

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

ПРИКАЗ

№ 119/МЗ-П

от «28» января 2026 года

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

С целью совершенствования оказания медицинской помощи пациентам с наследственными нервно-мышечными заболеваниями, в том числе, для совершенствования организации льготного лекарственного обеспечения в части лечения редких (орфанных) заболеваний в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь в стационарных и амбулаторных условиях, во исполнение статей Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказов Министерства здравоохранения Российской Федерации от 14 апреля 2025 года №202н «Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи взрослому населению», от 21 апреля 2022 года №274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»,

П Р И К А З Ы В А Ю:

1. Главному врачу государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Карелия «Республиканская больница им. В.А.

Баранова» (далее – ГБУЗ «Республиканская больница им. В.А. Баранова) (Т.Д. Карапетян):

1.1 организовать на функциональной основе Центр нервно-мышечной патологии на базе неврологического отделения и создать врачебную комиссию на базе консультативной поликлиники ГБУЗ «Республиканская больница им В.А. Баранова», основными направлениями деятельности которых являются:

1.1.1 принятие решений по вопросам диагностики, лечения, медицинской реабилитации пациентов с нервно-мышечной патологией, в том числе со спинальной мышечной атрофией, и направлению пациентов при необходимости комиссионного рассмотрения в федеральные медицинские исследовательские центры;

1.1.2 оценка качества, обоснованности и эффективности лечебно-диагностических мероприятий, в том числе применения лекарственных препаратов, назначенных на предыдущих этапах лечения;

1.1.3 принятие решений о назначении лекарственных препаратов, в том числе для патогенетического лечения, не входящих в стандарт медицинской помощи или не предусмотренных клиническими рекомендациями, в том числе по торговым наименованиям, при наличии медицинских показаний (индивидуальная непереносимость, по жизненным показаниям);

1.1.4 направление в целях осуществления мониторинга безопасности лекарственных препаратов сообщений в Федеральную службу по надзору в сфере здравоохранения о выявленных случаях побочных действий, не указанных в инструкции по применению лекарственного препарата, 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;

1.1.5 принятие решения по вопросам назначения и коррекции лекарственной терапии;

1.1.6 внесение информации о пациентах в федеральные или региональные регистры пациентов, подлежащих льготному лекарственному обеспечению по программе орфанных заболеваний или другим программ льготного лекарственного обеспечения, действующим на момент внесения, в том числе, ежегодное составление заявок в Министерство здравоохранения Российской Федерации по организации льготного лекарственного обеспечения на следующий год;

1.1.7 иные функции, предусмотренные законодательством Российской Федерации и Республики Карелия;

1.2 актуализировать и представить на утверждение в Министерство здравоохранения Республики Карелия в срок до 31 марта 2026 года порядок ведения регистра пациентов с нервно-мышечной патологией, в том числе со спинальной вышечной атрофией;

2. Руководителям медицинских организаций Республики Карелия организовать:

2.1. оказание медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентам с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинально мышечной атрофией, в соответствии с настоящим приказом;

2.2. диспансерное наблюдение пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинально мышечной атрофией;

2.3. контроль выполнения рекомендуемого патогенетического лечения пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинально мышечной атрофией;

2.4. назначение ответственного за оказание медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинально мышечной атрофией, за взаимодействие с Центром нервно-мышечной патологии ГБУЗ РК " Республиканская больница им. В.А Баранова".

3. Утвердить прилагаемый порядок организации медицинской помощи пациентам с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинальной мышечной атрофией, на территории Республики Карелия (приложение №1).

4. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения Республики Карелия А.А. Романова.

5. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Республики Карелия от 3 августа 2022 года №1288 «Об организации медицинской помощи больным 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 пациентам с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинальной мышечной атрофией, на территории Республики Карелия

1. Настоящий Порядок организации медицинской помощи пациентам с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинальной мышечной атрофией (далее – Порядок) устанавливает правила оказания медицинской помощи взрослому населению с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со спинальной мышечной атрофией (далее - СМА), 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", далее – врач-генетик) и специалисту неврологу Центра нервно-мышечных патологий (далее – специалист невролог) в срок не позднее 5 рабочих дней со дня установления предварительного диагноза.

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

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

4. Медицинскими показаниями для направления пациента на консультацию к врачу-генетику или специалисту неврологу является наличие следующих клинически значимых симптомов (синдромов):

- мышечная гипотония, более выраженная в проксимальных отделах нижних конечностей и тазовом поясе;

- 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 креатинкиназа.

5. Специалист невролог организует проведение клинического, лабораторного и инструментального обследования пациента с целью установления диагноза, а также взаимодействие с врачом-генетиком по вопросам подтверждающей молекулярно-генетической диагностики нервно-мышечного заболевания, в том числе СМА.

6. Врач-генетик при наличии медицинских показаний назначает пациенту генетическое обследование в день проведения консультации.

7. При невозможности проведения подтверждающей молекулярно-генетической диагностики на базе медико-генетической консультации ГБУЗ РК «Республиканская больница им. В.А. Баранова» врач-генетик организует проведение подтверждающей молекулярно-генетической диагностики на базе федеральных медицинских организаций, подведомственных федеральным органам исполнительной власти.

8. При выявлении у пациента нервно-мышечного заболевания, в том числе СМА, врач-генетик направляет больного на консультацию к специалисту неврологу.

9. Врач-генетик в случае установления нервно-мышечного заболевания, в том числе СМА, оформляет извещение о случае впервые выявленного заболевания, в соответствии с Приложением № 1 к настоящему Порядку, подает информацию в Центр нервно-мышечных патологий, главному внештатному специалисту неврологу в срок не позднее 5 рабочих дней со дня выявления больного.

