

**Приказ Минздрава РФ от 27.11.2020 N 1260н – Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при болезни Помпе – Вместе со Стандартом медицинской помощи взрослым при болезни Помпе – Действующая первая редакция – Зарегистрировано в Минюсте РФ 29.01.2021 N 62298 – Начало действия документа 16.02.2021**

В соответствии с пунктом 4 части 1 статьи 37 Федерального закона от 21.11.2011 N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в РФ" (Собрание законодательства РФ, 2011, N 48, ст. 6724; 2018, N 53, ст. 8415) и подпунктом 5.2.18 Положения о Министерстве здравоохранения РФ, утвержденного постановлением Правительства РФ от 19.06.2012 N 608 (Собрание законодательства РФ, 2012, N 26, ст. 3526), приказываю:

Утвердить **стандарт** медицинской помощи взрослым при болезни Помпе согласно приложению.

Приложение к приказу Минздрава РФ от 27.11.2020 N 1260н

**Стандарт медицинской помощи взрослым при болезни Помпе**

Возрастная категория пациента: взрослые

Пол пациента: любой

Вид медицинской помощи: специализированная медицинская помощь, первичная медико-санитарная помощь

Условия оказания медицинской помощи: стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно

Форма оказания медицинской помощи: плановая

Фаза течения заболевания (состояния): вне зависимости от фазы

Стадия и (или) степень тяжести заболевания (состояния): вне зависимости

Осложнения: вне зависимости

Средняя продолжительность лечения законченного случая (количество дней): 365

Нозологические единицы (код по МКБ X <1>): E74.0 Болезни накопления гликогена

**1. Медицинские услуги для диагностики заболевания, состояния**

1.1. Прием (осмотр, консультация) врача-специалиста			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления <2>	Усредненный показатель кратности применения
V01.004.001	Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога первичный	0,2	1

V01.006.001	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный	0,7	1
V01.015.001	Прием (осмотр, консультация) врача-кардиолога первичный	0,7	1
V01.023.001	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный	1	1
V01.028.001	Прием (осмотр, консультация) врача-оториноларинголога первичный	0,45	1
V01.037.001	Прием (осмотр, консультация) врача-пульмонолога первичный	0,7	1
V01.047.001	Прием (осмотр, консультация) врача-терапевта первичный	0,42	1

#### 1.2. Лабораторные методы исследования

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A09.05.256	Исследования уровня N-терминального фрагмента натрийуретического пропептида мозгового (NT-proBNP) в крови	0,2	1
A09.28.006	Исследование уровня креатинина в моче	0,44	1
A12.05.027	Определение протромбинового (тромбопластинового) времени в крови или в плазме	0,45	1
A12.05.039	Активированное частичное тромбопластиновое время	0,45	1
A12.28.002	Исследование функции нефронов по клиренсу креатинина (проба Реберга)	0,41	1
V03.016.002	Общий (клинический) анализ крови	1	1
V03.016.004	Анализ крови биохимический общетерапевтический	1	1
V03.016.006	Общий (клинический) анализ мочи	1	1

V03.019.026	Комплекс исследований для диагностики болезни Помпе	0,2	1
-------------	---	-----	---

### 1.3. Инструментальные методы исследования

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A02.26.004	Визометрия	0,02	1
A04.10.002	Эхокардиография	0,7	1
A04.16.001	Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)	0,36	1
A05.02.001.003	Электронейромиография стимуляционная одного нерва	0,2	3
A05.02.001.011	Электронейромиография игольчатыми электродами (один нерв)	0,2	4
A05.10.006	Регистрация электрокардиограммы	1	1
A06.03.061	Рентгеноденситометрия	0,7	1
A06.09.007.001	Прицельная рентгенография органов грудной клетки	0,5	1
A12.05.113	Капнография	0,06	1
A12.09.001	Исследование неспровоцированных дыхательных объемов и потоков	1	1
A12.09.005	Пульсоксиметрия	1	1
A12.25.001	Тональная аудиометрия	0,48	1
V03.015.008	Кардиореспираторный мониторинг	0,2	1
V03.020.005	Определение уровня общей физической подготовленности	1	

