

Министерство здравоохранения Нижегородской области

ПРИКАЗ

21.02.2024	315-160/24П/од			Nº_	
		TT	∪		

г. Нижний Новгород

Об организации в Нижегородской области "Регионального координационного Центра сопровождения детей с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета"

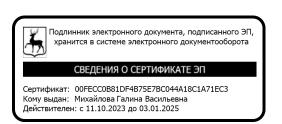
В соответствии с Федеральным законом от 21 ноября 021 г. №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. №274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» в целях совершенствования оказания медицинской помощи детям Нижегородской области, страдающим врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета

приказываю:

- 1. Организовать в структуре ГБУЗ НО «Нижегородская областная детская клиническая больница» (далее НОДКБ) «Региональный координационный Центр сопровождения детей с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета» (далее Центр).
 - 2. Утвердить:
 - 2.1. положение о Центре (приложение 1);
 - 2.2. форму бланка направления в Центр (приложение 2);
 - 2.3. форму отчета о работе Центра (приложение 3).
- 3. Главному врачу ГБУЗ НО «Нижегородская областная детская клиническая больница» Белозёровой С.Ч.:
- 3.1. провести в установленном порядке мероприятия по созданию Центра в подведомственной медицинской организации;
- 3.2. обеспечить работу Центра в соответствии с Положением, утвержденным настоящим приказом;

- 3.3. осуществлять взаимодействие Центра с медицинскими организациями, подведомственными министерству здравоохранения Нижегородской области;
- 3.4. представить предложения по формированию государственного задания на 2024 год;
- 3.5. обеспечить доступность оказания специализированной медицинской помощи детям, страдающим врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета в Нижегородской области;
- 3.5. обеспечить предоставление ежеквартальной отчетности (до 10 числа месяца, следующего за отчетным) в министерство здравоохранения Нижегородской области (далее МЗНО) на электронный адрес: mvsemerikova@yandex.ru.
- 4. Главным врачам медицинских организаций, подведомственных МЗНО и оказывающих медицинскую помощь детскому населению:
- 4.1. информировать о работе Центра специалистов подведомственной медицинской организации;
- 4.2. организовать своевременное направление детей для обследования и консультации специалистов в Центре в соответствии с медицинскими показаниями и порядком направления;
- 4.3. обеспечить своевременное выполнение рекомендаций и назначений специалистов Центра;
- 4.4. обеспечить своевременное направление детей в Центр при необходимости коррекции лечения;
- 4.5. организовать своевременное направление заявок на лекарственное обеспечение в рамках «Круга добра».
- 5. Директору ГБУЗ НО «Нижегородский медицинский информационноаналитический центр» Шафете Д.А.:
 - 5.1. обеспечить информационное сопровождение работы Центра;
- 5.2. разместить настоящий приказ на сайте министерства здравоохранения Нижегородской области и информировать медицинские организации.
- 6. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя министра здравоохранения Нижегородской области Карпову Г.Н.

Министр



Г.В.Михайлова

		Приложение 1
		приказа МЗНО
	ОТ	<u>No</u>
Положение о Центре	21.02.2024	315-160/24П/од

1. Общие положения

- 1.1. Региональный координационный Центр сопровождения детей с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета в Нижегородской области (далее –Центр) создан в составе Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Нижегородской области "Нижегородская областная детская клиническая больница" (далее ГБУЗ НО «НОДКБ»).
- 1.2. Центр выполняет функции областного центра и создан в целях координации деятельности по оказанию медицинской помощи детям и подросткам, внедрения эффективных диагностических, хирургических и терапевтических методик обследования и лечения профильных пациентов с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета.
- 1.3. Организация деятельности Центра осуществляется в соответствии с действующими нормативными документами Министерства здравоохранения Российской Федерации, Правительства Нижегородской области, министерством здравоохранения Нижегородской области, настоящим Положением.
- 1.4. Центр использует все мощности ГБУЗ НО «НОДКБ»: лабораторные службы, амбулаторно-поликлинические и стационарные подразделения ГБУЗ НО «НОДКБ», сотрудничает с другими медицинскими организациями по вопросам оказания специализированной помощи детям и подросткам с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета.
- 1.5. Центр обеспечивает потребности структурных подразделений ГБУЗ НО «НОДКБ» в части медико-генетических исследований и консультаций.
- 1.6. Финансирование Центра осуществляется за счет средств регионального бюджета.

2. Основные задачи и функции

2.1. Консультативная, амбулаторная и стационарная специализированная медицинская помощь детям и подросткам до 18 лет с врожденными и (или)

наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета.

