

Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при классической фенилкетонурии и других видах гиперфенилаланинемии (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)

Приказ · № 337н · от 19.05.2022 · Министерство здравоохранения · Действует без изменений

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ПРИКАЗ

МОСКВА

19 мая 2022 г. № 337н

Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при классической фенилкетонурии и других видах гиперфенилаланинемии (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)

Зарегистрирован Минюстом России 1 июля 2022 г.

Регистрационный № 69113

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" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2022, № 1, ст. 51) и подпунктом 5.2.18 пункта 5 Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2012 г. № 608 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, № 26, ст. 3526), приказываю:

1. Утвердить стандарт медицинской помощи детям при классической фенилкетонурии и других видах гиперфенилаланинемии (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение) согласно приложению.
2. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 9 ноября 2012 г. № 737н "Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при классической фенилкетонурии" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 22 января 2013 г., регистрационный № 26651).
3. Внести в паспортную часть стандарта специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 9 ноября 2012 г. № 738н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 января 2013 г., регистрационный № 26689), изменение, исключив слова "E70 Нарушение обмена ароматических аминокислот".

Министр М.А.Мурашко

Приложение

к приказу Министерства

здравоохранения

Российской Федерации от 19 мая 2022 г. № 337н

СТАНДАРТ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ ПРИ КЛАССИЧЕСКОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ И ДРУГИХ ВИДАХ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ (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

Фаза течения заболевания (состояния): вне зависимости от фазы

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

Осложнения: вне зависимости

Средняя продолжительность лечения законченного случая (количество дней): 365

Нозологические единицы (код по МКБ X 1):

E70.0 Классическая фенилкетонурия

E70.1 Другие виды гиперфенилаланинемии

1 Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.

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 первичный	0,0561	
-------------	---	--------	--

V01.006.001	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный	0,0561	
-------------	---	--------	--

V01.013.001	Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога первичный	0,0561	
-------------	--	--------	--

V01.015.003	Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога первичный	0,0171	
-------------	--	--------	--

V01.023.001	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный	0,0541	
-------------	--	--------	--

V01.029.001	Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный	0,0171	
-------------	---	--------	--

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")	0,0431	
-------------	--	--------	--

V01.070.009	Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный	0,0561	
-------------	---	--------	--

2 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.

1.2. Лабораторные методы исследования

Код медицинской услугиНаименование медицинской услуги

Усредненный показатель частоты предоставления

Усредненный показатель кратности применения

A09.05.080

Исследование уровня фолиевой кислоты в сыворотке крови

0,00056

1

A09.05.088

Исследование уровня фенилаланина в крови

0,056

1

A12.06.060

Определение уровня витамина B12 (цианокобаламин) в крови

0,00056

1

A27.05.035

Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене PAH (фенилкетонурия) в крови

0,056

1

B03.016.003

Общий (клинический) анализ крови развернутый

0,056

1

B03.016.004

Анализ крови биохимический общетерапевтический

0,056

1

B03.016.006

Общий (клинический) анализ мочи

0,056

1

B03.016.019.001

Комплексное определение концентрации на аминокислоты и ацилкарнитины в крови методом
тандемной масс-спектрометрии

0,056

1

B03.032.004

Комплекс исследований для диагностики фенилкетонурии

0,056

1

1.3. Инструментальные методы исследования

Код медицинской услугиНаименование медицинской услугиУсредненный показатель частоты
предоставленияУсредненный показатель кратности применения

A04.16.001

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное) 0,0561

A04.23.001

Нейросонография 0,0441

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

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

Код медицинской услуги

Наименование медицинской услуги

Усредненный показатель частоты предоставления

Усредненный показатель кратности применения

B01.004.001

Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога первичный

0,94

1

B01.004.002

Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога повторный

0,96

1

B01.006.001

Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный

0,33

1

B01.006.002

Прием (осмотр, консультация) врача-генетика повторный

0,056

1

B01.008.001

Прием (осмотр, консультация) врача-дерматовенеролога первичный

0,17

1

B01.008.002

Прием (осмотр, консультация) врача-дерматовенеролога повторный

0,035

1

B01.013.001

Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога первичный

0,94

1

B01.013.002

Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога повторный

1

2

В01.015.003

Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога первичный

0,011

1

В01.015.004

Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога повторный

0,017

1

В01.023.001

Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный

0,95

1

В01.023.002

Прием (осмотр, консультация) врача-невролога повторный

1

3

В01.023.003

Ежедневный осмотр врачом-неврологом с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара

