

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Московской области
«Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области»
(ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»)

Приказ

№ 131

«31» августа 2023 г.

«Об организации Детского центра
орфанных заболеваний»

Во исполнение, Федеральный закон Российской Федерации от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об охране здоровья граждан в Российской Федерации», Федеральный закон от 12.04.2010 № 61-ФЗ "Об обращении лекарственных средств", в соответствии распоряжением Министерства здравоохранения Московской области от 09.02.2018 № 20-Р «О совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям Московской области, страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности», приказом Министерства здравоохранения Московской области от 17 сентября 2018 года № 1426 «Об организации безвозмездного обеспечения детей с муковисцидозом медицинскими изделиями при оказании медицинской помощи в медицинских организациях, подведомственных Министерству здравоохранения Московской области», с учетом распоряжение Министерства здравоохранения Московской области от 27.04.2023 № 91-Р «Об организации обеспечения детского населения Московской области с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, закупаемых Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра», а также постановления Правительства Московской области от 13.02.2023 № 50/3 «Об утверждении порядка обеспечения лиц, не достигших 18-летнего возраста, страдающих

сахарным диабетом 1 типа, имеющих место жительства в Московской области, изделиями медицинского назначения для исследования уровня глюкозы в крови методом непрерывного мониторингования» с целью реорганизации и дальнейшего совершенствования организации оказания медицинской помощи детскому населению Московской области с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями,

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Отменить Распоряжение от 02.09.2019 года № 24 «Об организации Детского центра орфанных заболеваний» в связи изменением нормативного законодательства.
2. Утвердить Положение о Детском центре орфанных заболеваний с Приложениями №№ 1-5 с 01.09.2023 в соответствии с Приложением №1 к настоящему приказу.
3. Включить в структуру Детского центра орфанных заболеваний Кабинет орфанных заболеваний.
4. Начальнику отдела кадров (Е.В. Ясюнас) совместно с заместителем главного врача по медицинской части Жильцовым А.А. и и.о. заместителя главного врача по клинико-экспертной работе Пасновой Е.В. разработать и предоставить для утверждения должностные инструкции работников отдела организации медицинской помощи детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями в срок до 01.09.2023.
5. Заместителю директора по экономическим вопросам (Е.В. Николаевой) внести соответствующие изменения в штатное расписание в пределах утвержденной штатной численности ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области» в срок до 01.09.2023.
6. Контроль за исполнением настоящего приказа оставляю за собой

Директор



Одинаева Н.Д.

ПОЛОЖЕНИЕ

о Детском центре орфанных заболеваний государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Научно-исследовательский клинический институт детства Минздрава Московской области»

1. Общие положения

1.1. Центр орфанных заболеваний, именуемый в дальнейшем «Центр», формируется в структуре ГБУЗ МО «Научно-исследовательский клинический институт детства МЗ МО» приказом директора на основании Распоряжение Минздрава МО от 09.02.2018 N 20-Р "О совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям Московской области, страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности" (вместе с "Типовым положением о Центре орфанных заболеваний", "Порядком организации медицинской помощи жителям Московской области, страдающим орфанными заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности") и в соответствии с распоряжением Министерства здравоохранения Московской области от 27.04.2023 № 91-Р «Об организации обеспечения детского населения Московской области с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, закупаемых Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра», а также постановления Правительства Московской области от 13.02.2023 № 50/3 «Об утверждении порядка обеспечения лиц, не достигших 18-летнего возраста,

страдающих сахарным диабетом 1 типа, имеющих место жительства в Московской области, изделиями медицинского назначения для исследования уровня глюкозы в крови методом непрерывного мониторингования».

12. Организация деятельности Центра осуществляется в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации и Московской области, настоящим Положением.

1.3. Центр организуется в целях обеспечения детей лечебными препаратами и изделиями медицинского назначения, обеспечения централизации и координации деятельности медицинских организаций Московской области, включенных в единую систему оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, внедрения эффективных методик обследования и лечения профильных пациентов.

1.4. Для оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями Центр использует диагностические и лечебные ресурсы медицинской организации ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО».

1.5. Центр сотрудничает с медицинскими организациями Московской области, федеральными медицинскими организациями, медицинскими организациями субъектов Российской Федерации в вопросах организации и оказания первичной медико-санитарной, специализированной (в том числе высокотехнологичной) медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями.

