



Министерство здравоохранения Республики Карелия

ПРИКАЗ

г. Петрозаводск

от «15» сентября 2022 года

№ 1565

Об организации медицинской помощи детям с нервно-мышечной патологией

С целью совершенствования оказания медицинской помощи детям с наследственными нервно-мышечными заболеваниями, в том числе в связи с необходимостью организации патогенетического лечения орфанными лекарственными препаратами в медицинских организациях, подведомственных Министерству здравоохранения Республики Карелия, во исполнение Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказа Минздрава России от 07 марта 2018 года № 92н «Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям» и приказа Минздрава России от 15 ноября 2012 года № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»

п р и к а з ы в а ю:

1. Главному врачу государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Карелия «Детская республиканская больница им И.Н. Григовича» (далее – ГБУЗ «ДРБ») Леписевой И.В., главному внештатному специалисту детскому неврологу Министерства Труханкиной З.В.:

1.1 организовать на базе ГБУЗ «ДРБ» детский центр нервно-мышечной патологии (далее – Центр нервно-мышечной патологии);

1.2 создать врачебную комиссию по принятию решений по вопросам назначения лекарственных препаратов и лечения детей с нервно-мышечной патологией, в том числе со спинальной мышечной атрофией (далее – СМА) (далее – врачебная комиссия) с целью осуществления следующих функций:

1.2.1 принятия решений по вопросам диагностики, лечения, медицинской реабилитации детей с нервно-мышечной патологией, в том

числе со СМА, в наиболее сложных и конфликтных ситуациях, требующих комиссионного рассмотрения;

1.2.2 оценки качества, обоснованности и эффективности лечебно-диагностических мероприятий, в том числе назначения лекарственных препаратов;

1.2.3 принятия решений о назначении лекарственных препаратов, в том числе для патогенетического лечения, не входящих в соответствующий стандарт медицинской помощи или не предусмотренных соответствующей клинической рекомендацией, либо по торговым наименованиям, при наличии медицинских показаний (индивидуальная непереносимость, по жизненным показаниям);

1.2.4 в целях осуществления мониторинга безопасности лекарственных препаратов направления сообщений в Федеральную службу по надзору в сфере здравоохранения о выявленных случаях побочных действий, не указанных в инструкции по применению лекарственного препарата, серьезных нежелательных реакций и непредвиденных нежелательных реакций при применении лекарственных препаратов, а также случаях отсутствия эффективности лекарственного препарата и иных фактах и обстоятельствах, представляющих угрозу жизни или здоровью человека при применении лекарственных препаратов и выявленных на всех этапах обращения лекарственных препаратов;

1.2.5 разработки мероприятий по устранению и предупреждению нарушений в процессе диагностики и лечения детей с нервно-мышечной патологией, в том числе со СМА;

1.2.6 принятия решения по вопросам назначения и коррекции лечения в целях учета данных пациентов при обеспечении лекарственными препаратами в соответствии с законодательством Российской Федерации и Республики Карелия;

1.2.7 иных функций, предусмотренных законодательством Российской Федерации и Республики Карелия;

1.3 в срок до 31 декабря 2022 года разработать положение о врачебной комиссии, в котором предусмотреть: цель создания; полномочия председателя, секретаря и членов комиссии; порядок голосования комиссии; порядок хранения документов (в том числе протоколов заседания комиссии); порядок привлечения к работе комиссии врачей-специалистов иных медицинских организаций Республики Карелия с правом совещательного голоса; утвердить состав комиссии из штатных работников ГБУЗ «ДРБ» (нечетное количество членов комиссии);

1.4 разработать и представить в Министерство в срок до 31 декабря 2022 года проект порядка ведения реестра детей с нервно-мышечной патологией, в том числе со СМА.

2. Главным врачам государственных бюджетных учреждений здравоохранения Республики Карелия организовать:

2.1 на основании решения создаваемой врачебной комиссии проведение патогенетического лечения детей с нервно-мышечной патологией, в том числе СМА, в условиях круглосуточного стационара и амбулаторных условиях;

2.2 оказание медицинской помощи больным с нервно-мышечной патологией, в том числе СМА, в соответствии с настоящим Приказом.

3. Утвердить Положение об организации медицинской помощи детям с нервно-мышечной патологией, в том числе со спинальной мышечной атрофией, согласно приложению № 1 к настоящему приказу.

4. Контроль за исполнением приказа возложить на заместителя Министра Г.Ю. Матвееву.

