



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

Управление выпуска правовых актов
Губернатора Свердловской области
и Правительства Свердловской области

ЗАРЕГИСТРИРОВАН В РЕЕСТРЕ

« 5 » декабря 20 24 г.

Регистрационный № 2367

02.12.2024

№ 2887-п

г. Екатеринбург

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

Во исполнение Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», постановления Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента», приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», приказов Министерства здравоохранения Свердловской области от 14.07.2016 № 1143-п «Об алгоритме наблюдения за больными, входящими в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области, с учетом трехуровневой системы оказания медицинской помощи», от 19.04.2019 № 768-п «О порядке ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области», от 02.08.2021 № 1731-п «О реализации Указа Президента Российской Федерации от 05 января 2021 года № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра», от 30.01.2023 №170-г: «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше,

злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственной им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, проживающих на территории Свердловской области», от 08.12.2023 № 2882-п «Об утверждении алгоритма наблюдения и оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, проживающими на территории Свердловской области, с учетом трехуровневой системы оказания медицинской помощи» (далее – приказ от 08.12.2023 № 2882-п), с целью повышения доступности и качества медицинской помощи пациентам с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни или инвалидности

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:

1) Положение об Областном центре орфанных заболеваний ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» (далее – ГАУЗ СО «ОДКБ») (приложение № 1);

2) Алгоритм организации оказания медицинской помощи детям, проживающим в Свердловской области и страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности их жизни или инвалидности (приложение № 2) (далее – алгоритм);

3) Маршрутизация пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями и проживающих на территории Свердловской области, имеющих обеспечение лекарственными препаратами, лечебным питанием (приложение № 3) (далее – маршрутизация);

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

1) назначить лицо, ответственное за оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями;

2) направить информацию об ответственном лице: наименование медицинской организации, ФИО, должность, телефон, адрес рабочей электронной почты – на электронный адрес odkb-public@mis66.ru;

3) обеспечить оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями в соответствии с приложениями № 2, 3 к приказу.

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

1) организовать Областной центр орфанных заболеваний;

2) обеспечить работу Областного центра орфанных заболеваний в соответствии с утвержденным Положением (приложение № 1);

3) обеспечить оказание медицинской помощи детям с орфанными

заболеваниями в соответствии с приложениями № 2, 3 к приказу;

4. Главному врачу ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (далее – ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР») Е.Б. Николаевой обеспечить:

1) оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями в соответствии с приложениями №2,3.

2) передачу в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» данных о детях с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, согласно приказу Министерства здравоохранения Свердловской области от 08.12.2023 № 2882-п;

5. И.о. главного врача ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум» Е.А. Дугиной обеспечить:

1) оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями по профилю «офтальмология» на амбулаторном и стационарном этапах;

2) передачу в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» данных о детях с орфанными заболеваниями по профилю «офтальмология» с впервые установленным диагнозом в течении 5 дней после установки диагноза по защищенному каналу связи (odkb-public@mis66.ru)

6. Директору ГБУ СО «Уральский научно-исследовательский институт дерматовенерологии и иммунопатологии» Н.В. Кунгурову обеспечить:

1) оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями по профилю «дерматология» на амбулаторном и стационарном этапах;

2) передачу в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» данных о детях с орфанными заболеваниями по профилю «дерматология» с впервые установленным диагнозом в течении 5 дней после установки диагноза по защищенному каналу связи (odkb-public@mis66.ru).

7. Директору ГАУ ДПО «Уральский институт управления здравоохранением имени А.Б. Блохина» С.Л. Леонтьеву обеспечить:

1) ведение регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области, согласно приказу Министерства здравоохранения Свердловской области от 19.04.2019 №768-п «О порядке ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области»;

2) передачу в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «ОДКБ» регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, ежемесячно в срок до 20 числа месяца, следующего за отчетным.

8. Главным внештатным специалистам Министерства здравоохранения Свердловской области обеспечить организационно-методическое сопровождение специалистов, ответственных за наблюдение детей с орфанными заболеваниями

в соответствии с профилем.

