

**Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 9 ноября  
2012 г. № 721н**

**"Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям  
при болезни Нимана-Пика, тип С"**

В соответствии со статьей 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2012, № 26, ст.ст. 3442, 3446) приказываю:

Утвердить стандарт специализированной медицинской помощи детям при болезни Нимана-Пика, тип С согласно приложению.

Министр

В.И. Скворцова

Зарегистрировано в Минюсте РФ 21 января 2013 г.  
Регистрационный № 26642

**Стандарт  
специализированной медицинской помощи детям при болезни Нимана-Пика,  
тип С**

Категория возрастная: дети

Пол: любой

Фаза: любая

Стадия: любая

Осложнения: без осложнений

Вид медицинской помощи: специализированная медицинская помощь

Условия оказания медицинской помощи: стационарно

Форма оказания медицинской помощи: плановая

Средние сроки лечения (количество дней): 28

Код по МКБ X \*(1)

Нозологические единицы

E75.2

Другие сфинголипидозы

## 1. Медицинские мероприятия для диагностики заболевания, состояния

### 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	0,5	1
V01.006.001	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный	1	1
V01.015.003	Прием (осмотр, консультация) врача-детского кардиолога первичный	0,5	1
V01.023.001	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный	1	1
V01.029.001	Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный	1	1
V01.031.001	Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра первичный	1	1
V01.035.001	Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра первичный	1	1
V01.046.001	Прием (осмотр, консультация) врача сурдолога-оториноларинголога первичный	0,3	1
V01.050.001	Прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда первичный	0,2	1
V01.058.003	Прием (осмотр, консультация) врача-детского эндокринолога первичный	0,1	1

### Лабораторные методы исследования

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A09.05.007	Исследование уровня железа сыворотки крови	1	1
A09.05.012	Исследование уровня общего глобулина в крови	1	1
A09.05.013	Определение альбумин/глобулинового соотношения в крови	1	1
A09.05.024	Исследование уровня общих липидов в крови	1	1
A09.05.025	Исследование уровня триглицеридов в крови	1	1

A09.05.032	Исследование уровня общего кальция в крови	1	1
A09.05.033	Исследование уровня неорганического фосфора в крови	1	1
A09.05.037	Исследование концентрации водородных ионов (рН) крови	1	1
A09.05.043	Исследование уровня креатинкиназы в крови	1	1
A09.05.206	Исследование уровня ионизированного кальция в крови	1	1
A09.28.006	Исследование уровня креатинина в моче (проба Реберга)	1	1
A09.28.012	Исследование уровня кальция в моче	1	1
A09.28.017	Определение концентрации водородных ионов (рН) мочи	1	1
A09.28.026	Исследование уровня фосфора в моче	1	1
A12.05.056	Идентификация генов	0,5	1
A12.28.002	Исследование функции нефронов (клиренс)	1	1
V03.016.003	Общий (клинический) анализ крови развернутый	1	1
V03.016.004	Анализ крови биохимический общетерапевтический	1	1
V03.016.006	Анализ мочи общий	1	1
<b>Инструментальные методы исследования</b>			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A03.26.001	Биомикроскопия глаза	1	1
A04.10.002	Эхокардиография	1	1
A05.02.001	Электромиография игольчатами электродами (одна мышца)	0,1	1
A05.10.003	Проведение холтеровского исследования	0,3	1
A05.10.006	Регистрация электрокардиограммы	1	1
A05.10.008	Холтеровское мониторирование артериального давления	0,3	1
A05.23.001	Электроэнцефалография	1	1
A05.23.001.001	Электроэнцефалография с нагрузочными пробами	0,5	1
A05.23.001.002	Электроэнцефалография с видеомониторингом	0,1	1
A05.23.009	Магнитно-резонансная томография головного мозга	0,7	1
A05.26.002	Регистрация зрительных вызванных потенциалов коры головного мозга	0,5	1
A06.30.002.002	Описание и интерпретация магнитно-резонансных томограмм	0,1	1