Министр



М.Е. Охлопков

Положение об организации медицинской помощи детям с нервно-мышечной патологией, в том числе со спинальной мышечной атрофией

1. Настоящее Положение об организации медицинской помощи детям со СМА (далее – Положение) устанавливает правила оказания медицинской помощи больным в возрасте до 18 лет с нервно-мышечной патологией, в том числе со СМА (далее – пациенты), в Республике Карелия.

2. Медицинская помощь пациентам в Республике Карелия оказывается в виде первичной медико-санитарной помощи; скорой, в том числе специализированной, медицинской помощи; специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи.

3. Медицинская помощь пациентам в Республике Карелия оказывается в следующих условиях:

амбулаторных (в условиях, не предусматривающих ежедневное медицинское наблюдение);

в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, не требующих круглосуточного медицинского наблюдения);

стационарных (в условиях, предусматривающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение).

4. При подозрении на наличие нервно-мышечного заболевания, в том числе СМА, у пациента врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач), иной врач-специалист, медицинский работник со средним медицинским образованием при наличии медицинских показаний направляет пациента на консультацию к врачу-генетику государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Карелия «Республиканская больница им В.А.Баранова» (далее – ГБУЗ «Республиканская больница им В.А.Баранова») и специалисту неврологу Центра нервно-мышечных заболеваний в срок не позднее 5 рабочих дней со дня установления предварительного диагноза.

5. Медицинский работник, направляющий пациента на консультацию к указанным в пункте 4 настоящего положения специалистам, готовит пакет документов: выписку из амбулаторной карты по месту жительства; выписку из стационара (при наличии).

6. Медицинскими показаниями для направления пациента на консультацию к специалисту неврологу Центра нервно-мышечных заболеваний или врачу-генетику ГБУЗ «Республиканская больница им

В.А.Баранова» является наличие следующих клинически значимых симптомов (синдромов):

диффузная мышечная гипотония, а также мышечная гипотония, более выраженная в проксимальных отделах нижних конечностей и тазовом поясе;

вялый ребенок;

слабый плач и/или парадоксальное дыхание со втяжением уступчивых мест грудной клетки и втягиванием живота

ночная гиповентиляция / апноэ сна;

тремор пальцев вытянутых рук;

приемы Говерса;

фасцикуляции языка и/или других групп мышц;

отсутствие или снижение сухожильных рефлексов;

ретракция ахилловых сухожилий;

псевдогипертрофии икроножных мышц;

сколиоз;

повышение уровня КФК до 2000 Ед/л;

задержка моторного развития и/или регресс моторных навыков;

затруднение ходьбы на пятках и/или ходьба на носках.

7. Специалист невролог Центра нервно-мышечных заболеваний организует проведение клинического, лабораторного и инструментального обследования пациента с целью диагностики.

8. Специалист невролог Центра нервно-мышечных заболеваний обеспечивает взаимодействие с врачом-генетиком ГБУЗ «Республиканская больница им В.А.Баранова» по вопросам подтверждающей молекулярно-генетической диагностики.

9. Врач-генетик ГБУЗ «Республиканская больница им В.А.Баранова» при наличии медицинских показаний назначает генетическое обследование пациенту в день проведения консультации.

10. При невозможности проведения подтверждающей молекулярно-генетической диагностики на базе лаборатории ГБУЗ «Республиканская больница им В.А.Баранова» врач-генетик организует проведение подтверждающей молекулярно-генетической диагностики на базе федеральных медицинских организаций.

11. При выявлении у пациента нервно-мышечного заболевания, в том числе СМА, врач-генетик ГБУЗ «Республиканская больница им В.А.Баранова» направляет больного на консультацию к специалисту неврологу Центра нервно-мышечных заболеваний.

12. Врач-генетик ГБУЗ «Республиканская больница им В.А.Баранова» в случае установления нервно-мышечного заболевания, в том числе СМА, оформляет извещение о случае впервые выявленного заболевания согласно приложению № 3 к настоящему положению и подает информацию в ГБУЗ

«Республиканская больница им В.А.Баранова» и Центр нервно-мышечных заболеваний в срок не позднее 5 рабочих дней со дня выявления пациента.

13. Специалист невролог Центра нервно-мышечных заболеваний на основании заключения врача-генетика устанавливает больному диагноз и подает в государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республики Карелия «Республиканский медицинский информационно-аналитический центр» сведения о вновь выявленном больном со СМА.

14. Врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач), иной врач-специалист в случае обращения ранее выявленных пациентов с нервно-мышечным заболеванием, в том числе со СМА, направляют их на первичную консультацию к специалисту неврологу Центра нервно-мышечных заболеваний.

15. Специалист невролог Центра нервно-мышечных заболеваний привлекает при необходимости главных внештатных специалистов Министерства и других специалистов, ответственных за организацию медицинской помощи больным с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе СМА, указанных в приложении № 1 к настоящему положению.

16. Решение вопросов тактики дальнейшего обследования, лечения и назначения лекарственных препаратов принимается врачебной комиссией Центра нервно-мышечных заболеваний ГБУЗ «ДРБ им И.Н. Григовича» (далее – Комиссия) в соответствии с приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 5 мая 2012 года № 502н.

17. Основанием для проведения Комиссии является направление специалистом неврологом Центра нервно-мышечных заболеваний пациента на комиссию с приложением пакета документов: выписка из амбулаторной карты по месту жительства, заключение специалиста невролога Центра нервно-мышечных заболеваний; выписка из стационара (при наличии); рекомендация федеральной медицинской организации (при наличии); решение Экспертного совета Фонда «Круг добра» (при наличии).

18. При принятии решений врачебной комиссией учитываются указанные в пункт 17 документы и оценка общего состояния пациента.

19. В дальнейшем врачебная комиссия оценивает больного при направлении специалистом неврологом Центра нервно-мышечных заболеваний по необходимости.

20. Специалист невролог Центра нервно-мышечных заболеваний на основании решения Комиссии о назначении лекарственного препарата для патогенетической терапии направляет сведения главному внештатному специалисту детскому неврологу Министерства здравоохранения Республики Карелия (далее – Министерство) и вносит данные в регистр больных субъекта Российской Федерации (далее – Регистр).

21. Специалист невролог Центра нервно-мышечных заболеваний отвечает за ведение Регистра с целью учета и мониторинга движения больных, обеспечения преемственности оказания медицинской помощи больным различных возрастных групп, планирования потребности и обеспечения патогенетической терапией.

22. При оказании первичной медико-санитарной помощи назначение лекарственных препаратов специалистом неврологом Центра нервно-мышечных заболеваний осуществляется на рецептурном бланке формы № 148-1/у-04(л), при оказании медицинской помощи в стационарных условиях – в требованиях-накладных в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 24 ноября 2021 года № 1094н.

23. Главный внештатный специалист детский невролог Министерства совместно со специалистом неврологом Центра нервно-мышечных заболеваний формирует и направляет заявку на обеспечение лекарственными препаратами пациентов в Министерство.

24. Специалист невролог Центра нервно-мышечных заболеваний обеспечивает поэтапную реабилитацию и социальную адаптацию пациентов совместно с профильными специалистами, указанными в приложении № 1 к настоящему положению.

25. Специализированная медицинская помощь больным в стационарных условиях и условиях дневного стационара оказывается врачами-специалистами в соответствии с указанной в приложении № 2 к настоящему положению схемой маршрутизации и включает в себя профилактику, диагностику, лечение заболеваний и состояний, требующих использования специальных методов и сложных медицинских технологий.

26. Плановая госпитализация в круглосуточный стационар осуществляется по направлению формы № 057/у, выданному специалистом неврологом Центра нервно-мышечных заболеваний, в соответствии с приказом Минздравоцразвития России от 22 ноября 2004 года № 255.

27. Оказание специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи осуществляется, в том числе в федеральных государственных медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Российской Федерации, при наличии медицинских показаний в соответствии с Положением об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2 декабря 2014 года № 796н.

28. При наличии у пациента медицинских показаний к оказанию высокотехнологичной медицинской помощи направление в медицинскую организацию, оказывающую высокотехнологичную медицинскую помощь, осуществляется в соответствии с Порядком организации оказания

высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения, утвержденным приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 2 октября 2019 года № 824н.

29. В случае если проведение медицинских манипуляций, связанных с оказанием медицинской помощи, может повлечь возникновение болевых ощущений у пациента, такие манипуляции проводятся с обезболиванием.

30. С целью решения вопроса преемственности лечения главный внештатный специалист детский невролог Министерства обеспечивает передачу главному внештатному специалисту неврологу Министерства данных по находящемуся на лекарственном обеспечении за счет средств Фонда «Круг добра» больному с нервно-мышечным заболеванием, в том числе со спинально-мышечной атрофией, за 4 месяца до достижения им возраста 18 лет.

