



**Российская Федерация  
Республика Карелия  
Министерство здравоохранения Республики Карелия**

**ПРИКАЗ**

№ 118/МЗ-П

от «28» января 2026 года

**Об организации оказания медицинской помощи детям с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинальной мышечной атрофией, на территории Республики Карелия**

С целью совершенствования оказания медицинской помощи детям с наследственными нервно-мышечными заболеваниями, в том числе в связи с необходимостью организации патогенетического лечения орфанными лекарственными препаратами в медицинских организациях, подведомственных Министерству здравоохранения Республики Карелия, во исполнение Федерального закона от 21 ноября 2011 года N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации", приказов Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 мая 2025 года №313н «Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям», от 21 апреля 2022 года №274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», Указа Президента Российской Федерации от 5 января 2021 года №16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми, жизнеугрожающими и хроническими

заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг Добра»

## П Р И К А З Ы В А Ю:

1. Главному врачу государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Карелия "Детская республиканская больница им. И.Н. Григовича" (далее - ГБУЗ РК "Детская республиканская больница им. И.Н. Григовича") Леписевой И.В., главному внештатному специалисту детскому неврологу Министерства Труханкиной З.В.:

1.1. организовать на функциональной основе Детский центр нервно-мышечной патологии на базе Центра детской неврологии ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им. И.Н. Григовича";

1.2. создать врачебную комиссию по принятию решений по вопросам назначения лекарственных препаратов и лечения детей с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинальной мышечной атрофией (далее - СМА) (далее - врачебная комиссия) с целью осуществления следующих функций:

1.2.1. принятия решений по вопросам диагностики, лечения, медицинской реабилитации детей с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со СМА, в наиболее сложных и конфликтных ситуациях, требующих комиссионного рассмотрения;

1.2.2. оценки качества, обоснованности и эффективности лечебно-диагностических мероприятий, в том числе назначения лекарственных препаратов;

1.2.3. принятия решений о назначении лекарственных препаратов, в том числе для патогенетического лечения, не входящих в соответствующий стандарт медицинской помощи или не предусмотренных соответствующей клинической рекомендацией, либо по торговым наименованиям, при наличии медицинских показаний (индивидуальная непереносимость, по жизненным показаниям);

1.2.4. в целях осуществления мониторинга безопасности лекарственных препаратов направления сообщений в Федеральную службу по надзору в сфере здравоохранения о выявленных случаях побочных действий, не указанных в инструкции по применению лекарственного препарата, серьезных нежелательных реакций и непредвиденных нежелательных реакций при применении лекарственных препаратов, а также случаях отсутствия эффективности лекарственного препарата и иных фактах и обстоятельствах, представляющих угрозу жизни или здоровью человека при

применении лекарственных препаратов и выявленных на всех этапах обращения лекарственных препаратов;

1.2.5. разработки мероприятий по устранению и предупреждению нарушений в процессе диагностики и лечения пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со СМА;

1.2.6. принятия решения по вопросам назначения и коррекции лечения в целях учета данных пациентов при обеспечении лекарственными препаратами в соответствии с законодательством Российской Федерации и Республики Карелия;

1.2.7. иных функций, предусмотренных законодательством Российской Федерации и Республики Карелия;

1.3. актуализировать и представить в Министерство здравоохранения Республики Карелия (далее – Министерство) в срок до 31 марта 2026 года порядок ведения реестра детей с нервно-мышечной патологией, в том числе со СМА.

1.4. обеспечить взаимодействие Детского центра нервно-мышечной патологии с медицинскими организациями, осуществляющими оказание медицинской помощи пациентам с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со СМА, в возрасте до 18 лет.

2. Руководителям медицинских организаций Республики Карелия организовать:

2.1. оказание медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентам с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со СМА, в возрасте до 18 лет в соответствии с настоящим приказом;

2.2. диспансерное наблюдение пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со СМА, в возрасте до 18 лет;

2.3. контроль выполнения рекомендуемого патогенетического лечения пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со СМА, в возрасте до 18 лет;

2.4. назначение ответственного за оказание медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со СМА, в возрасте до 18 лет, за взаимодействие с Детским центром нервно-мышечной патологии ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им. И.Н. Григовича";

3. Утвердить Положение об организации медицинской помощи детям с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинальной мышечной атрофией на территории Республики Карелия, согласно приложению N 1 к настоящему приказу.

4. Контроль за исполнением приказа возложить на заместителя Министра А.А. Романов.

5. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Республики Карелия от 15 сентября 2022 года №1565 «Об организации медицинской помощи детям с нервно-мышечной патологией».