- клинико-лабораторного, Проведение инструментального морфогенетического обследования детей и подростков с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями нарушениями иммунитета cцелью установления (подтверждения) диагноза, динамического наблюдения с сопровождения.
- 2.3. Стандартизация протоколов диагностики и лечения у детей и подростков с вышеуказанными заболеваниями, включая хирургическое лечение.
- 2.4. Обеспечение этапной реабилитации и социальной адаптации детей и подростков с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета.
- 2.5. Научное обоснование и апробация новых методов диагностики, лечения и реабилитации детей и подростков с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета.
- 2.6. Участие в ведении областных Регистров детей и подростков с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета (далее Регистры).
- 2.7. Динамическое комплексное наблюдение детей и подростков с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета.
- 2.8. Обеспечение детей и подростков до 18 лет, Нижегородской области, с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета лекарственными препаратами (составление экспертных заключений, профильных комплексных заявок потребностей для закупок, введение лекарственных препаратов с внесением данных о введении в медицинскую документацию, обучение персонала районных медицинского больниц по особенностям введения специализированных препаратов пациентам c врожденными И (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета.
- 2.9. Планирование потребности (на основании Регистров) и предоставление в установленном порядке заявок на лекарственные препараты, продукты лечебного питания, расходные материалы, специализированные средства ухода,

изделия медицинского назначения для индивидуального обеспечения лечения детей и подростков с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета.

- 2.10. Организация и проведение научно-практических конференций, образовательная деятельность и подготовка квалифицированных кадров по различным аспектам ведения пациентов врожденными (или) генетическими наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, отклонениями и нарушениями иммунитета, организация и проведение конгрессов и обсуждений по вопросам, касающимся деятельности Центра, создание специальной учебной и методической базы.
- 2.11. Подготовка информационных и научно-популярных материалов для различных категорий населения по вопросам выявления и лечения детей с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета.

3. Структура Центра

- 3.1. Центр является структурным подразделением ГБУЗ НО «НОДКБ».
- 3.2. Для обеспечения выполнения поставленных перед задач в структуру Центра входит:

Наименование подразделения	Количество штатных
	единиц
Заведующий центром, врач-генетик	1,0
Старшая медицинская сестра	1,0
Процедурная медсестра	3,0
Сестра-хозяйка	1,0
Уборщик служебных помещений	9,0
Программист	1,0
Оператор	1,0
Медико-генетическая консультация	
Консультативное отделение	
Врач-генетик	1,0
Врач-эндокринолог	1,0
Медицинский психолог	1,0
Медицинский статистик	1,0
Лабораторное отделение	1,0
Врач лабораторный генетик, врач – лаборант	12,0

Медицинский лабораторный техник (фельдшер-	22,0
лаборант)	
Медицинская сестра лаборатории неонатального	2,0
скрининга	
Медицинский регистратор	5,5
Санитарка	2,0
Центр нервно-мышечных заболеваний	1,0
Врач - невролог	
Отдел по взаимодействию с Фондом «Круг добра»	
Врач-специалист (педиатр)	1,0
Провизор-технолог	1,5
Фармацевт	1,5
Медсестра/медицинский статистик/ медрегистратор	2,0
Бухгалтер	1,0

- 3.3 Для обеспечения финансово-экономической и кадровой деятельности Центра в соответствующие подразделения вводятся дополнительные штатные единицы.
- 3.4. Финансирование штатных единиц Центра осуществляется за счет средств регионального бюджета.

4. Порядок работы Центра

- 4.1. Работа Центра осуществляется на базе ГБУЗ НО "НОДКБ".
- 4.2. В Центр направляются дети и подростки до 18 лет, с клиническими и метаболическими проявлениями врожденных, наследственных заболеваний, с генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими заболеваниями, подозрением на их наличие, пациенты и члены их семей из групп риска по развитию профильной патологии.
- 4.3. Первичный амбулаторный консультативный прием детей и подростков в медико-генетической консультации проводится при наличии направления медицинской организации, к которой пациент прикреплен, или по направлению врачей ГБУЗ НО «НОДКБ». По экстренным показаниям пациент может быть принят без направления.
- 4.4. Запись к профильным специалистам Центра при наличии направления, осуществляется по каналам связи, предусмотренным для консультативнодиагностического центра.

