**Об утверждении   
стандарта специализированной медицинской помощи детям при мукополисахаридозе I типа (первичная диагностика и инициация ферментной заместительной терапии)**

В соответствии со статьей 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г.   
№ 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2015, № 10, ст. 1425; 2017, № 31, ст. 4791), п р и к а з ы в а ю:

Утвердить стандарт специализированной медицинской помощи при мукополисахаридозе I типа (первичная диагностика и инициация ферментной заместительной терапии) согласно приложению.

Министр В.И. Скворцова

|  |
| --- |
|  |

Приложение к приказу  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
от «\_\_\_\_»\_\_\_\_\_\_\_20\_\_\_ г. №\_\_\_\_\_\_

СТАНДАРТ

**СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ I ТИПА (ПЕРВИЧНАЯ ДИАГНОСТИКА И ИНИЦИАЦИЯ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ)**

**Категория возрастная:** дети

**Пол:** любой

**Вид медицинской помощи:** специализированная медицинская помощь

**Условия оказания медицинской помощи:** стационарно

**Форма оказания медицинской помощи:** плановая

**Фаза течения заболевания (состояния):** вне зависимости

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

**Осложнение:** вне зависимости

**Средняя продолжительность лечения законченного случая (количество дней):** 14

**Нозологические единицы**: Код по МКБ X: E76.0 Мукополисахаридоз, тип I

<\*>

**1. Медицинские услуги для диагностики заболевания, состояния**

* 1. Прием (осмотр, консультация) врача-специалиста

| Код медицинской услуги | Наименование медицинской услуги | Усредненный показатель частоты предоставления[[1]](#footnote-1) | Усредненный показатель кратности применения |
| --- | --- | --- | --- |
| B01.031.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра первичный | 1,0 | 1 |
| B01.006.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный | 1,0 | 1 |
| B01.023.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный | 1,0 | 1 |
| B01.029.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный | 1,0 | 1 |
| B01.010.001 | Прием (осмотр, консультация) врача - детского хирурга первичный | 0,3 | 1 |
| B01.046.001 | Прием (осмотр, консультация) врача сурдолога-оториноларинголога первичный | 0,3 | 1 |
| B01.015.003 | Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога первичный | 1,0 | 1 |
| B01.050.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда первичный | 0,8 | 1 |
| B01.028.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-оториноларинголога первичный | 1,0 | 1 |
| B01.003.001 | Осмотр (консультация) врачом-анестезиологом-реаниматологом первичный | 0,2 | 1 |

* 1. Лабораторные методы исследования

| Код медицинской услуги | Наименование медицинской услуги | Усредненный показатель частоты предоставления | Усредненный показатель кратности применения |
| --- | --- | --- | --- |
| B03.016.003 | Общий (клинический) анализ крови развернутый | 1,0 | 1 |
| A09.05.018 | Исследование уровня мочевой кислоты в крови | 0,3 | 1 |
| A09.05.023 | Исследование уровня глюкозы в крови | 1,0 | 1 |
| A12.06.019 | Определение содержания ревматоидного фактора в крови | 0,1 | 1 |
| A12.28.010 | Определение уровня гликозаминогликанов мочи | 1,0 | 1 |
| B03.016.011 | Исследование кислотно-основного состояния и газов крови | 0,05 | 1 |
| B03.016.006 | Общий (клинический) анализ мочи | 1,0 | 1 |
| A26.05.019 | Молекулярно-биологическое исследование крови на вирус гепатита C (Hepatitis C virus) | 0,1 | 1 |
| A26.06.082 | Определение антител к бледной трепонеме (Trepo№ema pallidum) в крови | 0,1 | 1 |
| A26.06.048 | Определение антител классов M, G (IgM, IgG) к вирусу иммунодефицита человека ВИЧ-1 (Huma№ immu№odeficie№cy virus HIV 1) в крови | 0,1 | 1 |
| A26.06.049 | Определение антител классов M, G (IgM, IgG) к вирусу иммунодефицита человека ВИЧ-2 (Huma№ immu№odeficie№cy virus HIV 2) в крови | 0,1 | 1 |
| A26.06.036 | Определение антигена (HbsAg) вируса гепатита B (Hepatitis B virus) в крови | 0,1 | 1 |
| A12.05.005 | Определение основных групп по системе AB0 | 0,1 | 1 |
| A12.05.006 | Определение антигена D системы Резус (резус-фактор) | 0,1 | 1 |
| A12.05.007 | Определение подгруппы и других групп крови меньшего значения A-1, A-2, D, Cc, E, Kell, Duffy | 0,1 | 1 |
| A09.05.042 | Определение активности аланинаминотрансферазы в крови | 1,0 | 1 |
| A09.05.041 | Определение активности аспартатаминотрансферазы в крови | 1,0 | 1 |
| A09.05.021 | Исследование уровня общего билирубина в крови | 1,0 | 1 |
| A09.05.022.001 | Исследование уровня билирубина связанного (конъюгированного) в крови | 1,0 | 1 |
| A09.05.026 | Исследование уровня холестерина в крови | 1,0 | 1 |
| A09.05.025 | Исследование уровня триглицеридов в крови | 1,0 | 1 |
| A09.05.039 | Определение активности лактатдегидрогеназы в крови | 1,0 | 1 |
| A09.05.043 | Определение активности креатинкиназы в крови | 1,0 | 1 |
| A09.05.032 | Исследование уровня общего кальция в крови | 1,0 | 1 |
| A09.05.033 | Исследование уровня неорганического фосфора в крови | 1,0 | 1 |
| A09.05.046 | Определение активности щелочной фосфатазы в крови | 1,0 | 1 |
| B03.005.006 | Коагулограмма (ориентировочное исследование системы гемостаза) | 0,3 | 1 |
| A09.05.054.001 | Исследование уровня общего иммуноглобулина E в крови | 0,05 | 1 |
| B03.019.004 | Комплекс исследований для диагностики мукополисахаридоза тип I | 1,0 | 1 |

