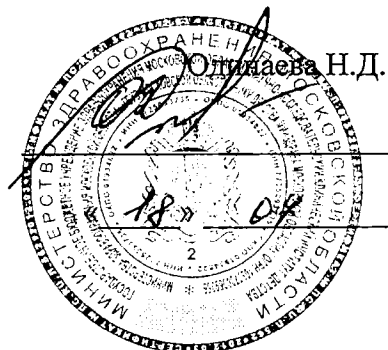


УТВЕРЖДЕНО

Директор  
ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО»



2022 г.

**Положение**  
**о Московском областном центре наследственных заболеваний легких у детей.**

## **1. Цель Центра**

Московский областной центр наследственных заболеваний легких у детей (МОЦНЗЛ) осуществляет работу по организации медицинской помощи детям, страдающим наследственными заболеваниями легких, в том числе муковисцидозом, первичной цилиарной дискинезией, бронхоэктазами, которые включены в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни или инвалидности.

МОЦНЗЛ является структурным подразделением ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО» и осуществляет координацию и методическое сопровождение мероприятий по диагностике и лечению детей и подростков с данными заболеваниями.

МОЦНЗЛ использует ресурсы ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО» и институт главных внештатных специалистов Министерства здравоохранения Московской области.

Центр сотрудничает с аналогичными подразделениями Министерства социального развития Московской области, Министерства образования Московской области и ФГБНУ «МГНЦ»

Финансирование Центра осуществляется за счет источников, разрешенных действующим законодательством Российской Федерации.

## **2. Основные принципы работы Центра.**

2.1. Междисциплинарный подход - совместная работа специалистов разных областей знаний, составляющих единую команду и действующих в соответствии с технологиями межпрофессионального взаимодействия

2.2. Семейно-центрированная деятельность - профессиональная направленность сотрудников Центра на взаимодействие как с ребенком, так и с его родителями или иными законными представителями.

2.3. Партнерство - установление партнерских отношений с ребенком и членами его семьи.

2.4. Добровольность - решение об обращении в Центре исходят от желания пациента, его родителей или иных законных представителей.

2.5 Открытость - Центр отвечает на запрос родителей или законных представителей ребёнка, обеспокоенных состоянием его здоровья.

2.6. Конфиденциальность - информация о ребенке и семье, доступная сотрудникам Центра помощи, не подлежит разглашению без согласия семьи, кроме случаев, определенных Законодательством РФ.

2.7. Уважение к личности - сотрудники Центра уважительно относятся к ребенку, его родителям или иным законным представителям, принимают пациента как полноправную личность с индивидуальными особенностями развития и потребностями; сотрудники Центра, уважая личность родителей, принимают во внимание их мнение о ребенке, личный опыт, ожидания и решения.

## **3. Задачи Центра:**

1. Выявление и оказание амбулаторной и стационарной специализированной медицинской помощи детям, страдающим наследственными заболеваниями легких, в том числе включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни или инвалидности в едином многопрофильном учреждении.
2. Координация и организационно-методическое обеспечение деятельности учреждений здравоохранения Московской области и Российской Федерации по обследованию детей в целях своевременного выявления лиц, страдающих указанными выше заболеваниями.

3. Способствование преемственности в оказании лечебно-диагностической и профилактической медицинской помощи детям, страдающим указанными выше заболеваниями в системе медицинских организаций государственной системы здравоохранения Московской области и Российской Федерации.
4. Организация и проведение научно-практических конференций, конгрессов и обсуждений по проблемам редких (орфанных) болезней респираторного тракта.
5. Оказание консультативной помощи родителям или законным представителям пациентов, работникам медицинских, образовательных и других организаций, по вопросам координации в оказании медицинской и социальной помощи детям с данными заболеваниями.
6. Подготовка информационных и научно-популярных материалов для практических врачей по проблемам наследственных заболеваний легких.
7. Организация школ по вопросам муковисцидоза, первичной цилиарной дискинезии для пациентов и родителей и иных законных представителей.

#### **4 Законодательные основы функционирования Центра**

Деятельность Центра осуществляется на основании следующих нормативных документов:

1. Федеральный закон от 21.11.2011 323-ФЗ. «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»
2. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 16 апреля 2012 года №366н «Об утверждении порядка оказания педиатрической помощи»
3. Указ Президента Российской Федерации от 01 июня 2012 г. N 761 "О Национальной стратегии действий в интересах детей на 2012-2017 годы"
4. Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. N 403 (ред. от 04.09.2012) "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".
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 г. 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".
6. Приказ Минздравсоцразвития России от 5 мая 2012 г. N 502н (ред. от 02.12.2013) "Об утверждении порядка создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации".
7. Приказ Минздравсоцразвития России от 12 февраля 2007 № 110 «О порядке назначения и выписывания лекарственных средств, изделий медицинского назначения и специализированных продуктов лечебного питания».
8. Приказ Министерства Здравоохранения Российской Федерации N 1094 н от 24 ноября 2021 года «Об утверждении порядка назначения лекарственных препаратов, форм рецептурных бланков на лекарственные препараты, порядка оформления указанных бланков, их учета и хранения, форм бланков рецептов, содержащих назначение наркотических средств или психотропных веществ, порядка их изготовления, распределения, регистрации, учета и хранения, а также правил оформления бланков рецептов, в том числе в форме электронных документов»