9. Рекомендовать руководителям федеральных государственных бюджетных учреждений здравоохранения Федерального медико-биологического агентства России:

1) назначить лицо, ответственное за оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями;

2) обеспечить оказание медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями в соответствии с приложениями №2, 3 к приказу.

10. Настоящий приказ опубликовать на «Официальном интернет-портале правовой информации Свердловской области» (www.pravo.gov66.ru) в течение десяти дней с момента подписания.

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

12. Ответственность за исполнение приказа возложить на начальника отдела организации медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Свердловской области Е.В. Савельеву.

13. 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 02.12.2014 № 2887-н

ПОЛОЖЕНИЕ **об Областном центре орфанных заболеваний**

1. Общие положения

1.1. Областной центр орфанных заболеваний (далее – Центр) создан на базе ГАУЗ СО «ОДКБ».

1.2. Организация деятельности Центра осуществляется в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации и Свердловской области, настоящим Положением.

1.3. Центр организуется в целях:

- централизации и координации деятельности медицинских организаций Свердловской области, включенных в единую систему оказания медицинской помощи пациентам в возрасте до 18 лет с орфанными заболеваниями,
- внедрения эффективных методик обследования и лечения профильных пациентов.

1.4. Для оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями Центр использует диагностические и лечебные ресурсы ГАУЗ СО «ОДКБ».

1.5. Центр сотрудничает с ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «КДЦ «ОЗМР», ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум», ГБУ СО «Уральский научно-исследовательский институт дерматовенерологии и иммунопатологии» (далее – ГБУ СО «УрНИИДВиИ») по вопросам диагностики, консультативной помощи врачей специалистов и по координационным вопросам.

1.6. Центр сотрудничает с медицинскими организациями Свердловской области, федеральными медицинскими организациями, медицинскими организациями субъектов Российской Федерации по вопросам организации и оказания первичной медико-санитарной, специализированной (в том числе высокотехнологичной) медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями.

1.7. Финансирование Центра осуществляется за счет источников, разрешенных действующим законодательством Российской Федерации, и в пределах утвержденного плана финансово-хозяйственной деятельности ГАУЗ СО «ОДКБ».

1.8. Центр ведет учет и отчетность в порядке, сроки и по формам, установленным нормативными актами Министерства здравоохранения Российской Федерации, Министерства здравоохранения Свердловской области и ГАУЗ СО «ОДКБ».

2. Структура Центра.

2.1. Руководитель центра.

2.2. Координационная группа: врач специалист, техник (odkb-public@mis66.ru, конт. телефон 231-95-18).

2.3. Амбулаторный этап: кабинет орфанных заболеваний детского консультативно-диагностического центра ГАУЗ СО «ОДКБ», консультации профильных специалистов: невролог, детский эндокринолог, гастроэнтеролог, ревматолог, детский кардиолог, иммунолог, травматолог-ортопед, нефролог, гематолог, детский онколог, пульмонолог, генетик.

2.3.1. Пациенты с орфанными заболеваниями по профилю «офтальмология» консультируются и наблюдаются в ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум».

2.3.2. Пациенты с болезнями обмена консультируются и наблюдаются в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

2.3.3. Пациенты с орфанными заболеваниями по профилю «дерматология» консультируются и наблюдаются ГБУ СО «УрНИИДВиИ».

2.4. Стационарный этап: профильные стационарные отделения ГАУЗ СО «ОДКБ» (круглосуточный или дневной стационар): педиатрическое, неврологическое, нефрологическое, гастроэнтерологическое, кардиоревматологическое, эндокринологическое, травматолого-ортопедическое, отделение патологии новорожденных, отделение детской онкологии и гематологии.

2.4.1. Пациенты с орфанными заболеваниями по профилю «офтальмология» госпитализируются в ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум».

2.4.2. Пациенты с орфанными заболеваниями по профилю «дерматология» госпитализируются в ГБУ СО «УрНИИДВиИ».

2.5. Главные внештатные детские специалисты Министерства здравоохранения Свердловской области или кураторы по профилю орфанного заболевания.

