



ПРАВИТЕЛЬСТВО МОСКВЫ

ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ

**П Р И К А З**

24.10.2014

№ 925

**О внесении изменений в приказ  
Департамента здравоохранения  
города Москвы от 21.02.2014 года № 139  
и приказ Департамента здравоохранения  
города Москвы от 15.04.2013г. № 352**

В целях дальнейшего совершенствования организации оказания медицинской помощи жителям города Москвы, страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний,

**ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Внести изменения в приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 21.02.2014г. № 139 «О дальнейшем совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям города Москвы, страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний» и изложить:

1.1. Пункт 1.2 приложения к приказу в редакции согласно приложения 1 к настоящему приказу.

1.2. Раздел 2 Временного регламента организации медицинского и лекарственного обеспечения жителей города Москвы, страдающих заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (приложение в приказ), в редакции согласно приложению 2 к настоящему приказу Временного регламента пункт 1.2. приложения 1 к приказу в редакции приложения 1 к настоящему приказу.

1.3. Приложение 3 к Временному регламенту организации медицинского и лекарственного обеспечения жителей города Москвы, страдающих заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, в редакции согласно приложению 3 к настоящему приказу.

1.4. Пункт 16 приложения 4 к Временному регламенту организации медицинского и лекарственного обеспечения жителей города Москвы, страдающих



заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, в редакции согласно приложению 4 к настоящему приказу.

2. Внести изменения в приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 15.04.2013 г. № 352 «О порядке ведения Московского сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями»:

2.1. Пункт 4.2 изложить в следующей редакции: «обеспечить прием сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний от главных внештатных специалистов Департамента здравоохранения города Москвы (согласно приложения 1), для ведения Московского сегмента Федерального регистра».

2.2. Пункт 4.3. считать утратившим силу.

2.3. Приложение 1 к приказу изложить в редакции согласно приложению 3 к настоящему приказу.

3. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на первого заместителя руководителя Департамента здравоохранения города Москвы **Н. Н. Потехаева.**

**Руководитель Департамента  
здравоохранения города Москвы**



**А. И. Хрипун**

## 1. Общие положения

1.2. В соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403 (ред. от 04.09.2012 №882) «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» и приказом Департамента здравоохранения города Москвы от 15 апреля 2013 г. № 352 «О порядке ведения Московского сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями» в зону терапевтической ответственности внесены жизнеугрожающие и хронические прогрессирующие редкие (орфанные) заболевания и утверждены коды категорий льгот:

№ №п /п	Код категории льгот	Перечень заболеваний	Код МКБ X
1	501	Гемолитико-уремический синдром	D59.3
2	502	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5
3	503	Апластическая анемия неуточненная	D61.9
4	504	Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2
5	505	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3
6	506	Дефект в системе комплемента	D84.1
7	507	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8
8	508	Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1
9	509	Тирозинемия	E70.2
10	510	Болезнь «кленового сиропа»	E71.0
11	511	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1
12	512	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3
13	513	Гомоцистинурия	E72.1
14	514	Глютарикацидурия	E72.3



15	515	Галактоземия	E74.2
16	516	Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2
17	517	Мукополисахаридоз, тип I	E76.0
18	518	Мукополисахаридоз, тип II	E76.1
19	519	Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2
20	520	Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2
21	521	Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0
22	522	Незавершенный остеогенез	Q78.0
23	523	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0
24	524	Юношеский артрит с системным началом	M08.2



## 2. Порядок оказания медицинской помощи больным редкими (орфанными) заболеваниями

2.1. Врач-специалист медицинской организации, участвующей в оказании первичной медико-санитарной помощи, при подозрении на наличие редкого (орфанного) заболевания у больного (получающего медицинскую помощь в данной медицинской организации) направляет его на консультацию к окружному специалисту соответствующего профиля.

2.2. Окружной специалист организует проведение обследования больного, по результатам которого направляет его в медицинскую организацию на консультацию к главному внештатному специалисту Департамента здравоохранения города Москвы (далее – Главный специалист) согласно приложению 3 для установления окончательного диагноза.

2.3. Главный специалист:

2.3.1. Оформляет комиссионное заключение (с привлечением врачей медицинской организации) с обязательным указанием обоснования диагноза, степени активности заболевания, его осложнений, обусловленных ими функциональных нарушений и рекомендаций по лечению.

