второго этапа подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь) для:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определения уровня TREC и KREC (первый этап)</li> <li>- молекулярно-генетической диагностики (второй этап)</li> </ul> <p>2) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка, направление на неотложную консультацию врача иммунолога-аллерголога ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p><b>После подтверждения диагноза:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетического обследования родителей и сибсов в ФГБНУ «МГНЦ», либо в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</li> <li>- диспансерное наблюдение пациентов с синдромальными формами ПИД с частотой, зависящей от формы и тяжести заболевания.</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b>  <u>На амбулаторном этапе:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- направляет на исследование иммунофенотипирование лимфоцитов и определение уровня иммуноглобулинов;</li> <li>- определяет показания к</li> </ul>	<p>препараты патогенетической терапии обеспечиваемых фондом «Круг добра»</p>
--	---	---	--	--

	<p>- направляет информацию в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;</p> <p>- оформляет форму 030/у.</p>	<p>прием в ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ» или в педиатрическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью проведения диагностики и определения тактики терапии;</p> <p>- осуществляют активное диспансерное наблюдение за больными с установленным диагнозом</p> <p>- контролируют проведение медикаментозной терапии и выполнение рекомендации врача специалиста ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p>- консультации узких специалистов в период стойкой ремиссии:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- врача-хирурга – 1 раз в год</li> <li>- врача-стоматолога – 1 раз в год</li> <li>- врача-отоларинголога – 1 раз в год</li> <li>- врача-кардиолога – 1 раз в год</li> <li>- врача-офтальмолога – 1 раз в год</li> <li>- врача-невролога – 1 раз в год</li> </ul> <p>-ЭКГ – 1 раз в год</p> <p>-УЗИ брюшной полости, почек, ЭХО-сердца – 1 раз в год</p> <p>- денситометрия – 1 раз в год</p> <p>- рентгенография грудной</p>	<p>молекулярно-генетическому обследованию;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- назначает обследование согласно клиническим рекомендациям</li> <li>- назначает терапию по показаниям</li> <li>- наблюдение аллерголога-иммунолога ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью оценки темпов прогрессирования заболевания, оценки эффективности терапии;</li> <li>- актуализация Национального и регионального регистров первичных иммунодефицитов</li> </ul> <p><u>Стационарный этап</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- по показаниям пациент госпитализируется в отделения по профилю</li> <li>- проведение консультаций аллерголога-иммунолога,</li> <li>- по показаниям направляет документы ребенка и проводит телемедицинскую консультацию с Федеральными центрами г. Москвы и Санкт-Петербурга</li> <li>- по показаниям проводится заместительная терапия ВВИГ, антибактериальная, противогрибковая, противовирусная, симптоматическая терапия</li> </ul>	
--	--	---	--	--

		клетки, КТ, МРТ – по показаниям		
<p><b>Первичные иммунодефициты преимущественно с недостаточностью антител</b> D80- D 80.9; D83 – D83.2; D83.8; D83.9</p>	<p>При положительном неонатальном скрининге на первичный иммунодефицит в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента;</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», либо экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ;</li> <li>2) согласовывают с врачом-</li> </ol>	<p>При положительном неонатальном скрининге на первичный иммунодефицит в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивают клиническое состояние пациента;</li> <li>- по согласованию с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и с учетом состояния пациента: направляют на консультацию врача-генетика или врача-неонатолога ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», либо экстренно госпитализируют в отделения патологии новорожденных ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> </ul> <p>В случае нахождения пациента в стационаре в течение 24 часов:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</li> <li>2) согласовывают с врачом иммунологом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ»</li> </ol>	<p><b>ГБУЗ СО «ЕКПЦ», областной перинатальный центр ГАУЗ СО «ОДКБ», ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России:</b></p> <p>при положительном неонатальном скрининге на ПИД в течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- направляют биоматериал пациента с необходимым пакетом документов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для организации подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.</li> <li>- согласовывают с врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ» направление биоматериала пациента на проведение иммунофенотипирования в ГАУЗ СО «ОДКБ», а также тактику ведения пациента до получения результатов подтверждающей диагностики</li> </ul> <p><b>ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</b></p> <p><b>Этап подтверждения диагноза:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) организация первого и, по показаниям, второго этапа подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ – отправка биоматериала пациента (кровь) для: <ul style="list-style-type: none"> <li>- определения уровня TREC и KREC (первый этап)</li> <li>- молекулярно-генетической</li> </ul> </li> </ol>	<p>Заведующий отделом клинической иммунологии ГАУЗ СО «ОДКБ» Власова Е.В.:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>контроль за ведением регионального регистра детей с ПИД;</li> <li>- экспертный прием трудных случаев</li> <li>- оформление заключений на индивидуальный закуп препаратов, не входящих в ЖНВЛП, при наличии извещений о неблагоприятной реакции лекарственного препарата или отсутствии его эффективности.</li> <li>- формирование и контроль своевременной отправки заявки на дорогостоящие препараты патогенетической терапии обеспечиваемых фондом «Круг добра»</li> </ul>