И.о. Министра

О.В. Руотцелайнен

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН  
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат 1BD9B7D73C4F0130097CD70FC44A5D97

Владелец **Руотцелайнен Ольга Викторовна**

Действителен с 07.05.2025 по 31.07.2026

**Положение об организации медицинской помощи детям  
с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе  
со спинальной мышечной атрофией, на территории Республики Карелия**

1. Настоящее Положение об организации медицинской помощи детям с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинально мышечной атрофией (далее – Положение, далее – СМА) устанавливает правила оказания медицинской помощи больным в возрасте до 18 лет с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со СМА (далее - пациенты), на территории Республики Карелия.

2. При подозрении на нервно-мышечное заболевание, в том числе СМА, не требующее оказания медицинской помощи в стационарных условиях, врачи-специалисты по специальностям, предусмотренным номенклатурой специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование, утвержденной приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 7 октября 2015 г. N 700н "О номенклатуре специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование" направляют пациента на консультацию к врачу-генетику медико-генетической консультации государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Карелия "Республиканская больница им. В.А. Баранова" (далее – ГБУЗ РК "Республиканская больница им. В.А. Баранова") и специалисту неврологу Детского центра нервно-мышечной патологии государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Карелия "Детская республиканская больница им. И.Н. Григовича" (далее - ГБУЗ РК "Детская республиканская больница им. И.Н. Григовича") в срок не позднее 5 рабочих дней со дня установления предварительного диагноза.

3. Медицинский работник, направляющий пациента на консультацию к указанным в пункте 2 настоящего Положения специалистам, готовит пакет документов:

- выписку из амбулаторной карты по месту жительства;
- выписку из стационара (при наличии).

4. Медицинскими показаниями для направления пациента на консультацию к специалисту неврологу Детского центра нервно-мышечной патологии или врачу-генетику ГБУЗ РК "Республиканская больница им. В.А.

Баранова" является наличие следующих клинически значимых симптомов (синдромов):

диффузная мышечная гипотония, а также мышечная гипотония, более выраженная в проксимальных отделах нижних конечностей и тазовом поясе;

вялый ребенок;

слабый плач и/или парадоксальное дыхание со втяжением уступчивых мест грудной клетки и выпячиванием живота ночная гиповентиляция / апноэ сна;

тремор пальцев вытянутых рук;

приемы Говерса;

фасцикуляции языка и/или других групп мышц;

отсутствие или снижение сухожильных рефлексов;

ретракция ахилловых сухожилий;

псевдогипертрофии икроножных мышц;

сколиоз;

повышение уровня КФК до 2000 Ед/л;

задержка моторного развития и/или регресс моторных навыков;

затруднение ходьбы на пятках и/или ходьба на носках;

положительный результат при проведении расширенного неонатального скрининга.

5. Специалист невролог Детского центра нервно-мышечной патологии организует проведение клинического, лабораторного и инструментального обследования пациента с целью диагностики нервно-мышечного заболевания, в том числе СМА.

6. Специалист невролог Детского центра нервно-мышечной патологии обеспечивает взаимодействие с врачом-генетиком ГБУЗ РК "Республиканская больница им. В.А. Баранова" по вопросам подтверждающей молекулярно-генетической диагностики.

7. Врач-генетик медико-генетической консультации ГБУЗ РК "Республиканская больница им. В.А. Баранова" при наличии медицинских показаний назначает генетическое обследование пациенту в день проведения консультации.

8. При невозможности проведения подтверждающей молекулярно-генетической диагностики на базе лаборатории ГБУЗ РК "Республиканская больница им. В.А. Баранова" врач-генетик организует проведение подтверждающей молекулярно-генетической диагностики на базе федеральных медицинских организаций.

9. При выявлении у пациента нервно-мышечного заболевания, в том числе СМА, врач-генетик ГБУЗ РК "Республиканская больница им. В.А.

Баранова" направляет больного на консультацию к специалисту неврологу Детского центра нервно-мышечной патологии.

10. Врач-генетик ГБУЗ РК "Республиканская больница им В.А. Баранова" в случае установления нервно-мышечного заболевания, в том числе СМА, оформляет извещение о случае впервые выявленного заболевания согласно приложению N 3 к настоящему Положению и подает информацию в ГБУЗ РК "Республиканская больница им. В.А. Баранова" и Детского центра нервно-мышечной патологии в срок не позднее 5 рабочих дней со дня выявления пациента.

11. Специалист невролог Детского центра нервно-мышечной патологии на основании заключения врача-генетика устанавливает больному диагноз и подает в государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республики Карелия "Республиканский медицинский информационно-аналитический центр" сведения о вновь выявленном больном со СМА.

12. Врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач), иной врач-специалист, в случае обращения ранее выявленных пациентов, направляют их на первичную консультацию к специалисту неврологу Детского центра нервно-мышечной патологии.

13. Специалист невролог Детского центра нервно-мышечной патологии привлекает при необходимости главных внештатных специалистов Министерства и других специалистов, ответственных за организацию медицинской помощи больным с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со СМА, указанных в приложении N 1 к настоящему Положению.

14. Медицинская помощь пациентам может быть оказана с применением телемедицинских технологий путем организации и проведения консультаций и (или) консилиума врачей в порядке, утвержденном приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 г. N 965н "Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий".

15. Решение вопросов тактики дальнейшего обследования, лечения и назначения лекарственных препаратов принимается врачебной комиссией Детского центра нервно-мышечной патологии ГБУЗ РК "Детская республиканская больница им. И.Н. Григовича" (далее - Комиссия) в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10 апреля 2025 №180н «Об утверждении Порядка создания и деятельности комиссии медицинской организации».

16. Специалист невролог Детского центра нервно-мышечной патологии на основании решения Комиссии о назначении лекарственного препарата для патогенетической терапии направляет сведения главному внештатному

специалисту детскому неврологу Министерства здравоохранения Республики Карелия (далее - Министерство).

17. Главный внештатный специалист детский невролог Министерства совместно со специалистом неврологом Детского центра нервно-мышечной патологии отвечает за ведение Регистра с целью учета и мониторинга движения больных, обеспечения преемственности оказания медицинской помощи больным различных возрастных групп, планирования потребности и обеспечения патогенетической терапией.

18. При оказании первичной медико-санитарной помощи назначение лекарственных препаратов специалистом неврологом Детского центра нервно-мышечной патологии осуществляется на рецептурном бланке формы N 148-1/у-04(л), при оказании медицинской помощи в стационарных условиях - в требованиях-накладных в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 24 ноября 2021 года N 1094н.

19. Главный внештатный специалист детский невролог Министерства совместно со специалистом неврологом Детского центра нервно-мышечной патологии формирует и направляет заявку на обеспечение лекарственными препаратами пациентов в Министерство.

20. Медицинские организации обязаны своевременно предоставлять актуальную потребность в адрес Министерства и Детского центра нервно-мышечной патологии в лекарственном обеспечении лекарственными препаратами, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания, в том числе за счёт средств Фонда поддержки детей с тяжелыми, жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг Добра», с приложением следующих документов:

выписка из истории из амбулаторной карты со сроком давности не более 1 месяца;

протокол врачебной комиссии со сроком давности не более 3 месяцев;

выписка или протокол консилиума федерального центра со сроком давности не более 3 месяцев (при наличии и/или необходимости).

21. Специалист невролог Детского центра нервно-мышечной патологии обеспечивает поэтапную реабилитацию и социальную адаптацию пациентов совместно с профильными специалистами, указанными в приложении N 1 к настоящему Положению.

22. Специализированная медицинская помощь больным в стационарных условиях и условиях дневного стационара оказывается врачами-специалистами в соответствии с указанной в приложении N 2 к

настоящему Положению схемой маршрутизации и включает в себя профилактику, диагностику, лечение заболеваний и состояний, требующих использования специальных методов и сложных медицинских технологий, реабилитацию.

23. Плановая госпитализация в круглосуточный стационар осуществляется по направлению формы N 057/у, выданному специалистом неврологом Детского центра нервно-мышечной патологии в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2 сентября 2025 года №519н «Об утверждении учетной формы «Направление для оказания медицинской помощи» и порядка её ведения».

24. Оказание специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи осуществляется, в том числе в федеральных государственных медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Российской Федерации, при наличии медицинских показаний в соответствии с Положением об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 11 апреля 2025 года №185н.

25. При наличии у пациента медицинских показаний к оказанию высокотехнологичной медицинской помощи направление в медицинскую организацию, оказывающую высокотехнологичную медицинскую помощь, осуществляется в соответствии с Порядком организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 11 апреля 2025 года №186н.

26. В случае если проведение медицинских манипуляций, связанных с оказанием медицинской помощи, может повлечь возникновение болевых ощущений у пациента, такие манипуляции проводятся с обезболиванием.

27. С целью решения вопроса преемственности лечения главный внештатный специалист детский невролог Министерства обеспечивает передачу главному внештатному специалисту неврологу Министерства данных по находящемуся на лекарственном обеспечении, в том числе за счет средств Фонда "Круг добра", пациенту с нервно-мышечной патологией, в том числе со СМА, за 6 месяцев до достижения им возраста 18 лет.