1.6. Финансирование Центра осуществляется за счет источников, разрешенных действующим законодательством Российской Федерации, и в пределах утвержденного плана финансово-хозяйственной деятельности медицинской организации, в которой он функционирует.

2. Структура Центра

2.1. Центр создается в структуре Института в соответствии с Приложением №1 к настоящему Положению.

2.2. Для достижения своих задач взаимодействует по вопросам оказания медицинской помощи и использует мощности и материально-технические возможности следующих структурных подразделений Института:

2.2.1. Консультативно-диагностический центр (далее КДЦ) №1 (Москва) и КДЦ №2 (Мытищи) – кабинеты, кабинеты врачей-специалистов и отделения дневного стационара;

2.2.2. Отделение муковисцидоза

2.2.3. Отделение анестезиологии и реанимации;

2.2.4. Отделение аллергологии и иммунологии для детей;

2.2.5. Детское кардиологическое отделение;

2.2.6. Детское эндокринологическое отделение;

2.2.7. Детское ревматологическое отделение;

2.2.8. Детское кардиологическое отделение;

2.2.9. Педиатрическое отделение;

2.2.10. Отделение медицинской реабилитации;

- 2.2.11. Дневной стационар;
- 2.2.12. Приемно-диагностическое отделение;
- 2.2.13. Клинико-диагностическая лаборатория.

3. Основные задачи и функции Центра

3.1 Организация и координация оказания медицинской помощи в амбулаторных условиях, в условиях круглосуточного и дневного стационара амбулаторного и стационарного обследования и лечения пациентам от 0 до 18 лет с подозрением на орфанные заболевания с целью диагностики и установления диагноза, а также с орфанными заболеваниями для лечебных и диагностических мероприятий, а также целью проведения терапии.

3.2 Клиническое, инструментальное, лабораторное обследование пациентов с орфанными заболеваниями и подозрением на орфанные заболевания.

3.3 Стандартизация протоколов диагностики и лечения, подготовка клинических рекомендаций по ведению пациентов с орфанными заболеваниями.

3.4 Оптимизация системы профилактических мероприятий, этапной реабилитации и социальной адаптации пациентов с орфанными заболеваниями.

3.5 Контроль и ведение сводных регистров детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями

3.6 Взаимодействие с Фондом «Круг добра», с некоммерческими организациями, пациентами, медицинскими организациями.

3.7 Организация медицинской помощи детям, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), специализированными продуктами лечебного питания и технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных, закупаемых за счет средств бюджета Московской области и Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

3.8 Организация процесса обеспечения детей в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), специализированными продуктами лечебного питания и технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных, закупаемых за счет средств бюджета Московской области и Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

3.9 Разработка предложений по маршрутизации детей с орфанными заболеваниями.

3.10 Организация и проведение научно-практических конференций, семинаров и обсуждений по проблеме орфанных заболеваний, создание специальной учебной и методической базы.

3.11 Осуществление научного сотрудничества, обмен достижениями и накопленным опытом в рамках совместных научных исследований с российскими и международными организациями на основе договоров (соглашений) в установленном порядке, не противоречащим законодательству РФ.

3.12 Участие в разработке новых научных направлений, пропаганда научных достижений и их внедрение в практику, создание инновационной стратегии и инфраструктуры научно-исследовательской деятельности.

3.13 Подготовка информационных и научно-популярных материалов для различных категорий населения по вопросам выявления и лечения орфанных заболеваний.

3.14 Участие в разработке, создание и проведение образовательных курсов для врачей – специалистов разных профилей Московской области.

3.15 Участие в подготовке и публикации учебно-методических пособий, научных статей, тезисов, методических рекомендаций и других материалов в установленном порядке в российских и зарубежных печатных изданиях.

3.16 Подготовка экспертных заключений и аналитических справок по запросам.

3.17 Участие в разработке локальных нормативных и распорядительных актов Учреждения.

3.18 Выполнение иных функций в соответствии с законодательством Российской Федерации, нормативными правовыми актами субъектов Российской Федерации и органов местного самоуправления.