3. Основные задачи и функции Центра

3.1. Организация и координация амбулаторной и стационарной специализированной помощи детям в возрасте от 0 до 18 лет, страдающим заболеваниями, включенными в перечень орфанных.

3.2. Амбулаторный этап (наблюдение пациента не достигшего 18-летнего возраста):

- взятие пациента на диспансерный учет;
- определение объема медицинской помощи (диагностика, лечение, реабилитация), кратность амбулаторного наблюдения, частота госпитализации в дневной или круглосуточный стационар;
- динамическое наблюдение пациента и оценка эффективности проводимой терапии с контролем основных показателей функций органов и систем;

– динамическая оценка эффективности патогенетического, симптоматического лечения, проводимых реабилитационных мероприятий пациентов после выписки из стационара;

– передача документов пациента во взрослую сеть при достижении им 18 летнего возраста.

3.3. Стационарный этап (круглосуточный или дневной стационар):

– проведение терапии орфанного заболевания, в т.ч. инициация терапии по впервые диагностированному орфанному заболеванию в соответствии с Федеральными клиническими рекомендациями (ФКР);

– проведение инструментальных и лабораторных методов обследования в соответствии с ФКР или стандартами лечения орфанного заболевания на госпитальном этапе для оценки функционального состояния органов и систем;

– консультации узкими специалистами по имеющейся патологии в рамках основного орфанного заболевания, его осложнений, сопутствующей патологии;

– оценка эффективности ранее проводимой терапии.

3.4. Оптимизация системы профилактических мероприятий, этапной реабилитации и социальной адаптации пациентов с орфанными заболеваниями.

3.5. Сбор и передача информации для регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в ГАУ ДПО «Уральский институт управления здравоохранением имени А.Б.Блохина».

3.6. Сбор информации в соответствии с перечнем, установленным ст. 44 Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», в том числе в рамках расширенного неонатального скрининга.

3.7. Сверка данных регистров с медицинскими организациями Свердловской области каждые 6 месяцев

3.8. Организация преемственности в оказании медицинской помощи детям и подросткам в возрасте до 18 лет, с орфанными (редкими) заболеваниями в системе здравоохранения Свердловской области.

3.9. Организация преемственности в оказании медицинской помощи подросткам, достигшим 18 лет, с орфанными (редкими) заболеваниями в системе здравоохранения Свердловской области с медицинскими организациями, оказывающими помощь взрослому населению.

3.10. Внесение информации о пациентах с орфанными (редкими) заболеваниями в МИС «Единая цифровая платформа».

3.11. Организация и проведение научно-практических конференций, семинаров и обсуждений по проблеме орфанных заболеваний.

3.12. Подготовка информационных и научно-популярных материалов для различных категорий населения по вопросам выявления и лечения орфанных заболеваний.

4. Порядок работы Центра

4.1. Центр координирует диагностику и лечение орфанных заболеваний в соответствии со стандартами, федеральных клинических рекомендаций (далее – ФКР), в рамках выполнения областной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи во всех структурных подразделениях с учётом профиля.

4.2. Центр организует мероприятия, направленные на профилактику орфанной патологии, в том числе медико-генетическое консультирование на стационарном этапе нахождения в ГАУЗ СО «ОДКБ».

4.3. Консультативный прием пациентов в структурных подразделениях Центра осуществляется по направлению медицинских организаций Свердловской области, а также путем приглашения пациента для катamnестического наблюдения.

5. Права Центра

5.1. Определять направления научно-практической деятельности Центра.

5.2. Инициировать разработку новых диагностических и лечебных методик в рамках научно-практической деятельности с последующей передачей их для внедрения в практику здравоохранения.

5.3. Инициировать организацию тематических областных конференций с целью популяризации знаний и внедрения наиболее эффективных методик лечения в практику.

5.4. Запрашивать у медицинских организаций Свердловской области выписки из медицинской документации пациентов, включенных в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями.

5.5. Инициировать проведение консилиума для установления состояния здоровья пациента с орфанным заболеванием, определения прогноза и тактики медицинского обследования и лечения, целесообразности направления в специализированные отделения медицинской организации или другую медицинскую организацию и для решения иных вопросов в случаях, предусмотренных Федеральным законом от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

Приложение №2 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 02.12.2014 № 2887-н.