- 4.5. Госпитализация пациентов Центра осуществляется в профильные отделения ГБУЗ НО «НОДКБ»: по экстренным показаниям в круглосуточном режиме бригадами ГБУЗ НО "Станция скорой медицинской помощи» в плановом порядке по предварительной записи.
- 4.6. В Центр могут переводиться профильные пациенты, ранее доставленные по жизненным показаниям в другие стационары (при стабилизации состояния и возможности транспортировки), по согласованию с администрацией ГБУЗ НО "НОДКБ" и руководителем Центра.
- 4.7. Центр проводит комплексную диагностику и лечение пациентов в возрасте до 18 лет с врожденными и наследственными заболеваниями, редкими (орфанными) заболеваниями и генетическими отклонениями.
- 4.8. Центр организует и проводит мероприятия, направленные на профилактику профильной патологии у детей и подростков в возрасте до 18 лет.
- 4.9. Отдел по взаимодействию с фондом «Круг добра» формирует и подает заявки с использованием информационного ресурса фонда «Круг добра», ведет мониторинг об остатках лекарственных препаратов, является грузополучателем и балансодержателем лекарственных препаратов, поступающих для поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями в рамках деятельности фонда «Круг добра».

5. Управление и планирование деятельности

- 5.1. Управление Центром осуществляет заведующий центром, врач-генетик, назначаемый и освобождаемый от занимаемой должности главным врачом ГБУЗ НО «НОДКБ».
- 5.2. Заведующий Центром, врач-генетик в пределах своей компетенции организует решение вопросов, касающихся всех разделов работы центра. Указания заведующего Центром, врача-генетика обязательны для всех сотрудников Центра.
- 5.3. Центр ведет учет и отчетность в порядке, в сроки и по формам, установленным нормативными актами Министерства здравоохранения Российской Федерации, министерства здравоохранения Нижегородской области, ГБУЗ НО «НОДКБ».

6. Права Центра

Заведующий Центром, врач-генетик имеет право:

- 6.1. Вносить предложения на имя главного врача ГБУЗ НО «НОДКБ» о дополнениях к настоящему Положению.
- 6.2. Определять в установленном порядке направления научно-практической деятельности Центра.
- 6.3. Проводить разработку новых диагностических и терапевтических методик в рамках научно-практической деятельности с последующей передачей их для внедрения в практику здравоохранения.
- 6.4. Инициировать организацию тематических городских конференций с целью популяризации знаний и внедрения наиболее эффективных методик лечения детей с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета в практику.

7. Ликвидация Центра

Центр ликвидируется, реорганизуется по решению министерства здравоохранения Нижегородской области в соответствии с действующим законодательством в установленном порядке.

	Приложение 2
	приказа МЗНС
ОТ	$N_{\underline{o}}$
21.02.2024	315-160/24П/од

Штамп направляющей медицинской организации

НАПРАВЛЕНИЕ

в Региональный координационный Центр сопровождения детей с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета

ФИО		Паспорт	ная час	ГЬ					
Дата рождения число	месяц	год					П	ол: М-	Ж-
Код категори	И	льготы							
Номер страхового полиса С	OMC								
СНИЛС	-		-				-		
Свидетельство о рождении Паспорт (при наличии)		_серния		<u>№</u>	No			-	_
Адрес Социальный статус (необхо Инвалидность (необходимо	одимое подчеркн	уть): 1-учаг		-работа	ющий,	3-нера	аботак	ощий	
Жалобы	2. An	намнез забо	левани	Я					
жалооы Анамнез заболевания									
3. Результаты і	проведенных исс	следованиі	í (даты 	исслед	ований	і, прот	гоколь	и):	

	ноз направляющего учреждения
Основной	МКБ10
Сопутствующий	
	МКБ10
	иедования: (не заполненные строки перечеркнуть «Z»)
1.	
2.	
3.	
4.	
5	
Врач направляющей медицинской организ	ации
	Подпись
ФИО	
Печать направляющей медицинской	
организации	Дата выдачи направлени
	«»20г.

	Приложение 3
	приказа МЗНО
OT	$N_{\underline{o}}$
21.02.2024	315-160/24П/од

Форма отчета о работе Центра

п	
Дата предоставления отчета	
	Примечание
Проконсультировано пациентов	
ВСЕГО	
Из них	
Направлены на дополнительное	
обследование	
Направлены на госпитализацию	
Взяты на учет, занесены в	
Регистр	
Проведено исследований и	
обследований	
ВСЕГО	
Из них	
Клинико-лабораторных	
исследований	
Инструментальных	
обследований	
Морфогенетических	
исследований	
Оформлено заявок на	
лекарственное обеспечение в БФ	
«Круг добра»	