




**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**  
(МИНЗДРАВ РОССИИ)

  
МИНИСТЕРСТВО ЮСТИЦИИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
**ЗАРЕГИСТРИРОВАНО**  
Регистрационный № 76029  
от "20 ноября" 2023 г.

**П Р И К А З**

13 октября 2023 г.

№ 552 н

Москва

**Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при нарушении обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурии) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение) и о внесении изменения в стандарт специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот, утвержденный приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 9 ноября 2012 г. № 738н**

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, **п р и к а з ы в а ю:**

1. Утвердить стандарт медицинской помощи детям при нарушении обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурии) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение) согласно приложению.

2. 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), с изменениями, внесенными приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 мая 2022 г. № 337н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 1 июля 2022 г., регистрационный № 69113) и от 14 июня 2022 г. № 410н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 2 сентября 2022 г., регистрационный № 69912), изменение, исключив слова «Е72.1 Нарушения обмена серосодержащих аминокислот».

Министр

М.А. Мурашко

Приложение

к приказу Министерства здравоохранения  
Российской Федерации

от «13» *октября* 2023 г. № *5524*

**СТАНДАРТ**

**МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ ПРИ НАРУШЕНИИ ОБМЕНА СЕРОСОДЕРЖАЩИХ  
АМИНОКИСЛОТ (ГОМОЦИСТИНУРИИ)  
(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, стационарно

**Форма оказания медицинской помощи:** плановая

**Средняя продолжительность лечения законченного случая (количество дней):** 365

**Нозологические единицы (код по МКБ X<sup>1</sup>):**

E72.1      Нарушения обмена серосодержащих аминокислот

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

1.1. Прием (осмотр, консультация) врача-специалиста		Усредненный показатель частоты предоставления <sup>2</sup>	Усредненный показатель кратности применения
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги		
V01.005.001	Прием (осмотр, консультация) врача-гематолога первичный	0,014	1
V01.006.001	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный	0,81	1
V01.013.001	Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога первичный	0,019	1
V01.015.003	Прием (осмотр, консультация) врача-детского кардиолога первичный	0,0072	1
V01.023.001	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный	0,15	1
V01.025.001	Прием (осмотр, консультация) врача-нефролога первичный	0,006	1
V01.029.001	Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный	0,031	1
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»)	0,15	1
V01.035.003	Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского первичный	0,011	1
V01.050.001	Прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда первичный	0,014	1

В01.070.009	Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный	0,011	1
-------------	---	-------	---

1.2. Лабораторные методы исследования			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления <sup>2</sup>	Усредненный показатель кратности применения
A09.05.051.001	Определение концентрации Д-димера в крови	0,013	1
A09.05.080	Исследование уровня фолиевой кислоты в сыворотке крови	0,05	1
A09.05.214	Исследование уровня гомоцистеина в крови	0,06	1
A09.28.002	Исследование аминокислот и метаболитов в моче	0,014	1
A12.06.060	Определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови	0,05	1
В03.005.006	Коагулограмма (ориентировочное исследование системы гемостаза)	0,06	1
В03.016.003	Общий (клинический) анализ крови развернутый	0,017	1
В03.016.004	Анализ крови биохимический общетерапевтический	0,017	1
В03.016.018	Комплексное определение содержания органических кислот в моче	0,012	1
В03.016.019.001	Комплексное определение концентрации на аминокислоты и ацилкарнитины в крови методом тандемной масс-спектрометрии	0,06	1

В03.019.019	Комплекс исследований для диагностики органических ацидурий	0,06	1
<b>1.3. Инструментальные методы исследования</b>			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления <sup>2</sup>	Усредненный показатель кратности применения
A02.26.003	Офтальмоскопия	0,031	1
A02.26.015	Офтальмотонометрия	0,0096	1
A04.10.002	Эхокардиография	0,014	1
A04.16.001	Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)	0,012	1
A04.28.002.001	Ультразвуковое исследование почек	0,012	1
A05.10.006	Регистрация электрокардиограммы	0,014	1
A05.23.001	Электроэнцефалография	0,012	1
A05.23.009.001	Магнитно-резонансная томография головного мозга с контрастированием	0,0072	1
A05.23.009.008	Магнитно-резонансная ангиография интракарниальных сосудов	0,0024	1
A06.03.057	Рентгенография пораженной части костного скелета	0,0072	1
A06.03.061	Рентгеноденситометрия	0,0036	1