* 1. Инструментальные методы исследования

| Код медицинской услуги | Наименование медицинской услуги | Усредненный показатель частоты предоставления | Усредненный показатель кратности применения |
| --- | --- | --- | --- |
| A02.12.002.001 | Суточное мониторирование артериального давления | 0,30 | 1 |
| A04.10.002 | Эхокардиография | 1,00 | 1 |
| A04.16.001 | Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное) | 1,00 | 1 |
| A04.23.001 | Нейросонография | 0,05 | 1 |
| A04.28.002.001 | Ультразвуковое исследование почек | 1,00 | 1 |
| A05.03.001 | Магнитно-резонансная томография костной ткани (одна область) | 0,30 | 1 |
| A05.03.002 | Магнитно-резонансная томография позвоночника (один отдел) | 0,50 | 1 |
| A05.04.001 | Магнитно-резонансная томография суставов (один сустав) | 0,20 | 1 |
| A05.10.006 | Регистрация электрокардиограммы | 1,00 | 1 |
| A05.10.008 | Холтеровское мониторирование сердечного ритма | 0,40 | 1 |
| A05.10.009.001 | Магнитно-резонансная томография сердца с контрастированием | 0,05 | 1 |
| A05.23.001 | Электроэнцефалография | 0,30 | 1 |
| A05.23.001.002 | Электроэнцефалография с видеомониторингом | 0,20 | 1 |
| A05.23.009.001 | Магнитно-резонансная томография головного мозга с контрастированием | 0,20 | 1 |
| A05.25.002 | Исследование вызванной отоакустической эмиссии | 0,10 | 1 |
| A05.25.006 | Регистрация вызванных акустических ответов мозга на постоянные модулированные тоны (ASSR тест) | 0,10 | 1 |
| A05.26.002 | Регистрация зрительных вызванных потенциалов коры головного мозга | 0,10 | 1 |
| A06.03.030 | Рентгенография запястья | 0,10 | 1 |
| A06.03.032 | Рентгенография кисти | 0,20 | 1 |
| A06.03.041 | Рентгенография таза | 0,20 | 1 |
| A06.03.058.001 | Компьютерная томография позвоночника с мультипланарной и трехмерной реконструкцией | 0,10 | 1 |
| A06.03.061.001 | Рентгеноденситометрия поясничного отдела позвоночника | 0,10 | 1 |
| A06.09.007 | Рентгенография легких | 0,80 | 1 |
| A06.23.004.006 | Компьютерная томография головного мозга с внутривенным контрастированием | 0,20 | 1 |
| A06.30.005 | Компьютерная томография органов брюшной полости | 0,07 | 1 |
| A05.02.001 | Электромиография игольчатая (одна мышца) | 0,50 | 1 |

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

* 1. Прием (осмотр, консультация) и наблюдение врача-специалиста

| Код медицинской услуги | Наименование медицинской услуги | Усредненный показатель частоты предоставления | Усредненный показатель кратности применения |
| --- | --- | --- | --- |
| B01.023.002 | Прием (осмотр, консультация) врача-невролога повторный | 0,5 | 1 |
| B01.010.002 | Прием (осмотр, консультация) врача - детского хирурга повторный | 0,05 | 1 |
| B01.046.002 | Прием (осмотр, консультация) врача сурдолога-оториноларинголога повторный | 0,05 | 1 |
| B01.050.002 | Прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда повторный | 0,1 | 1 |
| B01.029.002 | Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога повторный | 0,1 | 1 |
| B01.015.004 | Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога повторный | 0,5 | 1 |
| B01.028.002 | Прием (осмотр, консультация) врача-оториноларинголога повторный | 0,3 | 1 |
| B01.003.002 | Осмотр (консультация) врачом-анестезиологом-реаниматологом повторный | 0,05 | 1 |
| B01.031.005 | Ежедневный осмотр врачом-педиатром с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара | 1,0 | 13 |

