**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ**

**РАСПОРЯЖЕНИЕ**

**от 9 февраля 2018 г. N 20-Р**

**О СОВЕРШЕНСТВОВАНИИ ОРГАНИЗАЦИИ ОКАЗАНИЯ**

**МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЖИТЕЛЯМ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ, СТРАДАЮЩИМ**

**ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, ВКЛЮЧЕННЫМИ В ПЕРЕЧЕНЬ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИХ И**

**ХРОНИЧЕСКИХ ПРОГРЕССИРУЮЩИХ РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ,**

**ПРИВОДЯЩИХ К СОКРАЩЕНИЮ ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТИ ЖИЗНИ ГРАЖДАН**

**ИЛИ ИХ ИНВАЛИДНОСТИ**

В соответствии с [законом](about:blank) Российской Федерации от 21.11.2011 N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации", [постановлением](about:blank) Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 N 403 "О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента", [приказом](about:blank) Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.11.2012 N 950н "О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления", [постановлением](about:blank) Правительства Московской области от 17.10.2007 N 790/28 "О положении, структуре и штатной численности Министерства здравоохранения Московской области", приказом Министерства здравоохранения Московской области от 31.10.2016 N 2190 "Об организации Медико-генетического центра Московской области", и в целях совершенствования организации оказания медицинской помощи жителям Московской области, страдающим заболеваниями, включенными в [перечень](about:blank) жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности:

1. Утвердить типовое [положение](#30j0zll) о Центре орфанных заболеваний (прилагается).

2. Утвердить [порядок](#1fob9te) организации медицинской помощи жителям Московской области, страдающим орфанными заболеваниями, включенными в [перечень](about:blank) жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее - Порядок) (прилагается).

3. Главному врачу Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области "Московский областной консультативно-диагностический центр для детей" Одинаевой Н.Д.:

3.1. Организовать в Государственном бюджетном учреждении здравоохранения Московской области "Московский областной консультативно-диагностический центр для детей" Детский центр орфанных заболеваний для пациентов в возрасте от 0 до 18 лет (далее - Детский центр) в пределах утвержденной штатной численности и в пределах утвержденного плана финансово-хозяйственной деятельности.

3.2. Обеспечить работу Детского центра в соответствии с утвержденным типовым [положением](#30j0zll) о Центре орфанных заболеваний.

4. Руководителю Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области "Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф.Владимирского" Семенову Д.Ю. обеспечить работу Центра орфанных заболеваний, входящего в структуру Медико-генетического центра Московской области, в соответствии с утвержденным типовым [положением](#30j0zll) о Центре орфанных заболеваний.

5. Руководителям медицинских организаций Московской области организовать оказание медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в соответствии с утвержденным [Порядком](#1fob9te).

6. Управлению организационной и документационной работы Министерства здравоохранения Московской области направить копию настоящего распоряжения в трехдневный срок после его подписания в порядке, установленном Регламентом информационного наполнения Интернет портала Правительства Московской области в ГАУ МО "Агентство информационных систем общего пользования "Подмосковье", для размещения настоящего распоряжения на Интернет - портале Правительства Московской области и на официальном сайте Министерства здравоохранения Московской области.

7. Контроль исполнения настоящего распоряжения возложить на первого заместителя министра здравоохранения Московской области Ющука В.Н.

Министр здравоохранения

Московской области

Д.С.МАРКОВ

Утверждено

распоряжением Министерства

здравоохранения Московской области

от 9 февраля 2018 г. N 20-Р

**ТИПОВОЕ ПОЛОЖЕНИЕ**

**О ЦЕНТРЕ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

1. Общие положения

1.1. Центр орфанных заболеваний, именуемый в дальнейшем "Центр", формируется в структуре медицинских организаций Московской области, определенных распоряжением Министерства здравоохранения Московской области.

1.2. Организация деятельности Центра осуществляется в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации и Московской области, настоящим Положением.

1.3. Центр организуется в целях централизации и координации деятельности медицинских организаций Московской области, включенных в единую систему оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, внедрения эффективных методик обследования и лечения профильных пациентов.

1.4. Для оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями Центр использует диагностические и лечебные ресурсы медицинской организации Московской области, в которой он функционирует.

1.5. Центр сотрудничает с медицинскими организациями Московской области, федеральными медицинскими организациями, медицинскими организациями субъектов Российской Федерации в вопросах организации и оказания первичной медико-санитарной, специализированной (в том числе высокотехнологичной) медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями.

1.6. Финансирование Центра осуществляется за счет источников, разрешенных действующим законодательством Российской Федерации и в пределах утвержденного плана финансово-хозяйственной деятельности медицинской организации, в которой он функционирует.

2. Основные задачи и функции Центра

2.1. Организация и координация амбулаторного и стационарного обследования и лечения пациентов с орфанными заболеваниями.