Приложение №1  
к Положению  
об организации медицинской помощи детям  
с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе  
со спинальной мышечной атрофией,  
на территории Республики Карелия

**Перечень главных внештатных специалистов Министерства  
здравоохранения Республики Карелия и профильных специалистов  
Центра детской неврологии, ответственных за организацию оказания  
медицинской помощи детям с нервно-мышечными заболеваниями, в том  
числе со спинальной мышечной атрофией**

п/п	Специалист	Медицинская организация	ФИО
1.	Главный внештатный специалист детский невролог	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича"	Труханкина Зинаида Владимировна
2.	Врач-невролог	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича", Центр детской неврологии	Корбут Наталья Александровна
3.	Врач-невролог	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича", Центр детской неврологии	Говор Анастасия Олеговна
4.	Врач-невролог	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича", Центр детской неврологии	Трошева Елена Юрьевна
5.	Главный внештатный специалист по медицинской генетике	ГБУЗ "Республиканская больница им В.А. Баранова"	Борисова Мария Игоревна
6.	Заведующий медико-генетической консультацией	ГБУЗ "Республиканская больница им В.А. Баранова"	Тухканен Екатерина Викторовна
7.	Главный внештатный детский специалист по медицинской реабилитации	ГБУЗ "Городская детская больница"	Захарова Ольга Валентиновна
8.	Главный внештатный детский специалист по паллиативной медицинской помощи	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича"	Эпп Павел Андреевич

Приложение №2  
к Положению  
об организации медицинской помощи детям  
с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе  
со спинальной мышечной атрофией,  
на территории Республики Карелия

**Схема маршрутизации населения с подозрением на нервно-мышечное заболевание, в том числе на спинально мышечную атрофию, и больных с ранее выявленным нервно-мышечным заболеванием, в том числе со спинальной мышечной атрофией, для оказания первичной медико-санитарной и специализированной медицинской помощи в стационарных условиях на территории Республики Карелия**

Вид помощи	Медицинская организация	Подразделение, отделения, койки	Прикрепленные территории
Диагностика	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича", ГБУЗ "Республиканская больница им В.А. Баранова"	медико-генетическое консультирование; Детский центр нервно-мышечной патологии	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия
Первичная специализированная (неврологическая) медико-санитарная помощь	медицинские организации Республики Карелия	кабинет врача-невролога	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия
Патогенетическая терапия	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича"	Детский центр нервно-мышечной патологии	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия

Диспансерное наблюдение	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича", медицинские организации Республики Карелия	Детский центр нервно-мышечной патологии; кабинет врач-невролога	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия
Реабилитационные мероприятия	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича", ГБУЗ РК "Городская детская больница"	Отделение медицинской реабилитации для детей с заболеваниями нервной системы, Центр медицинской реабилитации для детей	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия
Респираторная инвазивная поддержка	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича"	отделение анестезиологии и реанимации	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия
Паллиативная помощь	ГБУЗ РК " Детская республиканская больница им И.Н. Григовича"	паллиативные койки	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия

Приложение №3  
к Положению  
об организации медицинской помощи детям  
с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе  
со спинальной мышечной атрофией,  
на территории Республики Карелия

ИЗВЕЩЕНИЕ  
О СЛУЧАЕ ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

Фамилия \_\_\_\_\_

Имя \_\_\_\_\_

Отчество \_\_\_\_\_

Дата рождения (число, месяц, год) \_\_\_\_\_

Адрес регистрации:

Район \_\_\_\_\_

Населенный пункт \_\_\_\_\_

Улица \_\_\_\_\_

Дом N \_\_\_\_\_ Корпус \_\_\_\_\_ Квартира N \_\_\_\_\_

Адрес фактического проживания:

Район \_\_\_\_\_

Населенный пункт \_\_\_\_\_

Улица \_\_\_\_\_

Дом N \_\_\_\_\_ Корпус \_\_\_\_\_ Квартира N \_\_\_\_\_

Медицинская организация по прикреплению пациента \_\_\_\_\_

Диагноз (развернутый) \_\_\_\_\_

Код по МКБ-10 \_\_\_\_\_

Семейный/спорадический случай заболевания (подчеркнуть)

Инвалидность \_\_\_\_\_

Потребность в лекарственном обеспечении (наименование лекарственного средства, иные применяемые аналоги) \_\_\_\_\_

Дополнительные данные \_\_\_\_\_

Специальность и ФИО (полностью) врача, установившего диагноз