Приложение

к приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации  
от «\_\_\_\_»\_\_\_\_\_\_\_2021 г. №\_\_\_\_\_\_

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:** специализированная медицинская помощь, первичная медико-санитарная помощь

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

**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 X1):**

E70.0 Классическая фенилкетонурия

E70.1 Другие виды гиперфенилаланинемии

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

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| * 1. Прием (осмотр, консультация) врача-специалиста | | | |
| Код медицинской услуги | Наименование медицинской услуги | Усредненный показатель частоты предоставления2 | Усредненный показатель кратности применения |
| B01.004.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога первичный | 1 | 1 |
| B01.006.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный | 1 | 1 |
| B01.008.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-дерматовенеролога первичный | 0,14 | 1 |
| B01.013.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога первичный | 1 | 1 |
| B01.015.003 | Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога первичный | 0,017 | 1 |
| B01.023.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный | 0,99 | 1 |
| B01.029.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный | 0,017 | 1 |
| B01.031.001 | Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра первичный | 0,91 | 1 |
| B01.035.003 | Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского первичный | 0,2 | 1 |
| B01.054.001 | Осмотр (консультация) врача-физиотерапевта | 0,094 | 1 |
| B01.070.009 | Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный | 0,34 | 1 |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| * 1. 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 | 0,095 | 1 |
| A09.05.088 | Исследование уровня фенилаланина в крови | 1 | 1 |
| A09.05.235 | Исследование уровня 25-OH витамина Д в крови | 0,094 | 1 |
| A09.28.003 | Определение белка в моче | 0,94 | 1 |
| A09.28.003.001 | Определение альбумина в моче | 0,94 | 1 |
| A09.28.006 | Исследование уровня креатинина в моче | 0,94 | 1 |
| A09.28.012 | Исследование уровня кальция в моче | 0,94 | 1 |
| A09.28.026 | Исследование уровня фосфора в моче | 0,94 | 1 |
| A12.06.060 | Определение уровня витамина B12 (цианокобаламин) в крови | 0,095 | 1 |
| A27.05.035 | Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене РАН (фенилкетонурия) в крови | 0,056 | 1 |
| B03.016.002 | Общий (клинический) анализ крови | 0,94 | 1 |
| B03.016.003 | Общий (клинический) анализ крови развернутый | 0,056 | 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 | 1 |
| B03.032.004 | Комплекс исследований для диагностики фенилкетонурии | 0,056 | 1 |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| * 1. Инструментальные методы исследования | | | |
| Код медицинской услуги | Наименование медицинской услуги | Усредненный показатель частоты предоставления | Усредненный показатель кратности применения |
| A04.16.001 | Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное) | 1 | 1 |
| A04.23.001 | Нейросонография | 0,044 | 1 |
| A04.28.002.001 | Ультразвуковое исследование почек | 0,94 | 1 |
| A05.23.001 | Электроэнцефалография | 0,83 | 1 |
| A05.23.001.002 | Электроэнцефалография с видеомониторингом | 0,11 | 1 |
| A05.23.009 | Магнитно-резонансная томография головного мозга | 0,091 | 1 |
| A06.03.032 | Рентгенография кисти | 0,014 | 1 |
| A06.03.061 | Рентгеноденситометрия | 0,03 | 1 |
| A06.23.004 | Компьютерная томография головного мозга | 0,091 | 1 |

1. **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 |
| B01.004.002 | Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога повторный | 0,94 | 1 |
| B01.006.002 | Прием (осмотр, консультация) врача-генетика повторный | 1 | 8 |
| B01.008.002 | Прием (осмотр, консультация) врача-дерматовенеролога повторный | 0,028 | 1 |
| B01.013.002 | Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога повторный | 1 | 1 |
| B01.015.003 | Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога первичный | 0,0056 | 1 |
| B01.015.004 | Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога повторный | 0,022 | 1 |
| B01.023.002 | Прием (осмотр, консультация) врача-невролога повторный | 1 | 1 |
| B01.023.003 | Ежедневный осмотр врачом-неврологом с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара | 0,01 | 25 |
| B01.031.002 | Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра повторный | 1 | 4 |
| B01.031.005 | Ежедневный осмотр врачом-педиатром с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара | 0,094 | 25 |
| B01.070.010 | Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога повторный | 0,056 | 1 |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| * 1. 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 | 0,0056 | 1 |
| A09.05.088 | Исследование уровня фенилаланина в крови | 1 | 12 |
| A09.05.235 | Исследование уровня 25-OH витамина Д в крови | 0,056 | 1 |
| A09.28.003 | Определение белка в моче | 0,056 | 1 |
| A09.28.003.001 | Определение альбумина в моче | 0,056 | 1 |
| A09.28.006 | Исследование уровня креатинина в моче | 0,056 | 1 |
| A09.28.012 | Исследование уровня кальция в моче | 0,056 | 1 |
| A09.28.026 | Исследование уровня фосфора в моче | 0,056 | 1 |
| A12.06.060 | Определение уровня витамина B12 (цианокобаламин) в крови | 0,0056 | 1 |
| B03.016.002 | Общий (клинический) анализ крови | 0,056 | 3 |
| B03.016.004 | Анализ крови биохимический общетерапевтический | 0,056 | 1 |
| B03.016.006 | Общий (клинический) анализ мочи | 0,056 | 3 |
| B03.016.019.001 | Комплексное определение концентрации на аминокислоты и ацилкарнитины в крови методом тандемной масс-спектрометрии | 1 | 1 |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| * 1. Инструментальные методы исследования | | | |
| Код медицинской услуги | Наименование медицинской услуги | Усредненный показатель частоты предоставления | Усредненный показатель кратности применения |
| A04.16.001 | Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное) | 0,056 | 3 |
| A04.28.002.001 | Ультразвуковое исследование почек | 0,056 | 3 |
| A05.23.001.002 | Электроэнцефалография с видеомониторингом | 0,056 | 1 |

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

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Код | Анатомо-терапевтическо-химическая классификация | Наименование лекарственного препарата3 | Усредненный показатель частоты предоставления | Единицы измерения | ССД4 | СКД5 |
| A16AX | Прочие препараты для лечения заболеваний желудочно-кишечного тракта и нарушений обмена веществ |  |  |  |  |  |
|  |  | Сапроптерин | 0,05 | мг | 800 | 292 000 |

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| * 1. Лечебное питание | | |
| Наименование вида лечебного питания | Усредненный показатель частоты предоставления | Количество |
| Вариант диеты с пониженным количеством белка (низкобелковая диета) | 0,076 | 28 |

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| * 1. Специализированные продукты лечебного питания | | | | |
| Наименование вида лечебного питания | Усредненный показатель частоты предоставления | Единицы измерения | ССД4 | СКД5 |
| Специальный продукт лечебного питания, лишенный фенилаланина | 0,06 | доза | 7 | 2 555 |
| Специальный продукт лечебного питания, лишенный фенилаланина | 0,94 | доза | 4 | 1 460 |

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

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.

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

4 Средняя суточная доза.

5 Средняя курсовая доза.