4. Порядок работы

4.1 Центр организует диагностику и лечение орфанных заболеваний в соответствии со стандартами, утвержденными Министерством здравоохранения Российской Федерации, а также в соответствии клиническими рекомендациями, принятыми профессиональными сообществами врачей-специалистов, и в рамках выполнения Московской областной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

4.2 Центр организует мероприятия, направленные на профилактику орфанной патологии, в том числе, медико-генетическое консультирование.

4.3 Амбулаторный консультативный прием пациентов в Центре осуществляется по направлению медицинских организаций Московской области, при самостоятельном обращении пациента, а также путем приглашения пациента для катamnестического наблюдения.

4.4 Организация обеспечения детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями в соответствии с распоряжением Министерства здравоохранения Московской области от 27.04.2023 № 91-Р «Об организации обеспечения детского населения Московской области с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, закупаемых Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра», а также постановления Правительства Московской области от 13.02.2023 № 50/3 «Об утверждении порядка обеспечения лиц, не достигших 18-летнего возраста, страдающих сахарным диабетом 1 типа, имеющих место жительства в Московской области, изделиями медицинского назначения для исследования уровня глюкозы в крови методом непрерывного мониторингования».

5. Управление и планирование деятельности

5.1. Управление Центром осуществляет руководитель, назначаемый и освобождаемый от занимаемой должности руководителем медицинской организации, в которой он функционирует.

5.2. Структура и штатное расписание Центра определяется в соответствии с Приложением № 1 к настоящему Положению в пределах утвержденной штатной численности медицинской организации, а также с учетом Положений о структурных подразделениях Центра в соответствии с Приложениями №№ 3-4 к настоящему Положению и Положением о руководителе Центра в соответствии с Приложением № 1 к настоящему Положению.

5.3. Руководитель Центра в пределах своей компетенции организует решение вопросов, касающихся всех разделов работы Центра в соответствии с Приложением № 2 к настоящему Положению.

5.3. Центр ведет учет и отчетность в порядке, в сроки и по формам, установленным нормативными актами Министерства здравоохранения Российской Федерации, Министерства здравоохранения Московской области и руководителем медицинской организации, в которой он функционирует.

6. Права Центра

6.1. Руководитель Центра имеет право:

6.1.1. Вносить предложения на имя руководителя медицинской организации, в которой он функционирует, об изменении организационной структуры, штатов и дополнениях к настоящему Положению.

6.1.2. Определять в установленном порядке направления научно-практической деятельности Центра.

6.1.3. Инициировать разработку новых диагностических и лечебных методик в рамках научно-практической деятельности с последующей передачей их для внедрения в практику здравоохранения.

6.1.4. Инициировать организацию тематических областных конференций с целью популяризации знаний и внедрения наиболее эффективных методик лечения в практику.

6.1.5. Запрашивать у медицинских организаций Московской области выписки из медицинской документации пациентов, включенных в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

6.1.6. Запрашивать в Министерстве здравоохранения Московской области информацию о пациентах, включенных в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

6.1.7. Инициировать проведение консилиума для установления состояния здоровья пациента с орфанным заболеванием, определения прогноза и тактики медицинского обследования и лечения, целесообразности направления в специализированные отделения медицинской организации или другую медицинскую организацию и для решения иных вопросов в случаях, предусмотренных Федеральным законом от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

7. Ответственность центра

7.1. Ответственность за своевременное и качественное выполнение функций или объема работ, возложенных на Центр, несет руководитель Центра.

7.2. Ответственность работников Центра устанавливается соответствующими должностными инструкциями.

**Структура и штатная численность
Детского центра орфанных заболеваний
ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской
области»**

№ п/п	Наименование должности	Кол-во должностей, единиц	Источники финансирования	Примечание
1.	Детский центр орфанных заболеваний	1,0		
1.1.	<i>Заведующий детским центром орфанных заболеваний-врач методист</i>	1,0	<i>бюджет</i>	<i>Организации работы и руководство Детским орфанным центром</i>
2.	Кабинет организации медицинской помощи детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями	3,5		Организация обеспечения лекарственными средствами и медицинскими изделиями, распределение, отчетность ЛП и ИМН и остатках
2.1.	<i>Заведующий кабинетом организации медицинской помощи детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями-врач-специалист</i>	1,0	<i>бюджет</i>	Организация обеспечения лекарственными средствами и медицинскими изделиями, распределение, отчетность по пациентам и выданным ЛП и ИМН и остатках
2.2.	<i>Врач-специалист</i>	1,0	<i>бюджет</i>	
2.3.	<i>Фармацевт</i>	1,5	<i>бюджет</i>	<i>Учет движения лекарственных препаратов</i>
3.	Кабинет орфанных	2,5		