A12.22.005	Проведение глюкозотолерантного теста	0,1	1
A12.25.001	Тональная аудиометрия	0,3	1
B03.052.001	Комплексное ультразвуковое исследование внутренних органов	1	1

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

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

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
B01.006.002	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика повторный	1	1
B01.023.002	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога повторный	0,4	1
B01.031.005	Ежедневный осмотр врачом-педиатром с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара	1	27
B01.035.002	Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра повторный	0,2	1

### Лабораторные методы исследования

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A09.05.012	Исследование уровня общего глобулина в крови	1	
A09.05.013	Определение альбумин/глобулинового соотношения в крови	1	
A09.05.024	Исследование уровня общих липидов в крови	0,5	
A09.05.025	Исследование уровня триглицеридов в крови	0,5	
A09.05.037	Исследование концентрации водородных ионов (рН) крови	0,1	
A09.05.043	Исследование уровня креатинкиназы в крови	0,5	
A09.05.044.001	Исследование уровня гамма-глутамилтранспетидазы крови	1	
A09.28.006	Исследование уровня креатинина в моче (проба Реберга)	0,1	
B03.016.003	Общий (клинический) анализ крови развернутый	1	2
B03.016.004	Анализ крови биохимический общетерапевтический	1	1

V03.016.006	Анализ мочи общий	1	2
<b>Инструментальные методы исследования</b>			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A05.23.001	Электроэнцефалография	0,3	1
V03.052.001	Комплексное ультразвуковое исследование внутренних органов	0,2	1
<b>Немедикаментозные методы профилактики, лечения и медицинской реабилитации</b>			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A13.29.003	Психологическая адаптация	0,5	1

**3. Перечень лекарственных препаратов для медицинского применения, зарегистрированных на территории Российской Федерации, 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)
A16AA	Аминокислоты и их производные		0,7			
		Левокарнитин		мг	1000	27000
A16AX	Прочие препараты для лечения заболеваний желудочно-кишечного тракта и нарушений обмена веществ		1			
		Миглустат		мг	600	16800
V06AB	Прочие		0,2			

	гематологические средства					
		Актовегин		мг	200	4200
C01CX	Другие кардиотонические средства		0,1			
		Цитохром С		мг	40	400
N03AF	Производные карбоксиамида		0,15			
		Карбамазепин		мг	800	22400
		Окскарбазепин		мг	1200	33600
N03AG	Производные жирных кислот		0,05			
		Вальпроевая кислота		мг	1500	40500
N06BX	Другие психостимуляторы и ноотропные препараты		0,7			
		Винпоцетин		мг	40	560
		Никотиноил гамма-аминомасляная кислота		мг	500	13500
		Пирацетам		мг	2400	67200
N07CA	Препараты для устранения головокружения		0,2			
		Циннаризин		мг	75	2100
S01EC	Ингибиторы карбоангидразы		0,1			
		Ацетазоламид		мг	250	7000

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

Наименование вида лечебного питания	Усредненный показатель частоты предоставления	Количество
Основной вариант стандартной диеты	1	28

\*(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 химическое наименование лекарственного препарата, а в случае их отсутствия - торговое наименование лекарственного препарата

\*(4) - средняя суточная доза

\*(5) - средняя курсовая доза



### **Примечания:**

1. Лекарственные препараты для медицинского применения, зарегистрированные на территории Российской Федерации, назначаются в соответствии с инструкцией по применению лекарственного препарата для медицинского применения и фармакотерапевтической группой по анатомо-терапевтическо-химической классификации, рекомендованной Всемирной организацией здравоохранения, а также с учетом способа введения и применения лекарственного препарата. При назначении лекарственных препаратов для медицинского применения детям доза определяется с учетом массы тела, возраста в соответствии с инструкцией по применению лекарственного препарата для медицинского применения.

2. Назначение и применение лекарственных препаратов для медицинского применения, медицинских изделий и специализированных продуктов лечебного питания, не входящих в стандарт медицинской помощи, допускаются в случае наличия медицинских показаний (индивидуальной непереносимости, по жизненным показаниям) по решению врачебной комиссии (часть 5 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2012, № 26, ст.ст. 3442, 3446)).