	<p>иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ» направление биоматериала пациента на проведение иммунофенотипирования в ГАУЗ СО «ОДКБ», а также тактику ведения пациента до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>В случае подозрения на ПИД по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультацию к врачу-иммунологу ГАУЗ СО «ОДКБ» либо на госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ», в зависимости от тяжести состояния (по согласованию).</p> <p><b>После установления диагноза:</b>  <b>Участковый врач-педиатр (фельдшер), врач (фельдшер) ОВП:</b>  - направляет информацию в Центр орфанных заболеваний в ГАУЗ СО «ОДКБ» на включение в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих</p>	<p>направление биоматериала пациента на проведение иммунофенотипирования в ГАУЗ СО «ОДКБ», а также тактику ведения пациента до получения результатов подтверждающей диагностики.</p> <p>В случае подозрения ПИД по клинической симптоматике незамедлительно направляют на консультативный прием врача иммунолога-аллерголога ГАУЗ СО «ОДКБ» либо на госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ», в зависимости от тяжести состояния (по предварительной договоренности)</p> <p><b>Врач-педиатр, врач аллерголог -иммунолог ММЦ</b>  <u>На амбулаторном этапе.</u>  - при подтвержденном диагнозе ПИД незамедлительно направляют ребенка на консультативный прием в ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ» или в педиатрическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью проведения диагностики и</p>	<p>диагностики (второй этап)  2) консультация врача-генетика или врача-неонатолога, оценка тяжести состояния ребенка, направление на неотложную консультацию врача иммунолога-аллерголога ГАУЗ СО «ОДКБ»</p> <p><b>После подтверждения диагноза:</b>  - медико-генетическое консультирование семьи, организация молекулярно-генетического обследования родителей и сибсов в ФГБНУ МГНЦ, либо в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»</p> <p><b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b>  <u>На амбулаторном этапе:</u>  - врач аллерголог-иммунолог направляет на исследование иммунофенотипирование лимфоцитов и определение уровня иммуноглобулинов ;  - направляет на молекулярно-генетическое обследование;  - назначает лабораторное обследование согласно клиническим рекомендациям  - назначает инструментальное обследование по показаниям  - назначение заместительной терапии внутривенным иммуноглобулином  - назначение терапии по показаниям  - наблюдение с целью оценки темпов прогрессирования заболевания,</p>	
--	--	---	---	--

	<p>жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности; - оформляет форму 030/у</p>	<p>определения тактики терапии; <b>При установленном диагнозе:</b> - осуществляют активное диспансерное наблюдение за больными с установленным диагнозом - контролируют проведение медикаментозной терапии и выполнение рекомендации врача специалиста ГАУЗ СО «ОДКБ» -наблюдение узких специалистов -ЛОР врача (частота осмотров по состоянию) -пульмонолога- 2 раза в год -хирург по показаниям - инструментальное обследование -УЗИ брюшной полости 1раз в год - рентгенография, КТ, МРТ по показаниям - ФВД</p>	<p>оценки эффективности терапии; - актуализация Национального и регионального регистров первичных иммунодефицитов - назначение медикаментозной терапии, проведение ВК о назначении терапии, направление документов в фонд «Круг добра»; -консультации узких специалистов: -торакального хирурга по показаниям - консультация ЛОР врача по показаниям - хирурга по показаниям -контролирует проведение пациентом введение подкожного иммуноглобулина <u>Стационарный этап</u> - госпитализация в отделения по профилю - назначение аллергологом-иммунологом внутривенного иммуноглобулина - назначение терапии по показаниям -назначение лабораторного обследования по показаниям -назначение инструментального обследования по показаниям - аллерголог-иммунолог по показаниям направляет документы ребенка и проводит телемедицинскую консультацию с Федеральными центрами г. Москвы</p>	
--	--	---	---	--



Приложение № 3 к приказу  
Министерства здравоохранения  
Свердловской области  
от 08.12.2023 № 2882-п

форма

Отчет  
о выявленных детях в рамках раннего неонатального скрининга

\_\_\_\_\_ (месяц, год)

№ п/п	ФИО ребенка	Дата рождения	адрес	Диагноз МКБ	Расшифровка диагноза	Кем наблюдается	Состоит на учете (центр)	Терапия

Врач \_\_\_\_\_ подпись \_\_\_\_\_

Дата

МП