10. Специалист невролог на основании заключения врача-генетика устанавливает больному диагноз СМА и подает в ГБУЗ «Республиканский медицинский информационно-аналитический центр» сведения о вновь выявленном больном.

11. Врач-терапевт участковый, врач общей практики (семейный врач), иной врач-специалист, в случае обращения ранее выявленных пациентов с нервно-мышечным заболеванием, в том числе СМА, направляют их на первичную консультацию к специалисту неврологу.

12. Специалист невролог проверяет информацию о включении такого пациента в республиканскую медицинскую информационно-аналитическую систему, в случае отсутствия данных – подает сведения о больном с ранее установленным диагнозом.

13. Специалист невролог привлекает при необходимости главных внештатных специалистов Министерства здравоохранения Республики Карелия и других специалистов, ответственных за организацию медицинской помощи больным с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе СМА, указанных в Приложении № 2 к настоящему Порядку.

14. Решение вопросов тактики дальнейшего обследования, лечения и назначения лекарственных препаратов принимается врачебной комиссией Центра нервно-мышечных патологий ГБУЗ «Республиканская больница им. В.А. Баранова» (далее – Комиссия) в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10 апреля 2025 №180н «Об утверждении Порядка создания и деятельности комиссии медицинской организации».

15. Специалист невролог на основании решения Комиссии о назначении лекарственного препарата для патогенетической терапии направляет сведения главному внештатному специалисту неврологу Министерства здравоохранения Республики Карелия.

16. Специалист невролог отвечает за ведение Регистра нервно-мышечных заболеваний Республики Карелия с целью учета и мониторинга движения пациентов, обеспечения преемственности оказания медицинской помощи, планирования потребности и обеспечения патогенетической терапией.

17. При оказании первичной медико-санитарной помощи назначение лекарственных препаратов специалистом неврологом осуществляется на рецептурном бланке формы № 148-1/у-04(л), при оказании медицинской помощи в стационарных условиях – в требованиях-накладных в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 24.11.2021 № 1094н.

18. Главный внештатный специалист невролог Министерства здравоохранения Республики Карелия совместно со специалистом неврологом формирует и направляет заявку на обеспечение лекарственными препаратами больных в отдел организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Республики Карелия.

19. Специалист невролог обеспечивает поэтапную реабилитацию и социальную адаптацию больных совместно с профильными специалистами, указанными в Приложении № 2 к настоящему Порядку.

20. Специализированная медицинская помощь больным с нервно-мышечными заболеваниями, в том числе со СМА, в стационарных условиях и условиях дневного стационара оказывается врачами-специалистами в соответствии с указанной в Приложении № 3 к настоящему Порядку Схемой маршрутизации и включает в себя профилактику, диагностику, лечение заболеваний и состояний, требующих использования специальных методов и сложных медицинских технологий.

21. Плановая госпитализация в круглосуточный стационар медицинской организации осуществляется по направлению № 057/у, выданному специалистом неврологом, 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».

22. 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.

23. При наличии у больного 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.

24. В случае проведения медицинских манипуляций, связанных с оказанием медицинской помощи, может повлечь возникновение болевых ощущений у больного, такие манипуляции проводятся с обезболиванием.

25. С целью решения вопроса преемственности лечения главный внештатный специалист детский невролог Министерства здравоохранения Республики Карелия обеспечивает передачу главному внештатному специалисту неврологу Министерства здравоохранения Республики Карелия

данных по находящемуся на лекарственном обеспечении за счет средств Фонда «Круг добра» больному с нервно-мышечным заболеванием, в том числе со СМА, за 6 месяцев до достижения им возраста 18 лет.

Приложение №1
к Положению
об организации медицинской помощи пациентов
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

Приложение №2
к Положению
об организации медицинской помощи пациентов
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 нервно-мышечной патологии, ответственных за организацию
оказания медицинской помощи пациентам с нервно-мышечными
заболеваниями, в том числе со спинальной мышечной атрофией**

п/п	Специалист	Медицинская организация	ФИО
1.	Главный внештатный специалист невролог	ГБУЗ «Республиканская больница им В.А. Баранова»	Максимов Владислав Игоревич
2.	Главный внештатный специалист по медицинской генетике	ГБУЗ «Республиканская больница им В.А. Баранова»	Борисова Мария Игоревна
3.	Заведующий медико-генетической консультацией	ГБУЗ «Республиканская больница им В.А. Баранова»	Тухканен Екатерина Викторовна
4.	Главный внештатный специалист по медицинской реабилитации	ГБУЗ «Городская поликлиника №2»	Дмитриева Ирина Владимировна
5.	Главный внештатный специалист по паллиативной помощи	ГБУЗ РК «Центр паллиативной медицинской помощи»	Воробьев Игорь Николаевич

Приложение №3
к Положению
об организации медицинской помощи пациентам
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 "Республиканская больница им. В.А. Баранова"	Медико-генетическое Отделение, Центр нервно-мышечных заболеваний; неврологическое отделение	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 "Республиканская больница им. В.А. Баранова"	Центр нервно-мышечных заболеваний; неврологическое отделение	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия
Диспансерное наблюдение	Медицинские организации Республики Карелия	Центр нервно-мышечных заболеваний; кабинет врача-невролога	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия
Респираторная инвазивная поддержка	ГБУЗ "Республиканская больница им. В.А. Баранова", ГБУЗ "Больница скорой медицинской помощи"	Отделение реанимации и интенсивной терапии	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия

Паллиативная помощь	ГБУЗ "Центр паллиативной медицинской помощи"	Паллиативные койки	г. Петрозаводск, муниципальные районы и округа Республики Карелия, городские округа Республики Карелия
---------------------	--	--------------------	--