## 2. Медицинские услуги для лечения заболевания, состояния и контроля за лечением

### 2.1. Прием (осмотр, консультация) и наблюдение врача-специалиста

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
V01.003.001	Осмотр (консультация) врачом – анестезиологом-реаниматологом первичный	0,04	2
V01.006.002	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика повторный	0,5	3
V01.015.002	Прием (осмотр, консультация) врача-кардиолога повторный	1	28
V01.023.002	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога повторный	1	33
V01.023.003	Ежедневный осмотр врачом-неврологом с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара	1	37
V01.028.002	Прием (осмотр, консультация) врача-оториноларинголога повторный	0,25	3
V01.037.002	Прием (осмотр, консультация) врача-пульмонолога повторный	0,5	3
V01.047.002	Прием (осмотр, консультация) врача-терапевта повторный	0,7	12
V01.047.009	Ежедневный осмотр врачом-терапевтом с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара	0,3	31

## 2.2. Лабораторные методы исследования

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A09.28.006	Исследование уровня креатинина в моче	0,56	2
A12.05.027	Определение протромбинового (тромбопластинового) времени в крови или в плазме	0,56	2

A12.05.039	Активированное частичное тромбопластиновое время	0,56	2
A12.28.002	Исследование функции нефронов по клиренсу креатинина (проба Реберга)	0,43	3
V03.016.002	Общий (клинический) анализ крови	1	3
V03.016.004	Анализ крови биохимический общетерапевтический	1	3
V03.016.006	Общий (клинический) анализ мочи	1	3

### 2.3. Инструментальные методы исследования

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A02.26.004	Визометрия	0,08	1
A04.10.002	Эхокардиография	0,66	3
A04.16.001	Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)	0,3	1
A05.10.006	Регистрация электрокардиограммы	1	3
A06.03.061	Рентгеноденситометрия	0,5	3
A06.09.007.001	Прицельная рентгенография органов грудной клетки	0,46	1
A12.09.001	Исследование неспровоцированных дыхательных объемов и потоков	1	3
A12.09.005	Пульсоксиметрия	1	3
A12.25.001	Тональная аудиометрия	0,46	2
V03.020.005	Определение уровня общей физической подготовленности	1	3

### 2.4. Хирургические, эндоскопические, эндоваскулярные и другие методы лечения, требующие анестезиологического и/или реаниматологического сопровождения

Код медицинской	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель	Усредненный показатель
-----------------	---------------------------------	------------------------	------------------------

услуги		частоты предоставления	кратности применения
A16.12.063	Установка порта в центральную вену	0,08	1

### 3. Перечень лекарственных препаратов для медицинского применения, зарегистрированных на территории РФ, с указанием средних суточных и курсовых доз

Код	Анатомо-терапевтическо-химическая классификация	Наименование лекарственного препарата <3>	Усредненный показатель частоты предоставления	Единицы измерения	ССД <4>	СКД <5>
A12AX	Препараты кальция в комбинации с витамином D и/или другими препаратами					
		Кальция карбонат + Колекальциферол	0,00063	шт.	2	104
A16AB	ферментные препараты					
		Алглюкозидаза альфа	1	мг	1 400	36 400

### 4. Перечень медицинских изделий, имплантируемых в организм человека

Код	Наименование вида медицинского изделия	Усредненный показатель частоты предоставления	Среднее количество
273580	Порт инфузионный/инъекционный, имплантируемый	0,08	1

### 5. Виды лечебного питания, включая специализированные продукты лечебного питания

5.1. Лечебное питание		
Наименование вида лечебного питания	Усредненный показатель частоты предоставления	Количество

Основной вариант стандартной диеты	0,78	24
------------------------------------	------	----

-----  
<1> Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.

<2> Вероятность предоставления медицинских услуг или назначения лекарственных препаратов для медицинского применения (медицинских изделий), включенных в стандарт медицинской помощи, которая может принимать значения от 0 до 1, где 1 означает, что данное мероприятие проводится 100% пациентов, соответствующих данной модели, а цифры менее 1 – указанному в стандарте медицинской помощи проценту пациентов, имеющих соответствующие медицинские показания.

<3> Международное непатентованное, или группировочное, или химическое, а в случаях их отсутствия – торговое наименование лекарственного препарата.

<4> Средняя суточная доза.

<5> Средняя курсовая доза.