9. Постановление Правительства Московской области от 22.12.2016 года №982/47 «О Московской областной программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2017 год и плановый период 2018 и 2019 годов»
10. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2 декабря 2014 г. № 796н "Об утверждении Положения об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи"
11. Информационное письмо Министерства здравоохранения Российской Федерации от 11 ноября 2013 г. N 66-0/10/2-8405. Приказ от 14 ноября 2013 г. N 229 Федерального фонда обязательного медицинского страхования «Об утверждении «Методических рекомендаций по способам оплаты специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и в дневных стационарах на основе групп заболеваний, в том числе клинко-статистических групп (КСГ) и клинко-профильных групп (КПГ) за счет средств системы обязательного медицинского страхования», приложения 1 «распределение заболеваний по профилям медицинской деятельности (КПГ) и рекомендуемые коэффициенты относительной затратоемкости КСГ/КПГ»
12. Постановление Главного государственного санитарного врача РФ от 18 мая 2010 г № 58 «Об утверждении СанПиН 2.1.3.2630-10 «Санитарно-эпидемиологические требования к организациям, осуществляющим медицинскую деятельность», Приказом МЗиСР РФ от 15 мая 2012 г. № 535н «Об утверждении перечня медицинских и эпидемиологических показаний к размещению пациентов в маломестных палатах (боксах)» (<http://legalacts.ru/doc/prikaz-minzdravsotsrazvitija-rossii-ot-15052012-n-535n/>)
13. Федеральный закон от 30.12.2021 № 482-ФЗ "О внесении изменений в Федеральный закон "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации".

Деятельность Центра осуществляется в соответствии с положением и Уставом ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО».

### **Структура и основные направления деятельности Центра.**

#### **1. Диагностическая и лечебно-реабилитационная работа:**

Консультация, обследование, лечение и реабилитация детей с муковисцидозом, первичной цилиарной дискинезией, бронхоэктазами, как страдающих заболеванием, включенным в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни или инвалидности, включающие:

##### **1. Лабораторная диагностика:**

- лаборатория ДНК-диагностики – ФГБНУ «МГНЦ» согласно договора

Нозология	Код МКБ	Диагностика в МГНЦ
Синдром Ослера–Рандю–Вебера	I78.0	Пренатальная ДНК-диагностика; Поиск мутаций в гене <i>ENG</i> ; Поиск выявленной в данной семье точечной мутации у родственника

Синдром Бёрта-Хоба-Дьюба	Q87	Поиск мутаций в гене <i>FLCN</i> ; Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника; Пренатальная ДНК-диагностика
Дефицит $\alpha$ 1-антитрипсина	E88.0	Полный анализ гена <i>SERPINA1</i> (недостаточность альфа-1-антитрипсина, MIM 613490); Частые мутации в гене <i>SERPINA1</i> (недостаточность альфа-1-антитрипсина, MIM 613490)
Сурфактантная недостаточность	P22.0	Секвенирование клинического экзоза; Секвенирование полного экзоза
Синдром Швахмана-Даймонда	K86.8	Поиск частых мутаций в гене <i>SBDS</i> ; Поиск мутаций в гене <i>SBDS</i> ; Поиск выявленных в данной семье точковых мутаций у родственника; Полный анализ гена <i>SBDS</i>
X-сцепленная агаммаглобулинемия	D80.0	Поиск мутаций в гене <i>BTK</i> ; Пренатальная ДНК-диагностика; Поиск выявленной в данной семье точковой мутации у родственника
X-сцепленный иммунодефицит	D84.8	Частые мутации в гене <i>IL2RG</i> Точковая мутация у родственника Пренатальная ДНК-диагностика

Хореоатетоз, гипотиреозидизм и неонатальная дыхательная недостаточность	J96	Поиск мутаций в гене <i>NKX2-1</i>
Лимфангиолейомиоматоз	J84.8	Поиск делеций в гене <i>TSC2</i> методом MLPA; Поиск мутаций в генах <i>TSC1</i> и <i>TSC2</i> - полное секвенирование генов; Поиск делеций в гене <i>TSC1</i> методом MLPA
Муковисцидоз	E84.0 E84.1 E84.8 E84.9	Поиск мутаций в гене <i>CFTR</i> Поиск крупных делеций/дупликаций в гене <i>CFTR</i> ; Расширенный поиск частых мутаций в гене <i>CFTR</i> (30 шт.); Поиск мутаций F508del, p.Leu467Phe и делеций\дупликаций экзона 11 гена <i>CFTR</i> ; Пренатальная ДНК- диагностика; Поиск выявленных в данной семье точковых мутаций у родственника; Расширенный поиск частых мутаций в гене <i>CFTR</i> для ядерной семьи; Поиск мутаций в 17 генах, ответственных за муковисцидоз, первичную цилиарную дискинезию, бронхоэктазии и подобные состояния; Поиск мутаций в генах, ответственных за муковисцидоз методом NGS; Поиск обширных перестроек гена <i>CFTR</i> методом MLPA