0,036

7

В01.031.001

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

В01.026.001 "Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) первичный")

0,96

1

В01.031.002

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

В01.026.002 "Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) повторный")

1

1

В01.031.005

Ежедневный осмотр врачом-педиатром с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара

0,32

7

В01.035.003

Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского первичный

0,2

1

В01.035.004

Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского повторный

0,2

1

B01.054.001

Осмотр (консультация) врача-физиотерапевта

0,094

1

B01.070.009

Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный

0,28

1

B01.070.010

Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога повторный

0,15

1

B04.006.001

Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача-генетика

1

4

2.2. Лабораторные методы исследования

Код медицинской услуги

Наименование медицинской услуги
Усредненный показатель частоты предоставления
Усредненный показатель кратности применения

A09.05.080

Исследование уровня фолиевой кислоты в сыворотке крови

0,11

A09.05.088

Исследование уровня фенилаланина в крови

114

A09.05.235

Исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови

0,151

A09.28.003

Определение белка в моче

11

A09.28.003.001

Определение альбумина в моче

11

A09.28.006

Исследование уровня креатинина в моче

11

A09.28.012

Исследование уровня кальция в моче

1

1

A09.28.026

Исследование уровня фосфора в моче

1

1

A12.06.060

Определение уровня витамина B12 (цианокобаламин) в крови

0,1

1

B03.016.002

Общий (клинический) анализ крови

1

1

B03.016.004

Анализ крови биохимический общетерапевтический

1

1

B03.016.006

Общий (клинический) анализ мочи

1

1

B03.016.019.001

Комплексное определение концентрации на аминокислоты и ацилкарнитины в крови методом
тандемной масс-спектрометрии

1

2

2.3. Инструментальные методы исследования

Код медицинской услуги

Наименование медицинской услугиУсредненный показатель частоты предоставленияУсредненный
показатель кратности применения

A04.16.001

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)11

A04.28.002.001

Ультразвуковое исследование почек11

A05.23.001

Электроэнцефалография0,831

A05.23.001.002

Электроэнцефалография с видеомониторингом0,171

A05.23.009

Магнитно-резонансная томография головного мозга

0,079

1

A06.03.032

Рентгенография кисти

0,044

1

A06.03.061

Рентгеноденситометрия

0,031

1

A06.23.004

Компьютерная томография головного мозга

0,094

1

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

КодАнатомо-терапевтическо-химическая классификацияНаименование

лекарственного препарата 3 Усредненный показатель частоты предоставленияЕдиницы измеренияССД 4 СКД 5

A16AX

Прочие препараты для лечения заболеваний желудочно-кишечного тракта и нарушений обмена веществ

Сапроптерин0,05МГ800292 000

3 Международное непатентованное, или группировочное, или химическое, а в случаях их отсутствия - торговое наименование лекарственного препарата.

4 Средняя суточная доза.

5 Средняя курсовая доза.

4. Виды лечебного питания, включая специализированные продукты лечебного питания

4.1. Лечебное питание

Наименование вида лечебного питанияУсредненный показатель частоты предоставленияКоличество

Вариант диеты с пониженным количеством белка (низкобелковая диета)0,37

4.2. Специализированные продукты лечебного питания

Наименование вида лечебного питанияУсредненный показатель частоты предоставленияЕдиницы измеренияССД 4 СКД 5

Специальный продукт лечебного питания, лишенный фенилаланина0,94доза41 460

Специальный продукт лечебного питания, лишенный фенилаланина0,06доза72 555