A06.08.009.002	Компьютерная томография шеи с внутривенным болюсным контрастированием	0,0006	1
A06.12.050	Компьютерно-томографическая ангиография одной анатомической области	0,003	1
A06.12.056	Компьютерно-томографическая ангиография сосудов головного мозга	0,0024	1
A06.23.004	Компьютерная томография головного мозга	0,0072	1

## 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 <sup>2</sup>	Усредненный показатель кратности применения
V01.004.001	Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога первичный	0,2	1
V01.005.001	Прием (осмотр, консультация) врача-гематолога первичный	0,78	1
V01.005.002	Прием (осмотр, консультация) врача-гематолога повторный	0,71	1
V01.005.003	Ежедневный осмотр врачом-гематологом с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара	0,0024	14
V01.006.002	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика повторный	0,81	1
V01.013.001	Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога первичный	0,52	1
V01.013.002	Прием (осмотр, консультация) врача-диетолога повторный	0,49	1

V01.015.003	Прием (осмотр, консультация) врача-детского кардиолога первичный	0,19	1
V01.015.004	Прием (осмотр, консультация) врача-детского кардиолога повторный	0,0072	1
V01.023.001	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный	0,67	1
V01.023.002	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога повторный	0,81	2
V01.023.003	Ежедневный осмотр врачом-неврологом с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара	0,09	9
V01.025.001	Прием (осмотр, консультация) врача-нефролога первичный	0,19	1
V01.025.002	Прием (осмотр, консультация) врача-нефролога повторный	0,006	1
V01.029.001	Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный	0,96	1
V01.029.002	Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога повторный	0,89	2
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»)	0,13	2
V01.031.005	Ежедневный осмотр врачом-педиатром с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара	0,81	8
V01.035.003	Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского первичный	0,49	1

V01.035.004	Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского повторный	0,45	1
V01.050.001	Прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда первичный	0,78	1
V01.050.002	Прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда повторный	0,71	1
V01.058.003	Прием (осмотр, консультация) врача-детского эндокринолога первичный	0,2	1
V01.064.003	Прием (осмотр, консультация) врача-стоматолога детского первичный	0,05	1
V01.070.009	Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный	0,49	1
V01.070.010	Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога повторный	0,45	1
V04.006.001	Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача-генетика	0,7	2
V04.031.001	Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача-педиатра (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой V04.026.001 «Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача)»)	0,3	2



2.2. Лабораторные методы исследования			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления <sup>2</sup>	Усредненный показатель кратности применения
A09.05.080	Исследование уровня фолиевой кислоты в сыворотке крови	0,36	1
A09.05.214	Исследование уровня гомоцистеина в крови	1	4
A09.28.002	Исследование аминокислот и метаболитов в моче	0,0024	1
A12.06.060	Определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови	0,36	1
B03.005.006	Коагулограмма (ориентировочное исследование системы гемостаза)	0,99	2
B03.016.003	Общий (клинический) анализ крови развернутый	0,99	2
B03.016.004	Анализ крови биохимический общетерапевтический	0,99	2
B03.016.019.001	Комплексное определение концентрации на аминокислоты и ацилкарнитины в крови методом тандемной масс-спектрометрии	1	3

2.3. Инструментальные методы исследования			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления <sup>2</sup>	Усредненный показатель кратности применения
A02.26.003	Офтальмоскопия	0,98	2
A04.10.002	Эхокардиография	0,9	2
A04.16.001	Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)	0,72	2
A04.28.002.001	Ультразвуковое исследование почек	0,72	2
A05.10.006	Регистрация электрокардиограммы	0,9	2
A05.23.001	Электроэнцефалография	0,78	2
A05.23.009.008	Магнитно-резонансная ангиография интракарниальных сосудов	0,045	1
A06.03.057	Рентгенография пораженной части костного скелета	0,77	1
A06.03.061	Рентгеноденситометрия	0,33	1

### 3. Виды лечебного питания, включая специализированные продукты лечебного питания, имеющие государственную регистрацию

3.1. Лечебное питание			
Наименование вида лечебного питания	Усредненный показатель частоты предоставления <sup>2</sup>	Количество	
Вариант диеты с пониженным количеством белка (низкобелковая диета)	0,72	8	
Основной вариант стандартной диеты	0,18	8	

3.2. Специализированные продукты лечебного питания				
Наименование вида лечебного питания	Усредненный показатель частоты предоставления <sup>2</sup>	Единицы измерения	ССД <sup>3</sup>	СКД <sup>4</sup>
Специализированный продукт лечебного питания, лишенный метионина	0,8	доза	3	1 095

<sup>1</sup> Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.

<sup>2</sup> 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.

<sup>3</sup> Средняя суточная доза.

<sup>4</sup> Средняя курсовая доза.