ПЦД	Q33.8	<p>Мультигенная кастомная панель: гены ПЦД, на долю которых приходится 3% и более случаев (<i>CCDC39</i> (4-9%), <i>CCDC40</i> (3-4%), <i>CCDC103</i> (&lt;4%), <i>DNAH5</i> (15-29%), <i>DNAH11</i> (6-9%), <i>DNAI1</i> (2-10%), <i>SPAG1</i> (&lt;4%), <i>ZMYND10</i> (&lt;2-4%)) – 8 генов, а также гены:</p> <p>Муковисцидоза (<i>CFTR</i>),  Бронхоэктазы с повышенным содержанием хлоридов пота или без него (<i>SCNN1A</i>, <i>SCNN1B</i>, <i>SCNN1G</i>),  Изолированный гиперхлоридроз (<i>CA12</i>),  Синдром Швахмана-Даймонда (<i>SBDS</i>, <i>DNAJC21</i>, <i>EFL1</i>, <i>SRP54</i>).</p>
-----	-------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

- Трансмиссионная электронная микроскопия для диагностики первичной цилиарной дискинезии (по договору с отделом электронной микроскопии НИИ физико-химической биологии им. А.Н.Белозерского “МГУ им. Ломоносова М.В.”)
  - Высокоскоростной видео-микроскопический анализ для диагностики первичной цилиарной дискинезии ( по договору с ФГБНУ «МГНЦ»)
  - Потовые тесты с применением трех современных методик (Нанодакт, Макродакт, Хлор-чек). Обследуются новорожденные по программе неонатального скрининга, дети любого возраста из групп риска по направлению участковых педиатров, узких специалистов. Потовая проба проводится в ближайшее время после звонка в регистратуру, возможно проведение пробы в день обращения.
  - Исследование с помощью метода определения разности кишечных потенциалов для подтверждения муковисцидоза.
  - Получение культур кишечных органоидов из биоптатов прямой кишки (персонифицированный подход к назначению таргетной терапии).
  - Лаборатория (биохимическая, гормональная, клиническая и пр.);
  - Функция внешнего дыхания и оценка структуры общей емкости легких с учетом остаточного объема и измерения аэродинамического сопротивления дыхательных путей (спирометрия и бодиплетизмография)
  - Диагностика состава тела (биоимпедансный анализ)
2. Консультативное отделение – генетик ФГБНУ «МГНЦ», ГБУЗ МО «МОНИКИ им. М.Ф.Владимирского», педиатр, кардиолог, эндокринолог, оториноларинголог, гастроэнтеролог, иммунолог, психолог, невролог и др.

3. Консилиумы специалистов центра для годового заключения, при оформлении инвалидности, обострении заболевания, для получения этиопатогенетического индивидуального лечения.
4. Подготовка и старт таргетной терапии, контроль эффективности и безопасности применения согласно клиническим и методическим рекомендациям.
5. Консультации диетолога, психолога, кинезитерапевта по предварительной записи.
6. Консультативная поддержка семей с положительным неонатальным скринингом на муковисцидоз.
7. Работает горячая линия по всем вопросам, связанным с диагностикой, обследованием и лечением пациентов с муковисцидозом и наследственными заболеваниями легких. Телефон горячей линии: 8 800 555 87 08 - понедельник, вторник, четверг, пятница с 10-00 до 12-00, при поддержке благотворительного фонда «Острова» и компании Nutricia.
8. Ежемесячно проходят школы по муковисцидозу, 1 раз в квартал по Первичной цилиарной дискинезии согласно плана. Занятия ведут педиатры, генетик, кинезитерапевт, диетолог, гастроэнтеролог, эндокринолог. Запись для всех желающих по телефону отделения муковисцидоза московской области: тел.8(498) 699-53-20 доб. 1800.
9. Палата дневного пребывания – проведение ферментозаместительной терапии, антибактериальной терапии, муколитической, бронхолитической терапии, курсы реабилитационных мероприятий, ЛФК, массажа;
10. Стационарное отделение (койки в педиатрическом отделении ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО», хирургическое и реанимационное отделение ГБУЗ МО «МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского», профильные отделения других учреждений г. Москвы и МО) - углубленное обследование, как первичное, так и для коррекции патогенетической и синдромной терапии в динамике.

## **2. Организационно-методическая работа:**

- организация совместной работы с органами исполнительной власти в области здравоохранения, специалистами комитета здравоохранения и органами, осуществляющими надзор в сфере защиты прав потребителей и благополучия населения с целью ранней диагностики, проведения лечебно-реабилитационных мероприятий при наследственных заболеваниях легких у детей, как при заболеваниях включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни или инвалидности;

- внедрение утвержденных Министерством здравоохранения и социального развития Российской Федерации методических рекомендаций, пособий для врачей, информационных писем;

- пропаганда медицинских знаний (с использованием СМИ, наглядной агитации, бесед);

- формирование информационных и отчетных материалов в территориальные органы, осуществляющие надзор в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека.

