



МІНІСТЭРСТВА
АХОВЫ ЗДАРОЎЯ
РЭСПУБЛІКІ БЕЛАРУСЬ

МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

ЗАГАД

ПРИКАЗ

29.04.2023 № 599

г. Мінск

г. Минск

Об организации оказания медицинской
помощи пациентам с редкими наследственными
заболеваниями обмена веществ в возрасте до 18 лет

На основании подпункта 9.1 пункта 9 Положения о Министерстве здравоохранения Республики Беларусь, утвержденного постановлением Совета Министров Республики Беларусь от 28 октября 2011 г. № 1446, в целях улучшения специализированной медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями обмена веществ в возрасте до 18 лет ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить Рекомендации по оказанию медицинской помощи пациентам в возрасте до 18 лет с редкими наследственными заболеваниями обмена веществ (прилагаются).

2. Директору государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Васильеву С.А. обеспечить:

координацию организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими наследственными заболеваниями обмена веществ в возрасте до 18 лет;

проведение биохимических и/или молекулярно-генетических исследований для выявления редких болезней обмена веществ.

3. Начальникам главных управлений по здравоохранению (здравоохранения) облисполкомов, председателю Комитета по здравоохранению Мингорисполкома, руководителям государственных организаций здравоохранения, подчиненных Министерству здравоохранения, обеспечить выполнение настоящего приказа.

4. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя Министра Горбича Ю.Л.

Министр

Д.Л. Пиневич

УТВЕРЖДЕНО

Приказ

Министерства здравоохранения
Республики Беларусь

29.04.

2023 № 599

РЕКОМЕНДАЦИИ

по оказанию медицинской помощи пациентам с
редкими наследственными заболеваниями обмена
веществ в возрасте до 18 лет

1. Настоящие Рекомендации определяют порядок организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими наследственными заболеваниями обмена веществ в возрасте до 18 лет

2. Наследственные болезни обмена веществ — это наследственные заболевания, обусловленные мутацией в одном конкретном гене (моногенные), кодирующего определенный фермент. Развитие большинства наследственных нарушений обмена веществ является следствием дефекта единичных генов, кодирующих индивидуальные ферменты, которые обеспечивают превращение одних веществ (субстраты) в другие (продукты). В большинстве случаев таких расстройств патогенным является накопление веществ, обладающих токсическим действием или нарушающих способность синтеза других жизненно важных соединений.

Класс по МКБ-10 - нарушения обмена веществ (E70 - E90).

3. Медицинскую помощь детям с редкими наследственными заболеваниями обмена веществ оказывают врачи-педиатры, врачи общей практики, врачи-специалисты организаций здравоохранения на городском, районном, межрайонном, областном, республиканском уровнях, оказывающих медицинскую помощь пациентам до 18 лет в амбулаторных и стационарных условиях.

4. Оказание медицинской помощи пациентам с редкими наследственными заболеваниями обмена веществ в амбулаторных и стационарных условиях, организация медицинской реабилитации, проведение медико-социальной экспертизы осуществляются в соответствии с постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 28 марта 2007 г. № 26 «Об утверждении Инструкции о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения», приказами Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30 декабря 2010 г. № 1382 «Об утверждении Инструкции о порядке оказания медицинской помощи пациентам с редкими генетическими заболеваниями» и от 12 мая 2014 г. № 512 «Об утверждении алгоритма организации оказания медицинской

помощи и проведения медико-социальной экспертизы пациентам с редкими генетическими заболеваниями».

5. При подозрении на наследственное заболевание обмена веществ направление пациентов в возрасте до 18 лет на медико-генетическое консультирование и обследование в областной медико-генетический центр или государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» (далее - РНПЦ «Мать и дитя»)) осуществляют врачи-педиатры, врачи общей практики, врачи-специалисты организаций здравоохранения

6. При направлении пациента на медико-генетическое консультирование и обследование направляющая организация здравоохранения оформляет:

направление с указанием диагноза и цели консультации;

выписку из медицинской документации с указанием результатов проведенного ранее обследования, лечения и семейного анамнеза.

7. Результаты проведенного медико-генетического консультирования (консультативное заключение) и обследования выдаются на руки пациенту (его законным представителям).

8. Специалисты организации здравоохранения по месту жительства пациента при наличии оснований осуществляют его направление в медико-реабилитационную экспертную комиссию для решения вопросов медико-социальной экспертизы.

9. Диспансерное динамическое наблюдение пациентов, медицинская реабилитация и паллиативная помощь проводятся в организациях здравоохранения по месту проживания (пребывания) пациента.

10. При выявлении мукополисахаридоза I, II, IV, VI типов, болезни Гоше, болезни Помпе учреждение здравоохранения по месту жительства (пребывания) обеспечивают направление пациента на республиканский врачебный консилиум для определения показаний для проведения ферментозаместительной терапии в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30 марта 2018 г. № 288 «Об организации лечения пациентов с редкими генетическими заболеваниями».

11. Установление диагноза, оказание медицинской помощи пациентам с фенилкетонурией осуществляется в соответствии с клиническим протоколом диагностики, лечения и диспансерного наблюдения пациентов с заболеванием фенилкетонурия, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 7 августа 2009 г. № 781.

12. Оказание медицинской помощи с редкими наследственными заболеваниями обмена веществ осуществляется согласно утвержденным

клиническим протоколам, при их отсутствии с учетом принятых международных рекомендаций.