

Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при болезни Фабри (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)

Приказ · № 14н · от 17.01.2025 · Министерство здравоохранения · Действует без изменений

Министерство юстиции
Российской Федерации
ЗАРЕГИСТРИРОВАНО
Регистрационный № 81325
от 19 февраля 2025 г.

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ПРИКАЗ

Москва

17 января 2025 г. № 14н

Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при болезни Фабри (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)

В соответствии с пунктом 4 части 1 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" и подпунктом 5.2.18 пункта 5 Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2012 г. № 608, приказываю:

1. Утвердить стандарт медицинской помощи детям при болезни Фабри (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение) согласно приложению.
2. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 июня 2021 г. № 693н "Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при болезни Фабри" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 12 июля 2021 г., регистрационный № 64228).

Министр М.А.Мурашко

Приложение
к приказу Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от 17 января 2025 г. № 14н

СТАНДАРТ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ (ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)

Возрастная категория пациента: дети

Пол пациента: любой

Вид медицинской помощи: первичная медико-санитарная помощь, специализированная медицинская помощь

Условия оказания медицинской помощи: амбулаторно, в дневном стационаре, стационарно

Форма оказания медицинской помощи: плановая

Средняя продолжительность лечения законченного случая (количество дней): 365

Нозологические единицы (код по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра):E75.2Другие сфинголипидозы

1. Медицинские услуги для диагностики заболевания, состояния

1.1. Прием (осмотр, консультация) врача-специалиста

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
------------------------	---------------------------------	---	---

V01.004.001

Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога первичный0,051

V01.006.001

Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный0,21

V01.015.003

Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога первичный0,21

V01.023.001

Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный0,21

V01.025.001

Прием (осмотр, консультация) врача-нефролога первичный0,21

V01.029.001

Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный0,21

V01.031.001

Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра первичный (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой

V01.026.001 "Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) первичный")0,0051

V01.035.003

Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского первичный0,21

V01.046.001

Прием (осмотр, консультация) врача сурдолога-оториноларинголога первичный0,11

V01.070.009

Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный0,21

1.2. Лабораторные методы исследования

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
------------------------	---------------------------------	---	---

A08.30.046.005

Патолого-анатомическое исследование биопсийного (операционного) материала пятой категории сложности0,0341

A09.05.193

Исследование уровня тропонинов I, T в крови0,081

A09.05.230

Исследование уровня цистатина C в крови0,021

A09.05.256

Исследования уровня N-терминального фрагмента натрийуретического пропептида мозгового (NT-proBNP) в крови0,081

A09.28.003.001

Определение альбумина в моче0,041

A09.28.003.002

Определение количества белка в суточной моче0,161

A09.28.006

Исследование уровня креатинина в моче0,21

A12.28.002

Исследование функции нефронов по клиренсу креатинина (проба Реберга)0,21

B03.016.002

Общий (клинический) анализ крови0,21

B03.016.004

Анализ крови биохимический общетерапевтический0,21

B03.016.006

Общий (клинический) анализ мочи0,21

B03.019.018

Комплекс исследований для диагностики болезни Фабри0,21

1.3. Инструментальные методы исследования

Код медицинской услугиНаименование медицинской услугиУсредненный показатель частоты предоставленияУсредненный показатель кратности применения

A02.12.002.001

Суточное мониторирование артериального давления0,21

A03.16.001

Эзофагогастродуоденоскопия0,031

A03.18.001

Колоноскопия0,0141

A04.10.002

Эхокардиография0,21

A04.16.001

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)0,21

A04.28.002

Ультразвуковое исследование мочевыводящих путей0,21

A04.28.002.001

Ультразвуковое исследование почек0,21

A05.02.001.003

Электронейромиография стимуляционная одного нерва0,042

A05.10.006

Регистрация электрокардиограммы0,21

A05.10.008

Холтеровское мониторирование сердечного ритма0,21

A05.10.009

Магнитно-резонансная томография сердца и магистральных сосудов0,21

A05.10.009.001

Магнитно-резонансная томография сердца с контрастированием0,021

A05.23.001.002

Электроэнцефалография с видеомониторингом0,041

A05.23.009

Магнитно-резонансная томография головного мозга0,21

A05.23.009.001

Магнитно-резонансная томография головного мозга с контрастированием0,081

A05.25.006

Регистрация вызванных акустических ответов мозга на постоянные модулированные тоны (ASSR тест)0,041