- организация и проведение школ для родителей детей с муковисцидозом и ПЦД.

-организация школ, конференций и конгрессов для врачей Московской области и Российской Федерации

## **3. Учебная работа:**



- организация и проведение обучения врачей Московской области и РФ с использованием различных форм и методов: циклы усовершенствования, рабочие места, лекции, семинары, практические занятия, доклады и пр.

#### **4. Научная работа**

- разработка современных медицинских технологий по диагностике и терапии редких заболеваний респираторного тракта, в том числе муковисцидоза, ПЦД

- разработка профилактических мероприятий по профилактике перекрестного инфицирования, развития осложнений, роста заболеваемости

#### **5. Маршрутизация при организации медицинской помощи детям с наследственными заболеваниями легких.**

1.1. **Врач-специалист** медицинской организации, в которой ребенок с установленным диагнозом находится на медицинском обслуживании или прикрепился на медицинское обслуживание в связи с изменением места жительства или на срок более 6 месяцев:

1.1.1. При подозрении на наличие у ребёнка наследственного заболевания легких направляет его на консультацию в МОЦНЗЛ ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО» для амбулаторного или стационарного обследования.

1.1.2. При установлении или получении сведений об установлении у ребенка диагноза муковисцидоза и других наследственных заболеваний в течение 5 рабочих дней по форме, утвержденной приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.11.2012 г. № 950н направляет сведения о больном муковисцидозом в Уполномоченный орган исполнительной власти (МЗ МО).

1.1.3. В случае выезда ребенка, страдающего наследственным заболеванием легких за пределы территории Московской области на постоянное место жительства или его смерти, в течение 10 рабочих дней со дня поступления информации направляет в Уполномоченный орган исполнительной власти извещение об исключении сведений из регионального сегмента Федерального регистра, утвержденное приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.11.2012 г. № 950н.

1.2. **Специалист МОЦНЗЛ ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО»:**

1.2.1. Организует проведение обследования ребенка с подозрением на наследственное заболевание легких (амбулаторно или стационарно).

1.2.2. При установлении у ребёнка диагноза муковисцидоз в течение 5 рабочих дней сообщает об этом врачу-специалисту медицинской организации, в которой пациент находится на медицинском обслуживании или прикрепился на медицинское обслуживание в связи с изменением места жительства или на срок более 6 месяцев, а также главному внештатному специалисту Министерства здравоохранения МО.

1.2.3. Осуществляет диспансерное динамическое наблюдение за ребёнком с наследственным заболеванием легких согласно стандарта оказания медицинской помощи.

1.2.4. Готовит документы для установления инвалидности (продления).

1.2.5. Ежегодно делает анализ состояния ребенка в виде этапного эпикриза.

1.2.6. Ведет регистр больных с редкими наследственными заболеваниями респираторного тракта, прежде всего муковисцидозом и первичной цилиарной дискинезией.

1.3. **Руководитель Центра:**

1.3.1. При наличии информации, достаточной для постановки ребенку диагноза редкого наследственного заболевания респираторного тракта, прежде всего муковисцидоза

- и ПЦД оформляет комиссионное заключение (с привлечением профильных специалистов медицинской организации) с обязательным указанием обоснования диагноза, степени активности заболевания, его осложнений, обусловленных ими функциональных нарушений и рекомендаций по лечению.
- При необходимости организует консилиум совместно с врачами центра для решения вопросов, связанных с обследованием и лечением ребенка и установлением инвалидности, в том числе совместно с Куцевым С.И., директором ФГБНУ «МГНЦ», Главным внештатным специалистом по медицинской генетике МЗ РФ и МО.
- 1.3.2. Отвечает за организацию оказания медицинской помощи гражданину, страдающему наследственным заболеванием легких в установленном порядке.
  - 1.3.3. Направляет гражданина страдающего наследственным заболеванием легких на стационарное лечение в профильные медицинские учреждения в связи с обострением заболевания или развитием осложнений
  - 1.3.4. Осуществляет контроль динамического наблюдения и оказания медицинской помощи детям с наследственным заболеванием легких, не реже одного раза в 12 месяцев.
  - 1.3.5. Организует научные исследования в области диагностики и терапии наследственных заболеваний легких и внедрение современных методов диагностики и терапии.
  - 1.3.6. Отвечает за организацию образовательных мероприятий для врачей и родителей пациентов.

#### **Маршрутизация пациентов с муковисцидозом и наследственными заболеваниями легких, проживающих в Московской области.**

Наблюдение пациентов с установленным диагнозом и обследование пациентов из групп риска осуществляется в областном центре наследственных заболеваний легких у детей (МОЦНЗЛ) ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО» по адресу г. Мытищи Московской обл., ул. Коминтерна, 24А, строение 1.