2.2. Клиническое, инструментальное, лабораторное обследование пациентов с орфанными заболеваниями.

2.3. Стандартизация протоколов диагностики и лечения, подготовка клинических рекомендаций по ведению пациентов с орфанными заболеваниями.

2.4. Оптимизация системы профилактических мероприятий, этапной реабилитации и социальной адаптации пациентов с орфанными заболеваниями.

2.5. Создание и ведение регистров пациентов с орфанными заболеваниями, проведение аудита регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

2.6. Организация и проведение научно-практических конференций, семинаров и обсуждений по проблеме орфанных заболеваний, создание специальной учебной и методической базы.

2.7. Подготовка информационных и научно-популярных материалов для различных категорий населения по вопросам выявления и лечения орфанных заболеваний.

3. Порядок работы Центра

3.1. Центр организует диагностику и лечение орфанных заболеваний в соответствии со стандартами, утвержденными Министерством здравоохранения Российской Федерации, а также в соответствии клиническими рекомендациями, принятыми профессиональными сообществами врачей-специалистов, и в рамках выполнения Московской областной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

3.2. Центр организует мероприятия, направленные на профилактику орфанной патологии, в том числе, медико-генетическое консультирование.

3.4. Амбулаторный консультативный прием пациентов в Центре осуществляется по направлению медицинских организаций Московской области, при самостоятельном обращении пациента, а также путем приглашения пациента для катамнестического наблюдения.

4. Управление и планирование деятельности

4.1. Управление Центром осуществляет руководитель, назначаемый и освобождаемый от занимаемой должности рук0водителем медицинской организации, в которой он функционирует.

4.2. Структура и штатное расписание Центра определяется руководителем медицинской организации, в которой он функционирует, в зависимости от объема работы, в пределах утвержденной штатной численности медицинской организации.

4.2. Руководитель Центра в пределах своей компетенции организует решение вопросов, касающихся всех разделов работы Центра.

4.3. Центр ведет учет и отчетность в порядке, в сроки и по формам, установленным нормативными актами Министерства здравоохранения Российской Федерации, Министерства здравоохранения Московской области и руководителем медицинской организации, в которой он функционирует.

5. Права Центра

Руководитель Центра имеет право:

5.1. Вносить предложения на имя руководителя медицинской организации, в которой он функционирует, об изменении организационной структуры, штатов и дополнениях к настоящему Положению.

5.2. Определять в установленном порядке направления научно-практической деятельности Центра.

5.3. Инициировать разработку новых диагностических и лечебных методик в рамках научно-практической деятельности с последующей передачей их для внедрения в практику здравоохранения.

5.4. Инициировать организацию тематических областных конференций с целью популяризации знаний и внедрения наиболее эффективных методик лечения в практику.

5.5. Запрашивать у медицинских организаций Московской области выписки из медицинской документации пациентов, включенных в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

5.6. Запрашивать в Министерстве здраво0хранения Московской области информацию о пациентах, включенных в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заб0леваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

5.7. Инициировать проведение консилиума для установления состояния здоровья пациента с орфанным заболеванием, определения прогноза и тактики медицинского обследования и лечения, целесообразности направления в специализированные отделения медицинской организации или другую медицинскую организацию и для решения иных вопросов в случаях, предусмотренных Федеральным [законом](about:blank) от 21.112011 N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации".

Утвержден

распоряжением Министерства

здравоохранения Московской области

от 9 февраля 2018 г. N 20-Р

**ПОРЯДОК**

**ОРГАНИЗАЦИИ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ЖИТЕЛЯМ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ,**

**СТРАДАЮЩИМ ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, ВКЛЮЧЕННЫМИ В ПЕРЕЧЕНЬ**

**ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИХ И ХРОНИЧЕСКИХ ПРОГРЕССИРУЮЩИХ РЕДКИХ**

**(ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ, ПРИВОДЯЩИХ К СОКРАЩЕНИЮ**

**ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТИ ЖИЗНИ ГРАЖДАН ИЛИ ИХ ИНВАЛИДНОСТИ**

Врач-специалист медицинской организации Московской области, участвующей в оказании первичной медико-санитарной помощи, при подозрении на наличие редкого (орфанного) заболевания у пациента, получающего медицинскую помощь в данной медицинской организации, направляет его на консультацию к профильному врачу-специалисту, в установленном порядке, а также к врачу-генетику Медико-генетического центра Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области "Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф.Владимирского".

Профильный врач-специалист медицинской организации, в которую направлен пациент, врач-генетик:

- организует проведение клинического, лабораторного и инструментального обследования пациента с целью диагностики редкого (орфанного) заболевания;

- при необходимости - привлекает к обследованию других врачей-специалистов медицинской организации, главных внештатных врачей-специалистов Министерства здравоохранения Московской области, утвержденных [приказом](about:blank) Министерства здравоохранения Московской области от 22.09.2015 N 1332 "О главных внештатных специалистах Министерства здравоохранения Московской области";

- в случае установления диагноза редкого (орфанного) заболевания оформляет заключение с обязательным указанием диагноза, подтверждающих его клинических, лаб0раторных и инструментальных данных, осложнений, функциональных нарушений и рекомендаций по лечению;

- выдает заключение пациенту или его законному представителю для представления в медицинскую организацию, осуществляющую оказание первичной медико-санитарной помощи;

- при наличии показаний, направляет пациента на оказание специализированной медицинской помощи в установленном порядке.