Приложение № 1
к положению об организации медицинской помощи
детям с нервно-мышечной патологией,
в том числе со спинальной мышечной атрофией

**Перечень
главных внештатных специалистов Министерства здравоохранения Республики
Карелия и профильных специалистов Центра
нервно-мышечной патологии, ответственных за организацию оказания медицинской
помощи детям с нервно-мышечной патологией, в том числе со
спинальной мышечной атрофией**

№ п/п	Специалист	Медицинская организация	ФИО
1.	Главный внештатный специалист детский невролог	ГБУЗ «ДРБ им. И.Н. Григовича»	Труханкина Зинаида Владимировна
2.	Главный внештатный специалист по медицинской генетике	ГБУЗ «Республиканская больница им В.А.Баранова»	Борисова Мария Игоревна
3.	Главный внештатный специалист реабилитолог	ГБУЗ «Городская детская больница»	Захарова Ольга Валентиновна
4.	Главный внештатный специалист по паллиативной помощи	ГБУЗ «ДРБ им. И.Н. Григовича»	Ионуш Эдуард Петрович
5.	Специалист невролог Центра нервно- мышечной патологии	ГБУЗ «ДРБ им. И.Н. Григовича»	Трошева Елена Юрьевна
6.	Врач-генетик	ГБУЗ «Республиканская больница им В.А.Баранова»	Тухканен Екатерина Викторовна

Приложение № 2
к положению об организации медицинской помощи
детям с нервно-мышечной патологией,
в том числе со спинальной мышечной атрофией

Схема

маршрутизации населения с подозрением на нервно-мышечную патологию, в том числе на спинальную мышечную атрофию, и больных с ранее выявленной нервно-мышечной патологией, в том числе со спинальной мышечной атрофией, для оказания первичной медико-санитарной и специализированной медицинской помощи в стационарных условиях в Республике Карелия

Вид помощи	Медицинская организация	Подразделение, отделения, койки	Прикрепленные территории
Диагностика	ГБУЗ «ДРБ им. И.Н. Григовича» ГБУЗ «Республиканская больница им В.А. Баранова»	медико-генетическое отделение; Центр нервномышечных заболеваний; неврологическое отделение	г. Петрозаводск, муниципальные районы Республики Карелия
Первичная специализированная (неврологическая) медико-санитарная помощь	медицинские организации Республики Карелия	кабинет врача-невролога	г. Петрозаводск, муниципальные районы Республики Карелия
Патогенетическая терапия	ГБУЗ «ДРБ им. И.Н. Григовича»	Центр нервно-мышечных заболеваний; неврологическое отделение;	г. Петрозаводск, муниципальные районы Республики Карелия
Диспансерное наблюдение	медицинские организации Республики Карелия	Центр нервно-мышечных заболеваний; кабинет врач-невролога	г. Петрозаводск, муниципальные районы Республики Карелия
Респираторная инвазивная поддержка	ГБУЗ «ДРБ им. И.Н. Григовича»	отделение анестезиологии и реанимации;	г. Петрозаводск муниципальные районы Республики Карелия
Паллиативная помощь	ГБУЗ «ДРБ им. И.Н. Григовича»	паллиативные койки	г. Петрозаводск муниципальные районы Республики Карелия

Приложение № 3
к положению об организации медицинской помощи
детям с нервно-мышечной патологией,
в том числе со спинальной мышечной атрофией

ИЗВЕЩЕНИЕ О СЛУЧАЕ ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

Фамилия _____
Имя _____
Отчество _____

Дата рождения (число, месяц, год) _____

Адрес регистрации:

Район _____
Населенный пункт _____
Улица _____
Дом № _____ Корпус _____ Квартира № _____

Адрес фактического проживания:

Район _____
Населенный пункт _____
Улица _____
Дом № _____ Корпус _____ Квартира № _____

Медицинская организация по прикреплению пациента _____

Диагноз (развернутый) _____

Код по МКБ-10 _____

Семейный/спорадический случай заболевания (подчеркнуть)

Инвалидность _____

Потребность в лекарственном обеспечении (наименование лекарственного средства, иные применяемые аналоги) _____

Дополнительные данные _____

Специальность и ФИО (полностью) врача, установившего диагноз