1 группа - пациенты с установленным диагнозом муковисцидоз, первичная цилиарная дискинезия.

Плановый прием 1 раз в 2-3 месяца, дети первого года жизни – чаще. По индивидуальному плану наблюдения, установленному специалистом. Внеплановые приемы - по обстоятельствам.

**Этап 1.** Детские поликлиники, КДЦ Московской области: направление пациента из группы риска, выдача направлений пациентам с установленным диагнозом.

Пациент должен при себе иметь: направление по форме 057 – у, выписка из амбулаторной карты форма 027-у, справка о контактах, справка о прививках, результаты анализов соскоба на энтеробиоз и анализа кала на я<sup>л</sup>г, результат посева мокроты или мазка из зева, сданные в профильных лабораториях (НИИ эпидемиологии и микробиологии им. Н.Ф.Гамалеи, ГКБ №15 им. О.М.Филатова), не ранее, чем за 2-4 недели до приема в отделении МВ. Пациенты, обращающиеся впервые, должны предоставить также копии свидетельства о рождении, страхового полиса, паспорта одного из родителей, справку об инвалидности при ее наличии.

**Этап 2.** Регистратура отделения муковисцидоза ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО»г. Мытищи Московской обл., ул. Коминтерна, 24А, строение 1, тел.: +7(498) 699-53-20, добавочный номер 1800.

Запись на прием согласно результату посева из верхних дыхательных путей, полученному в специализированной бактериологической лаборатории (НИИ эпидемиологии и микробиологии им. Н.Ф.Гамалеи, ГКБ №15 им. О.М.Филатова). В отделении муковисцидоза прием осуществляется по следующему графику: пн-ср – больные с грам «+» флорой, чт-пт – больные с грам «-» флорой. Пациенты, не имеющие свежего результата посева из указанных лабораторий, принимаются вне отделения и к обследованиям в учреждении не допускаются.

### Этап 3. Консультация специалистов.

Консультации проводят врачи-педиатры отделения муковисцидоза:

- Кондратьева Елена Ивановна (руководитель центра) – врач-педиатр высшей категории, д.м.н., профессор, заместитель директора по науке «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области», зав. научно-клиническим отделом муковисцидоза ФГБНУ "МГНЦ", заведующая кафедрой Генетики болезней дыхательной системы Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ "МГНЦ"
- Шерман Виктория Давидовна – к.м.н., врач-педиатр высшей категории (врач функциональной диагностики), в.н.с. отдела "Наследственных и метаболических болезней" НИКИ детства МЗ МО, НКО муковисцидоза и доцент кафедры Генетики болезней дыхательной системы Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ "МГНЦ», зав. медицинской частью,
- Воронкова Анна Юрьевна - к.м.н., врач-педиатр высшей категории, в.н.с. отдела "Наследственных и метаболических болезней" НИКИ детства МЗ МО и НКО муковисцидоза ФГБНУ МГНЦ.
- Жекайте Елена Кястутисовна - врач-педиатр, ст.н.с. отдела "Наследственных и метаболических болезней" НИКИ детства МЗ МО и НКО муковисцидоза,
- Максимычева Татьяна Юрьевна – врач-педиатр, диетолог, к.м.н., руководитель отдела "наследственных и метаболических болезней" НИКИ детства МЗ МО, ст.н.с. МГНЦ им. ак. Н.П. Бочкова, ассистент кафедры диетологии и нутрициологии РМАНПО.
- Фатхуллина Ирина Ринатовна - врач-педиатр, н.с. отдела "Наследственных и метаболических болезней" НИКИ детства МЗ МО и НКО муковисцидоза ФГБНУ "МГНЦ"
- Николаева Евгения Доржиевна - врач-педиатр, н.с. отдела "Наследственных и метаболических болезней" НИКИ детства МЗ МО и НКО муковисцидоза ФГБНУ "МГНЦ"
- Васина Елена Вячеславовна - инструктор ЛФК, (кинезиотерапевт) отделения НИКИ детства МЗ МО
- Петров Алексей Сергеевич - врач-оториноларинголог отделения НИКИ детства МЗ МО
- Побединская Мария Авраимовна - психолог отделения НИКИ детства МЗ МО.
- Кулеватова Анна Юрьевна - врач - эндокринолог отделения НИКИ детства МЗ МО.
- Косарева Наталья Викторовна - старшая медицинская сестра отделения НИКИ детства МЗ МО.
- Степанова Наталья Сергеевна - процедурная медицинская сестра отделения НИКИ детства МЗ МО.
- Федина Ирина Олеговна - регистратор отделения НИКИ детства МЗ МО.

Продолжительность плановой консультации в отделении - 1 час.

Плановая консультация + спирометрия – 1 час 20 мин.

Первичный прием при подтверждении диагноза 3 часа в условиях дневного стационара,

Прием и потовая проба при неподтвержденном диагнозе 1 час.

Прием и годовой эпикриз, оформление и переоформление инвалидности при условии готовности результатов на момент приема обследования – 2 часа.