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

| Код анатомо-терапевтической классификации | Наименование лекарственного препарата <\*\*> | Усредненный показатель частоты предоставления | Единицы измерения | ССД  <\*\*\*> | СКД  <\*\*\*\*> |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| A16AB05 | Ларонидаза | 1,0 | ЕД | 4 000 | 8 000 |
| R06AE07 | Цетиризин | 0,1 | мг | 10 | 140 |
| A05AA02 | Урсодезоксихолевая кислота | 0,1 | мг | 500 | 7 000 |
| C07AA05 | Пропранолол | 0,1 | мг | 120 | 600 |
| C07AB03 | Атенолол | 0,1 | мг | 225 | 1 125 |
| C07AB07 | Бисопролол | 0,1 | мг | 15 | 75 |
| C08CA01 | Амлодипин | 0,1 | мг | 15 | 75 |
| C08CA05 | Нифедипин | 0,1 | мг | 30 | 150 |
| C09AA01 | Каптоприл | 0,1 | мг | 75 | 375 |
| C09AA03 | Лизиноприл | 0,1 | мг | 15 | 75 |
| C09AA09 | Фозиноприл | 0,1 | мг | 15 | 75 |
| C09AA02 | Эналаприл | 0,1 | мг | 30 | 150 |
| H02AB02 | Дексаметазон | 0,05 | мг | 8 | 32 |
| №02BE01 | Парацетамол | 0,05 | г | 1 | 4 |
| №03AA02 | Фенобарбитал | 0,1 | мг | 675 | 3 375 |
| №03AE01 | Клоназепам | 0,1 | мг | 5 | 23 |
| №03AF01 | Карбамазепин | 0,1 | мг | 2 025 | 10 125 |
| №03AG01 | Вальпроевая кислота | 0,1 | мг | 5 400 | 27 000 |
| №03AX11 | Топирамат | 0,1 | мг | 675 | 3 375 |
| №03AX14 | Леветирацетам | 0,1 | мг | 1 500 | 7 500 |

1. **Виды лечебного питания, включая специализированные продукты лечебного питания**

| **Наименование вида лечебного питания** | **Усредненный показатель частоты предоставления** | **Количество** |
| --- | --- | --- |
| Вариант диеты с механическим и химическим щажением | 0,75 | 13 |
| Вариант диеты с повышенным количеством белка (высокобелковая диета) | 0,25 | 13 |

<\*> Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.

<\*\*> Международное непатентованное или химическое наименование лекарственного препарата, а в случаях их отсутствия - торговое наименование лекарственного препарата.

<\*\*\*> Средняя суточная доза.

<\*\*\*\*> Средняя курсовая доза.

Примечания:

1. Лекарственные препараты для медицинского применения, зарегистрированные на территории Российской Федерации, назначаются в соответствии с инструкцией по применению лекарственного препарата для медицинского применения и фармакотерапевтической группой по анатомо-терапевтическо-химической классификации, рекомендованной Всемирной организацией здравоохранения, а также с учетом способа введения и применения лекарственного препарата.

2. Назначение и применение лекарственных препаратов для медицинского применения, медицинских изделий и специализированных продуктов лечебного питания, не входящих в стандарт медицинской помощи, допускаются в случае наличия медицинских показаний (индивидуальной непереносимости, по жизненным показаниям) по решению врачебной комиссии (часть 5 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2012, № 26, ст. 3442, ст. 3446; 2013, № 27, ст. 3459, ст. 3477; № 30 (Часть I), ст. 4038; № 39, ст. 4883; № 48, ст. 6165; № 52 (часть I), ст. 6951; 2014, № 23, ст. 2930; № 30 (Часть I), ст. 4244, ст. 4247, ст. 4257; 2014, № 43, ст. 579808; № 49 (часть VI), ст. 6927, ст. 6928; 2015, № 1 (часть I), ст. 72, ст. 85; № 10, ст. 1403, ст. 1425; № 14, ст. 2018; 2015, № 27, ст. 3951; № 29 (часть I), ст. 4339, ст. 4356, ст. 4359, ст. 4397; № 51 (часть III), ст. 7245; 2016, № 1 (часть I), ст. 9, ст. 28; № 15, ст. 2055; № 18, ст. 2488; № 27 (Часть I), ст. 4219; 2017, № 15 (Часть I), ст. 2136; № 18, ст. 2663; № 27, ст. 3951; № 31 (Часть I), ст. 4765, ст. 4791; № 50 (Часть III), ст. 7544, ст. 7563; 2018, № 1 (Часть I), ст. 49; № 11, ст. 1591; № 30, ст. 4543; № 32 (Часть II), ст. 5116).

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