2.3.2. В течение пяти рабочих дней со дня установления диагноза заболевания, получения информации об установлении диагноза направляет сведения о лицах по форме, предусмотренной в приложении 1 к приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012г. № 950н, в ГБУЗ «Научно-практический центр медицинской помощи детям с пороками развития черепно-лицевой области и врожденными заболеваниями нервной системы Департамента здравоохранения города Москвы» (далее – «НПЦ медицинской помощи детям ДЗМ») для введения в Московский сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями;

2.3.3. Направляет копию комиссионного заключения:

- в Департамент здравоохранения города Москвы;
- руководителям медицинских организаций, оказывающих стационарную помощь, согласно приложению 1;
- в медицинскую организацию, осуществляющую оказание первичной медико-санитарной помощи.

2.3.4. Направляет больного редким (орфанным) заболеванием в медицинскую организацию, оказывающую стационарную помощь, согласно приложению 1 для проведения планового лечения на регулярной основе;

2.3.5. Осуществляет контроль оказания медицинской помощи лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, внесенными в Московский сегмент Федерального регистра, не реже одного раза в 12 месяцев.

2.4. Диспансерное наблюдение пациента осуществляется окружным специалистом по профилю соответствующего заболевания (приложение 3).

2.5. ГБУЗ «Научно-практический центр медицинской помощи детям с пороками развития черепно-лицевой области и врожденными заболеваниями нервной системы Департамента здравоохранения города Москвы» осуществляет:

- ведение Московского сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями с внесением изменений в течение пяти рабочих дней со дня получения от медицинских организаций сведений;
- учет больных редкими (орфанными) заболеваниями в городе Москве в соответствии с приказом Департамента здравоохранения города Москвы от 15 апреля 2013 г. № 352 «О порядке ведения Московского сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями».

**Приложение 1**

к приказу Департамента здравоохранения города Москвы от 15 апреля 2013 г. № 352 «О порядке ведения Московского сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями»

**Приложение 3**

к Временному регламенту организации медицинского и лекарственного обеспечения жителей города Москвы, страдающих заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденному приказом Департамента здравоохранения города Москвы от 21.02.2014 г. № 139 «О дальнейшем совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям города Москвы, страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических проонгарей сипорядке ведения Московского сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями»

**СОСТАВ**

**главных внештатных врачей-специалистов Департамента здравоохранения города Москвы, ответственных за организацию работы с пациентами, страдающими редкими (орфанными) заболеваниями**

№ п/п	Заболевание	Код МКБ X	Главный внештатный врач-специалист Департамента здравоохранения города Москвы	
			взрослая сеть	детская сеть
1	Гемолитико-уремический синдром	D59.3	Врач-нефролог Врач-гематолог	Врач-нефролог Врач-гематолог
2	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	Врач-гематолог	Врач-гематолог



3	Апластическая анемия неуточненная	D61.9	Врач-гематолог	Врач-гематолог
4	Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	Врач-гематолог	Врач-гематолог
5	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	Врач-гематолог	Врач-гематолог
6	Дефект в системе комплемента	D84.1	Врач аллерголог-иммунолог	Врач аллерголог-иммунолог
7	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	Врач-эндокринолог	Врач-эндокринолог
8	Нарушения обмена ароматических аминокислот	E70.0, E70.1	Врач-психиатр	Врач-педиатр
	(классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)			
9	Тирозинемия	E70.2	Врач-терапевт	Врач-педиатр
10	Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	Врач-терапевт	Врач-педиатр
11	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	Врач-терапевт	Врач-педиатр
12	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Врач-терапевт	Врач-педиатр
13	Гомоцистинурия	E72.1	Врач-терапевт Врач-невролог	Врач-педиатр
14	Глютарикацидурия	E72.3	Врач-терапевт	Врач-педиатр
15	Галактоземия	E74.2	Врач-терапевт	Врач-педиатр
16	Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	Врач-нефролог Врач-терапевт	Врач-педиатр
17	Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	Врач-генетик Врач-эндокринолог	Врач-педиатр



18	Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	Врач-генетик Врач-эндокринолог	Врач-педиатр
19	Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	Врач-генетик Врач-эндокринолог	Врач-педиатр
20	Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	Врач гастроэнтеролог	Врач-педиатр
21	Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	Врач гастроэнтеролог	Врач-педиатр
22	Незавершенный остеогенез	Q78.0	Врач травматолог-ортопед	Врач-педиатр
23	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) первичная	I27.0	Врач-кардиолог	Врач-кардиолог детский
24	Юношеский артрит с системным началом	M08.2	Врач-ревматолог	Врач-ревматолог



## НОМЕНКЛАТУРА

лекарственных препаратов, применяемых при лечении больных с заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний

№ п/п	Заболевание	Наименования лекарственных препаратов (МНН)	Способ применения
16	Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	Миглустат Агалсидаза альфа	Энтерально Парентерально