Во время консультативного приема осуществляется оценка функции внешнего дыхания (детям от 5 лет), пульсоксиметрия, оценка физического развития, осмотр, назначается необходимое обследование, подбор терапии и диеты, дальнейшая тактика ведения пациента, консультации узких специалистов, диетолога и кинезитерапевта.

**В экстренных случаях ребенок госпитализируется в ОРИТ ГБУЗ “МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского” (консультации осуществляют специалисты отделения муковисцидоза НИКИ детства по запросу через главного врача)**

#### **Госпитализация.**

Плановая - в одноместные палаты дневного стационара отделения ГБУЗ МО “НИКИ детства МЗ МО” г. Мытищи. На госпитализацию в отделение муковисцидоза пациенты направляются только специалистами отделения.

Экстренная – районные больницы или отделение реанимации и интенсивной терапии ГБУЗ “МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского” с курацией или консультацией специалистами отделения наследственных заболеваний легких.

**Этап 4.** Выписка рецептов участковым врачом на основе рекомендаций врача отделения муковисцидоза и получение препаратов по месту жительства в аптечном пункте.

**2 группа – пациенты с положительным неонатальным скринингом.**

**МАРШРУТИЗАЦИЯ НОВОРОЖДЕННЫХ ИЗ ГРУППЫ РИСКА (С ПОВЫШЕННЫМИ показателями ИРТ), выявленных по неонатальному скринингу, для проведения диагностического потового теста и консультации специалиста по муковисцидозу**

**Первый этап:** определение уровня иммунореактивного трипсиногена (ИРТ) в крови. На 4-5 день у доношенных, на 7 день у недоношенных новорожденных берется кровь из пятки на фильтровальный бумажный тест-бланк. Забор образцов крови осуществляется в государственных и муниципальных учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов, специально подготовленным работником. В случае отсутствия в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в больничное учреждение забор образца крови для проведения исследования осуществляется по месту нахождения ребенка в декретированные сроки. В случае ранней выписки из родильного дома взятие образца крови также осуществляет сотрудник Детской поликлиники при патронаже на дому.

**Требования** к взятому образцу крови: наряду с общими требованиями (см. Приложение N 2 к Приказу МЗ и СР РФ от 22 марта 2006 г. N 185), не допускается загрязнение образцов крови фекалиями новорожденного и склеивание или соприкосновение не высушенных тест-бланков между собой.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество взятия образца крови и правильность их заполнения медицинским работником, назначенным главным врачом учреждения здравоохранения. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови, герметично, в чистый конверт и в специальной упаковке с соблюдением температурного режима (+2 - +8 °С) доставляются для проведения исследований в медико-генетическую консультацию (центр) не реже одного раза в 3 дня.

**Ответственный за выполнение мероприятий на первом этапе:** зав. отделением Родильного дома или другого медицинского учреждения, в котором в указанные сроки находится новорожденный или зав. педиатрическим отделением Детской поликлиники (при ранней выписке из родильного дома или родах на дому)

Первичное исследование образца крови проводится в медико-генетическом отделении МОНИКИ в течение 4 суток с момента получения образца.

**Ответственный:** зав. медико-генетическим отделением (центром неонатального скрининга)

В случае превышения порогового уровня ИРТ ответственное лицо центра неонатального скрининга в течение 7 дней оповещает руководителя ЛПУ, в котором в данное время находится ребенок о необходимости повторного исследования уровня ИРТ (ретест) на 21-28 день жизни ребенка.

**Второй этап:** руководитель ЛПУ (ДГП или педиатрический стационар), в котором находится ребенок, обязан обеспечить повторное взятие образца крови на тест-бланк (забор крови осуществляется аналогично первому) в декретированные сроки (21-28 день) и своевременное его направление в медико-генетическое отделение ГБУЗ “МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского”, где проводится ретест.

В случае превышения порогового показателя ретеста ИРТ ответственное лицо медико-генетического отделения ГБУЗ “МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского” оповещает руководителя ЛПУ, в котором в данное время находится ребенок о необходимости направления ребенка в отделение муковисцидоза ГБУЗ МО “НИКИ детства МЗ МО” для проведения потовой пробы. Сведения о показателях ИРТ и ретеста ребенка также направляются в отделение муковисцидоза.

**Ответственные:** руководитель ЛПУ, в котором находится ребенок и зав. медико-генетическим отделением ГБУЗ “МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского”

В случае невозможности проведения потовой пробы по медицинским показаниям (тяжелое состояние ребенка, другое) по согласованию со специалистами отделения муковисцидоза решается вопрос о проведении ДНК-диагностики муковисцидоза путем обследования на частые мутации в гене МВ (ФГБНУ “МГНЦ”).

Согласно рекомендациям Национального консенсуса по муковисцидозу диагноз по программе неонатального скрининга должен быть установлен в стандартной ситуации не позднее 8 недель жизни ребенка.