Алгоритм

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

1.1. Врач-специалист медицинской организации Свердловской области, участвующей в оказании первичной медико-санитарной помощи, при подозрении на наличие редкого (орфанного) заболевания у пациента, получающего медицинскую помощь в данной медицинской организации, направляет его на консультацию к профильному врачу-специалисту Кабинета орфанных заболеваний детского консультативно-диагностического центра ГАУЗ СО «ОДКБ» (далее – ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ») в установленном порядке (запись в «Единой цифровой платформе»), а также к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», при необходимости направляет на госпитализацию в экстренном или неотложном порядке в профильное отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» .

1.2. В Кабинет орфанных заболеваний ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ» направляют пациентов со следующими международными классификациями болезней 10-го пересмотра (далее – МКБ):

Специальность врача	МКБ
Невролог	E85.1, G10, G11.1, G11.3, G11.4, G12.0, G12.1, G12.2, G12.8, G20, G23.0, G23.8, G24.1, G24.8, G25.3, G31.8, G31.9, G36.0, G40.0, G40.4, G47.3, G47.11, G60.0, G60.1, G61.0, G61.8, G70.0, G70.2, G71.0, G71.1, G71.2, G71.3, G93.4, G95.0, G98, Q05.1-Q05.8, Q43.1, Q85.0, Q85.1.
Детский эндокринолог	D44.8, E88.0, E16.1, E22.0, E22.1, E22.8, E23.0, E24.0, E25.0, E29.1, E30.1, E34.3, E34.5, Q77.4, Q87.1, Q87.3
Гастроэнтеролог	E75.5, E83.0, E88.8, K76.8, E88.1, K50, K51, K90.8, K90.9, K91.1, K91.2, K91.8, Q43.1, Q44.7
Ревматолог	E85.0, E85.2, E85.4, E85.8, E85.9, M08.2, M30.1, M31.4, M35.2
Детский кардиолог	I09.2, I27.0, I27.8, I42.1, I42.2, I45.8, I47.2, I48, I49.5, I78.0, Q20.9.
Иммунолог	D80, D81, D82, D83, D84.1, D84.1, D84.8, D84.9, D89
Нефролог	D59.3, E83.3, N20, N04, Q61

Гематолог	D18, D45, D46, D47.1, D47.3, D51.1, D55, D56, D57, D58, D59, D60, D61, D64, D66, D67, D68, D69, D70.0, D72, D74, D75, D76, E80.0, E80.1, E80.2, E83.1, M31.1.
Детский онколог	C00, C01-09, C10, C11, C12, C13, C15, C18.9, C22, C23, C24, C30, C31, C32, C34, C37, C38, C38.2, C40-41.9, C44, C45, C47-49.9, C51, C52, C53, C54, C55, C56, C57, C58, C60, C61, C62, C64, C65-C68, C69.2, C70-C75, C76.0, C76.1, C76.2, C76.3, C76.7, C76.8, C81, C82, C83, C85, C86, C88, C90, C91, C92, C93, C94, C95, C96.
Травматолог-ортопед	M61.1, M86.6, Q74.0, Q77.5, Q78.0, Q78.6, Q79.6, Q87.2, Q77.8
Пульмонолог	D86, E84, J84.1, J93.1, M31.3, Q34.8

1.3. В ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляют пациентов со следующими МКБ: E34.8, E70.0, E70.1, E70.2, E70.3, E71.0, E71.1, E71.3, E72.0, E72.1, E72.2, E72.3, E72.4, E72.5, E74.0, E74.1, E74.2, E74.4, E75.0, E75.1, E75.2, E75.4, E76.0, E76.1, E76.2, E77.0, E77.1, E78.2, E78.6, E78.8, E79.1, E79.8, E80.5, E83.4, E88.8, Q77.8, Q82.4, Q85.8, Q87.0, Q87.1, Q87.4, Q87.8, Q89.8, Q93.3, Q93.4, Q93.5, Q99, T88.3.