- направляет пациента с редким (орфанным) заболеванием в Детский центр орфанных заболеваний или в Центр орфанных заболеваний, согласно [приложению](#3znysh7) к настоящему Порядку для постановки на учет и дальнейшей организации медицинской помощи в соответствии со стандартами, утвержденными Министерством здравоохранения Российской Федерации, а также в соответствии с клиническими рекомендациями, принятыми профессиональными сообществами врачей-специалистов.

Врач-специалист медицинской организации Московской области, участвующей в оказании первичной медико-санитарной помощи, при оказании медицинской помощи пациенту с редким (орфанным) заболеванием, включенным в [перечень](about:blank) жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности:

- представляет лицу, ответственному за ведение форм документов, предусмотренных [приложениями N 1](about:blank), [2](about:blank) и [3](about:blank) приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.11.2012 N 950н "О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления", медицинской организации, в которой он работает, сведения о пациенте с орфанным заболеванием для внесения в региональный сегмент Федерального регистра;

- выполняет рекомендации профильного врача-специалиста по обследованию и лечению пациента;

- представляет лицу, ответственному за формирование заявки на лекарственные препараты, медицинской организации, в которой он работает, информацию о потребности пациента в лекарственных препаратах с обязательным указанием наименования лекарственного препарата, его лекарственной формы, дозировки и длительности применения;

- направляет пациента с редким (орфанным) заболеванием в Детский центр орфанных заболеваний или в Центр орфанных заболеваний, согласно [приложению](#3znysh7) к настоящему Порядку для катамнестического наблюдения.

Детский центр орфанных заболеваний функционирует в ГБУЗ МО "Московский областной консультативно-диагностический центр для детей", Центр орфанных заболеваний функционирует в ГБУЗ МО "Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф.Владимирского" (далее - Центры).

Центры осуществляют организацию оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями в соответствии положением, утвержденным приказом главного врача, разработанным на основании утвержденного типового положения о Центре орфанных заболеваний.

Приложение

к Порядку, утвержденному

распоряжением Министерства

здравоохранения Московской области

от 9 февраля 2018 г. N 20-Р

МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТОВ,

СТРАДАЮЩИХ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИМИ И ХРОНИЧЕСКИМИ ПРОГРЕССИРУЮЩИМИ

РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, ПРИВОДЯЩИМИ К СОКРАЩЕНИЮ

ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТИ ЖИЗНИ ГРАЖДАН ИЛИ ИХ ИНВАЛИДНОСТИ

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| N п/п | Заболевание | Код [МКБ X](about:blank) | Маршрутизация | |
| Пациенты 18-ти лет и старше | Пациенты детского возраста |
| 1 | Гемолитико-уремический синдром | D59.3 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" [<\*>](#2et92p0) | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" [<\*\*>](#tyjcwt) |
| 2 | Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) | D59.5 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 3 | Апластическая анемия неуточненная | D61.9 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 4 | Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра) | D68.2 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 5 | Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса) | D69.3 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 6 | Дефект в системе комплемента | D84.1 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 7 | Преждевременная половая зрелость центрального происхождения | Е22.8 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 8 | Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии) | Е70.0, Е70.1 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" |
| 9 | Тирозинемия | Е70.2 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" |
| 10 | Болезнь "кленового сиропа" | Е71.0 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" |
| 11 | Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленн0й цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия) | Е71.1 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" |
| 12 | Нарушения обмена жирных кислот | Е71.3 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" |
| 13 | Гомоцистинурия | Е72.1 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" |
| 14 | Глютарикацидурия | Е72.3 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" |
| 15 | Галактоземия | Е74.2 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" |
| 16 | Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика | Е75.2 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 17 | Мукополисахаридоз, тип I | Е76.0 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 18 | Мукополисахаридоз, тип II | Е76.1 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 19 | Мукополисахаридоз, тип VI | Е76.2 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 20 | Острая перемежающая (печеночная) порфирия | Е80.2 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 21 | Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) | Е83.0 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 22 | Незавершенный остеогенез | Q78.0 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 23 | Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) первичная | I27.0 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |
| 24 | Юношеский артрит с системным началом | М08.2 | Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" | Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" |

--------------------------------

<\*> Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" - Центр орфанных заболеваний Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области "Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского.

<\*\*> Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОКДЦД" - Детский центр орфанных заболеваний Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области "Московский областной консультативно-диагностический центр для детей".