В случае положительного результата потовой пробы в отделении муковисцидоза семье рекомендуется дополнительное обследование, включающее повторную потовую пробу, ДНК диагностику, исследование уровня панкреатической эластазы и т.д. По совокупности данных устанавливается диагноз Муковисцидоз и рекомендуется активное диспансерное наблюдение.

**Ответственный:** зав. отделением муковисцидоза ГБУЗ МО “НИКИ детства МЗ МО”

Еженедельно медико-генетическое отделение ГБУЗ “МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского” и отделение муковисцидоза ГБУЗ МО “НИКИ детства МЗ МО” проводят по телефону сверку пациентов с двумя положительными тестами ИРТ, обратившимися для проведения потовой пробы.

В случае неявки для проведения потовой пробы пациента из группы риска (дважды повышенный ИРТ), ответственное лицо центра неонатального скрининга ГБУЗ “МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского” повторно оповещает руководителя ЛПУ, в котором в данное время находится ребенок.

Новорожденные с клиникой мекониевого илеуса (консервативная или оперативная коррекция) могут иметь ложноотрицательный результат неонатального скрининга при муковисцидозе. В связи с этим, они должны быть направлены для проведения потовой пробы в отделение муковисцидоза независимо от показателей ИРТ.

Ответственный: *руководитель ЛПУ, в котором установлен диагноз мекониевого илеуса (направление на потовую пробу), зав. педиатрическим отделением ДПП, в которой наблюдается ребенок (контроль за проведением обследования и получением его результата)*

### **Организация динамического наблюдения за больными муковисцидозом.**

**Активное диспансерное наблюдение больных муковисцидозом проводится по схеме:**

- дети до 3-х месяцев каждые 2 недели
- 3-6 мес. – 1 раз в мес.
- 6-12 мес. – 1 раз в 2 мес.
- после 12 мес. ежеквартально, при необходимости чаще.

### **Схема амбулаторного ведения больных муковисцидозом**

Вид обследования	Плановый визит (каждые 3 мес.)	Каждые 6 месяцев	Ежегодно
Жалобы, анамнез	+		
Антропометрия с оценкой по процентильным рядам и динамикой.	+		
Клинический осмотр	+		
Спирометрия***	+		
Пульсоксиметрия	+		
Клинический анализ крови	+		
Биохимический анализ крови***		+	
25 ОН D3			+
Тест толерантности к глюкозе, суточное мониторирование гликемии***			+
Микробиологический анализ мокроты	+		
Копрология	+		
Эластаза кала *			+
ЭКГ, ЭХО- КГ			+
Бодиплетизмография***			+
УЗИ органов брюшной полости			+
Рентгенография			+

КТ органов грудной клетки (с 5 лет или по показаниям раньше)			+
КТ придаточных пазух носа (с 5 лет)			+
Остеоденситометрия***			+
Консультация ЛОР		+**	
Консультация диетолога	+		
Консультация психолога	+		
Контроль навыков кинезитерапии и использования дыхательных тренажеров и приборов.	+		
Консультация гастроэнтеролога		+	
Рекомендации по лекарственному обеспечению, внесение изменений в региональный реестр по лекарственному обеспечению	+		
Годовой эпикриз (выписка на МСЭ) с рекомендациями и планом на год			+
Подписание информированного согласия и внесение данных больного в национальный регистр			+

**Примечание \*** - для пациентов с диагнозом по МКБ 10 - E.84.0.

**\*\* -при наличии полисинусита и полипов носа - ежеквартально**

**\*\*\*** - в отдельных возрастных группах с учетом возраста, особенности приведены в соответствующих главах консенсуса

**Показания к госпитализации (стационарному лечению) детей с муковисцидозом в ГБУЗ “МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского” (отделение реанимации, хирургии) или ЦРБ МО или другие ЛПУ РФ**

1. Тяжелое обострение бронхолегочного процесса с признаками ДН.
2. Легочное кровотечение, кровохарканье некупирующееся.
3. Пневмоторакс
4. Кровотечение из ВРВ пищевода, ВРВ верхних отделов желудка.
5. Признаки кишечной непроходимости
6. Синдром потери солей (псевдо-Барттер синдром - гипокалиемия, гипонатриемия, гипохлоремия) тяжелой степени, требующий круглосуточного мониторинга электролитов, внутривенного введения электролитов.
7. Необходимость проведения внутривенной антибактериальной терапии при тяжелом обострении бронхолегочного процесса или полисинусита,

отсутствии возможности проведения плановой внутривенной терапии или лечения обострения, не требующего круглосуточного наблюдения больного, в условиях дневного стационара или стационара на дому.

8. Необходимость планового оперативного вмешательства по сопутствующей патологии.
9. Установка венозных портов, наложение гастростомы.
10. Необходимость оперативного лечения осложнений муковисцидоза (полипотомия, радикальная гайморотомия, спленэктомия, склерозирование вен пищевода и т.д.).
11. Острый панкреатит и обострение хронического.
12. Трансплантация легких, печени.
13. Терминальная фаза муковисцидоза.
14. Другие несвязанные с муковисцидозом жизнеугрожающие состояния.