1.4. В ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум» направляют пациентов со следующими МКБ: N16.2, N35.5, N47.2, Q13.1.

1.5. В ГБУ СО УрНИИДВиИ направляют пациентов со следующими МКБ: V37.2, V46.0-V46.9, L13.0, L81.6, Q80, Q81, Q82.8.

1.6. Профильный врач-специалист Кабинета орфанных заболеваний ДКДЦ ГАУЗ СО «ОДКБ», врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», врач-офтальмолог ГАУЗ СО «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум», врач-дерматовенеролог ГБУ СО УрНИИДВиИ):

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

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

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

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

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

при наличии показаний направляет пациента на медицинскую реабилитацию

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

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

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

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

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

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

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

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

организует катамнестическое наблюдение за пациентами с орфанными заболеваниями в соответствии со стандартами, утвержденными Министерством

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

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

Приложение №3 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 02.12.2024. № 2897-н.

Маршрутизация

пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями и проживающих на территории Свердловской области, имеющих обеспечение лекарственными препаратами, лечебным питанием

№ п/ п	Заболевание	Код МКБ	Медицинская организация		Главный внештатный специалист или куратор	Источник обеспечения лекарственным и препаратами или лечебным питанием
			Амбулаторный этап	Стационарный этап		
1	Гемолитико-уремический синдром	D59.3	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Журавлева Н.С. ZhuravlevaNS@mis66.ru	ВЗН
2	Х-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит	E83.3	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Журавлева Н.С. ZhuravlevaNS@mis66.ru	Круг добра
3	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Аракаев О.Р. Arakaevor@mis66.ru	ВЗН
4	Апластическая анемия неуточненная	D61.9	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Аракаев О.Р. Arakaevor@mis66.ru	ВЗН
5	Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X	D68.2	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Аракаев О.Р. Arakaevor@mis66.ru	Региональный сегмент

	(Стюарта-Прауэра)					
6	Нейробластома	C 72.2	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Аракаев О.Р. Arakaevor@mis66.ru	Круг добра
7	Острый лимфобластный лейкоз	C 91.	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Аракаев О.Р. Arakaevor@mis66.ru	Круг добра
8	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Стренева О.В. Strenevaov@mis66.ru Крейнинг В.В KreiningVV@mis66.ru	Региональный сегмент
9	Дефект в системе комплемента	D84.1	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Власова Е.В. vlasovaev@mis66.ru	Региональный сегмент
10	Первичные иммунодефициты	D82.1	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Власова Е.В. vlasovaev@mis66.ru	Круг добра
11	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Кияев А.В. KiyayevAV@mis66.ru	Региональный сегмент
12	Врожденный гипотиреоз	E03.1	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Кияев А.В. KiyayevAV@mis66.ru	ЛЛО
13	Врожденная дисфункция коры надпочечников	E25.0	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Кияев А.В. KiyayevAV@mis66.ru	ЛЛО
14	Ахондроплазия	Q77.4	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Кияев А.В. KiyayevAV@mis66.ru	Круг добра
15	Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Сумина М.Г. eozmr-public@mis66.ru	Региональный сегмент
16	Тирозинемия	E70.2	ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Сумина М.Г. eozmr-public@mis66.ru	Региональный сегмент

17	Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Сумина М.Г. eozmr-public@mis66.ru	Региональный сегмент
18	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Сумина М.Г. eozmr-public@mis66.ru	Региональный сегмент
19	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Сумина М.Г. eozmr-public@mis66.ru	Региональный сегмент
20	Гомоцистинурия	E72.1	ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Сумина М.Г. eozmr-public@mis66.ru	Региональный сегмент
21	Глютарикацидурия	E72.3	ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Сумина М.Г. eozmr-public@mis66.ru	Региональный сегмент
22	Галактоземия	E74.2	ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Сумина М.Г. eozmr-public@mis66.ru	Региональный сегмент
23	Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Невмержицкая К.С. nevmerzhitskayaks@mis66. ru Журавлева Н.С. ZhuravlevaNS@mis66.ru	Региональный сегмент
24	Болезнь Помпе	E74.0	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Невмержицкая К.С. nevmerzhitskayaks@mis66. ru	Круг добра
25	Спинальная мышечная атрофия	G12.1	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Невмержицкая К.С. nevmerzhitskayaks@mis66. ru	Круг добра
26	Миодистрофия Дюшенна-Беккера	G71.0	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Невмержицкая К.С. nevmerzhitskayaks@mis66.	Круг добра