A06.09.005

Компьютерная томография органов грудной полости0,021

A06.09.007.001

Прицельная рентгенография органов грудной клетки0,141

A06.12.052.001

Компьютерно-томографическая ангиография брюшной аорты и подвздошных сосудов0,011

A06.23.004

Компьютерная томография головного мозга0,021

A11.16.001

Биопсия пищевода с помощью эндоскопии0,011

A11.16.002

Биопсия желудка с помощью эндоскопии0,0021

A11.16.003

Биопсия двенадцатиперстной кишки с помощью эндоскопии0,0021

A11.17.002

Биопсия тонкой кишки эндоскопическая0,011

A11.18.001

Биопсия ободочной кишки эндоскопическая0,011

A12.09.001

Исследование неспровоцированных дыхательных объемов и потоков0,061

A12.16.001

Пищеводная манометрия0,0021

A12.25.001

Тональная аудиометрия0,121

A12.25.001.001

Тональная аудиометрия в свободном звуковом поле0,021

A12.25.002

Речевая аудиометрия0,021

A12.25.010

Игровая аудиометрия0,021

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

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

Код медицинской услугиНаименование медицинской услугиУсредненный показатель частоты предоставленияУсредненный показатель кратности применения

V01.004.001

Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога первичный0,951

V01.004.002

Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога повторный0,051

V01.006.001

Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный0,41

V01.006.002

Прием (осмотр, консультация) врача-генетика повторный0,22

V01.015.003

Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога первичный0,81

V01.015.004

Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога повторный0,21

V01.023.001

Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный0,81

V01.023.002

Прием (осмотр, консультация) врача-невролога повторный0,22

V01.025.001

Прием (осмотр, консультация) врача-нефролога первичный0,81

V01.025.002

Прием (осмотр, консультация) врача-нефролога повторный0,21

V01.029.001

Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный0,81

V01.029.002

Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога повторный0,21

V01.031.001

Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра первичный (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой

V01.026.001 "Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) первичный")0,0451

V01.031.002

Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра повторный (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой

V01.026.002 "Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) повторный")0,0521

B01.031.005

Ежедневный осмотр врачом-педиатром с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара0,9648

B01.035.003

Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского первичный0,131

B01.035.004

Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского повторный0,0331

B01.070.009

Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный0,81

B01.070.010

Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога повторный0,21

B04.006.001

Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача-генетика11

B04.031.001

Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача-педиатра (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой

B04.026.001 "Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача)")12

2.2. Лабораторные методы исследования

Код медицинской услугиНаименование медицинской услугиУсредненный показатель частоты предоставленияУсредненный показатель кратности применения

A09.05.193

Исследование уровня тропонинов I, T в крови0,41

A09.05.256

Исследования уровня N-терминального фрагмента натрийуретического пропептида мозгового (NT-proBNP) в крови0,41

A09.28.003.001

Определение альбумина в моче0,21

A09.28.003.002

Определение количества белка в суточной моче0,81

A09.28.006

Исследование уровня креатинина в моче11

A12.28.002

Исследование функции нефронов по клиренсу креатинина (проба Реберга)11

B03.016.002

Общий (клинический) анализ крови11

B03.016.004

Анализ крови биохимический общетерапевтический12

B03.016.006

Общий (клинический) анализ мочи12

B03.019.018

Комплекс исследований для диагностики болезни Фабри11

2.3. Инструментальные методы исследования

Код медицинской услугиНаименование медицинской услугиУсредненный показатель частоты предоставленияУсредненный показатель кратности применения

A02.12.002.001

Суточное мониторирование артериального давления11

A04.10.002

Эхокардиография11

A04.16.001

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)0,81

A04.28.002.001

Ультразвуковое исследование почек11

A05.10.006

Регистрация электрокардиограммы11

A05.10.008

Холтеровское мониторирование сердечного ритма11

A05.10.009

Магнитно-резонансная томография сердца и магистральных сосудов11

A05.23.009

Магнитно-резонансная томография головного мозга0,51

A06.09.005

Компьютерная томография органов грудной полости0,11

A06.09.007.001

Прицельная рентгенография органов грудной клетки0,61

A12.25.001

Тональная аудиометрия0,21

3. Перечень лекарственных препаратов для медицинского применения, зарегистрированных на территории Российской Федерации, с указанием средних суточных и курсовых дозКодАнатомо-терапевтическо-химическая классификацияНаименование лекарственного препарата (международное непатентованное, или группировочное, или химическое, а в случаях их отсутствия - торговое наименование лекарственного препарата)Усредненный показатель частоты предоставленияЕдиницы измеренияСредняя суточная дозаСредняя курсовая доза

A16AB

Ферментные препараты

Агальсидаза альфа0,35мг8208

Агальсидаза бета0,35мг401 040

N03AF

Производные карбоксиамида

Карбамазепин0,16мг800194 400

N03AX

Другие противосудорожные препараты

Габапентин0,12мг1 200291 600

Прегабалин0,12мг20048 600

4. Виды лечебного питания, включая специализированные продукты лечебного питания, имеющие государственную регистрацию

4.1. Лечебное питание

Наименование вида лечебного питания	Усредненный показатель частоты предоставления	Количество
-------------------------------------	---	------------

Основной вариант стандартной диеты	0,74	19
------------------------------------	------	----