**Показания к госпитализации (стационарному лечению) детей с муковисцидозом в отделение муковисцидоза ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО» или ЦРБ**

1. Плановая внутривенная антибактериальная терапия.
2. Нетяжелое обострение бронхолегочного процесса или полисинусита.

#### **Мероприятия по профилактике перекрестной инфекции при МВ**

##### **Организация амбулаторной и стационарной помощи**

Прием пациентов с МВ не должен осуществляться в одних и тех же кабинетах поликлиник без соответствующего разделения по флоре и специальной обработки между ними. Работа амбулаторного центра и стационара регулируется Постановлением Главного государственного санитарного врача РФ от 18 мая 2010 г № 58 «Об утверждении СанПиН 2.1.3.2630-10 «Санитарно-эпидемиологические требования к организациям, осуществляющим медицинскую деятельность», Приказом МЗиСР РФ от 15 мая 2012 г. № 535н «Об утверждении перечня медицинских и эпидемиологических показаний к размещению пациентов в маломестных палатах (боксах)» ([http:// legalacts.ru/doc/prikaz-minzdravsotsrazvitija-rossii-ot-15052012-n-535n/](http://legalacts.ru/doc/prikaz-minzdravsotsrazvitija-rossii-ot-15052012-n-535n/)) и рекомендациями European Cystic Fibrosis Society.

- При организации стационарного лечения не допускается размещение 2-х и более больных МВ в одну палату, а также в палаты с пациентами с хронической инфекцией легких, иммунокомпromетированными больными. В этом случае возможно заражение больных друг от друга и развитие смешанной инфекции, которая имеет более тяжелое клиническое течение, чем моноинфекция. Размещение в боксы, оснащенные средствами и приборами для дезинфекции рук и воздуха с индивидуальным санузлом и душем, является приоритетным и обеспечивает профилактику инфицирования больных.
- Пациенты должны быть разделены на потоки в зависимости от микрофлоры дыхательного тракта. Пациенты не должны контактировать в зонах ожидания, как, например, в регистратуре, палатах, отделениях аптеки и рентгенологии. Во время



пребывания в больнице пациенты не должны пользоваться одной комнатой, ванной или туалетом.

**Правила ожидания приема пациента с муковисцидозом, первичной цилиарной дискинезией, бронхоэктазами врача в поликлинике:**

1. Все больные, ожидая начала приема, обязаны находиться в лицевой маске. Категория В
2. Гигиена рук (обработка дезинфицирующим раствором из бесконтактных диспенсеров в зоне ожидания, использование антибактериальных гелей или спиртовых салфеток для индивидуального использования). Категория А
3. Сплевывать мокроту пациент должен в бумажный платок или салфетку, лучше баночку (одноразовый стакан) с крышкой. Категорически запрещается эвакуация мокроты в раковину, душевую кабину или унитаз. Категория А
4. Больные в зоне ожидания должны находиться друг от друга на расстоянии не менее 2 метра. Категория С
5. Не использовать предметы, которые нельзя обработать после посещения МОЦНЗЛ (мягкие игрушки и пр.). Категория С
6. Не принимать пищу, находясь в общей зоне ожидания приема. Категория С

**Правила нахождения больных с муковисцидозом, первичной цилиарной дискинезией, бронхоэктазами в стационаре**

1. Больные, инфицированные *B. ceracia*, MRSA, НТМБ или устойчивыми к ванкомицину энтерококками, должны размещаться в отдельной палате/боксе с душем и туалетом, желательно с отдельным входом. Категория А
2. Больные МВ, инфицированные иной флорой, размещаются в одноместной палате с душем и туалетом или с другими больными, не страдающими МВ и с низким риском инфицирования. Категория С
3. Все пациенты после трансплантации должны находиться в одноместной палате. Положительное давление и микропористая фильтрация воздуха не требуются. Категория С
4. Больные МВ, которые дома спят в одной комнате, могут в стационаре находиться в одной палате. Категория С
5. Больных обучают кашлять в бумажный платок, в салфетку или одноразовый стакан с крышкой, которые затем утилизируют. Категория А (согласно СанПиН 2.1.7.2790-10)
6. Салфетки, испачканные мокротой, пациенты должны утилизировать в закрытые контейнеры, открывающиеся без касания рук. Категория А (согласно СанПиН 2.1.7.2790-10)
7. В стационарных условиях больные МВ используют только индивидуальное оборудование (дыхательные тренажеры, аппараты для кинезитерапии, ингаляторы), которое приносят с собой из дома. Категория А
8. Обрабатывать руки перед выходом из палаты. Категория А
9. Избегать контактов с другими больными МВ. Категория А
10. В общих помещениях держаться от других больных на расстоянии не менее 2 метров. Категория В
11. Использовать лицевую маску. Категория С
12. Диагностические службы (кабинет рентген-диагностики, УЗИ и др.) должны быть осведомлены о правилах изоляции больных МВ. Категория С

Выполнение условий, перечисленных выше, может способствовать увеличению продолжительности жизни больных МВ.