					ru	
27	Туберозный склероз	Q85.1	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Невмержицкая К.С. nevmerzhitskayaks@mis66. ru	Круг добра
28	Нейрофиброматоз 1 типа	Q85.0	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Невмержицкая К.С. nevmerzhitskayaks@mis66. ru	Круг добра
29	Хроническая воспалительная демилинизирующая полиневропатия	G61.8	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Невмержицкая К.С. nevmerzhitskayaks@mis66. ru	Круг добра
30	Гипофосфатазия	E83.3	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Невмержицкая К.С. nevmerzhitskayaks@mis66. ru	Круг добра
31	Муковисцидоз	E84.0	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Шуляк И.П. Shulyakip@mis66.ru	Круг добра
32	Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Бахарева Л.И. bakharevali@mis66.ru	ВЗН
33	Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Бахарева Л.И. bakharevali@mis66.ru	ВЗН
34	Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Бахарева Л.И. bakharevali@mis66.ru	ВЗН
35	Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Новожилова Е.П. NovozhilovaEP@mis66.ru	ВЗН
36	Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Новожилова Е.П. NovozhilovaEP@mis66.ru	Региональный сегмент
37	Дефицит лизосомной кислой липазы	E75.5	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Новожилова Е.П. NovozhilovaEP@mis66.ru	Круг добра
38	Хронический гепатит С	B18.2	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Новожилова Е.П. NovozhilovaEP@mis66.ru	Круг добра

39	Синдром короткой кишки	K90.8	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Петерс С.С. peterssss@mis66.ru	Круг добра
40	Незавершенный остеогенез	Q78.0	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Пупышев Н.Н. pupyshevnn@mis66.ru	Региональный сегмент
41	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) первичная	I27.0	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Скоробогатова О.В. skorobogatoavaov@mis66.ru	Региональный сегмент
42	Катехоламинэргическая полиморфная желудочковая тахикардия	I47.2	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Скоробогатова О.В. skorobogatoavaov@mis66.ru	Круг добра
43	Синдром удлинённого интервала QT	I45.8	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Скоробогатова О.В. skorobogatoavaov@mis66.ru	Круг добра
44	Юношеский артрит с системным началом	M08.2	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Брук Я.А. dgb11-public@mis66.ru с отметкой: для Брук Я.А.	ВЗН
45	Наследственная дистрофия сетчатки, вызванная биаллельными мутациями в гене RPE65	H35.5	ГАУЗ СО «Бонум»	ГАУЗ СО «Бонум»	Степанова Е.А. bonum-odoc@mis66.ru	Круг добра
46	Нейротрофический кератит	H16.2	ГАУЗ СО «Бонум»	ГАУЗ СО «Бонум»	Степанова Е.А. bonum-odoc@mis66.ru	Круг добра
47	Синдром Ундины	G47.3	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Сапего Е.Ю. SapegoEY@mis66.ru	Круг добра
48	Буллезный эпидермолиз	Q 81.0	ГБУ СО УрНИИДВиИ	ГБУ СО УрНИИДВиИ	Лаврик И.Г. urniidvi-public@mis66.ru с отметкой: для Лаврик И.Г.	Круг добра

47	Синдром Ундины	G47.3	ГАУЗ СО «ОДКБ»	ГАУЗ СО «ОДКБ»	Сапего Е.Ю. SapegoEY@mis66.ru	Круг добра
48	Буллезный эпидермолиз	Q 81.0	ГБУ СО «УрНИИДВиИ» ГБУЗ СО «СОКВД»	ГБУ СО «УрНИИДВиИ» ГБУЗ СО «СОКВД»	Лаврик И.Г. i.lavrik@mis66.ru	Круг добра