	заболеваний			
3.1.	Заведующий кабинетом орфанных заболеваний-врач-педиатр	1,0	ОМС	Консультативный прием
3.2.	Врач-диетолог	0,5	бюджет	Консультативный прием
3.3.	Врач-дерматовенеролог	0,25	ОМС	Консультативный прием
3.4	Врач-генетик	1,0	бюджет	Консультативный прием
3.3.	Медицинская сестра	1,0	ОМС	
4.0	Взаимодействие по вопросам оказания медицинской помощи и использует мощности и материально-технические возможности следующих структурных подразделений Института:			
4.1	Консультативно-диагностический центр №1		ОМС	Консультативный прием
	Консультативно-диагностический центр №1. Отделение дневного стационара.		ОМС	Консультативный прием
	Консультативно-диагностический центр №2		ОМС	Консультативный прием
	Отделение муковисцидоза с дневным стационаром		ОМС, бюджет	Консультативный прием, первичная специализированная помощь в условиях дневного стационара
	Отделение анестезиологии и реанимации		ОМС	Специализированная помощь, включая высокотехнологичную у условиях круглосуточного стационара
	Отделение аллергологии и иммунологии для детей		ОМС, ВМП	Специализированная помощь, включая высокотехнологичную у условиях круглосуточного стационара
	Детское кардиологическое		ОМС, ВМП	Специализированная

	отделение			<i>помощь, включая высокотехнологичную у условиях круглосуточного стационара</i>
	Детское эндокринологическое отделение		<i>ОМС, ВМП</i>	<i>Специализированная помощь, включая высокотехнологичную у условиях круглосуточного стационара</i>
	Детское ревматологическое отделение		<i>ОМС, ВМП</i>	<i>Специализированная помощь, включая высокотехнологичную у условиях круглосуточного стационара</i>
	Детское кардиологическое отделение		<i>ОМС, ВМП</i>	<i>Специализированная помощь, включая высокотехнологичную у условиях круглосуточного стационара</i>
	Педиатрическое отделение		<i>ОМС, ВМП</i>	<i>Специализированная помощь, включая высокотехнологичную у условиях круглосуточного стационара</i>
	Отделение медицинской реабилитации		<i>ОМС, ВМП</i>	<i>Специализированная помощь, включая высокотехнологичную у условиях круглосуточного стационара</i>
	Дневной стационар		<i>ОМС, ВМП</i>	<i>Специализированная помощь, включая высокотехнологичную у условиях круглосуточного стационара</i>

Положение о руководителе Детского центра орфанных заболеваний

1. Общие положения

1.1. Руководителем Детского центра орфанных заболеваний (далее Руководитель) является заведующий детский центром орфанных заболеваний-врач-методист.

1.2. На должность заведующего детским центром орфанных заболеваний-врача-методиста назначается специалист, имеющий высшее профессиональное образование по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медицинская биофизика», «Медико-профилактическое дело», «Медицинская кибернетика» и подготовка в ординатуре по специальности «Функциональная диагностика» или высшее образование — специалитет специальности «Лечебное дело», «Педиатрия» и подготовку в интернатуре и (или) ординатуре по одной из специальностей: «Клиническая лабораторная диагностика», «Авиационная и космическая медицина», «Акушерство и гинекология», «Анестезиология-реаниматология», «Водолазная медицина», «Дерматовенерология», «Детская кардиология», «Детская онкология», «Детская хирургия», «Детская урология-андрология», «Детская эндокринология», «Гастроэнтерология», «Гематология», «Герiatrics», «Инфекционные болезни», «Кардиология», «Колопроктология», «Лечебная физкультура и спортивная медицина», «Нефрология», «Неврология», «Неонатология», «Нейрохирургия», «Общая врачебная практика (семейная медицина)», «Онкология», «Оториноларингология», «Офтальмология», «Педиатрия», «Пластическая хирургия», «Профпатология», «Пульмонология», «Ревматология», «Рентгенэндоваскулярная диагностика и лечение», «Сердечнососудистая хирургия», «Скорая медицинская помощь», «Терапия», «Торакальная хирургия», «Травматология и ортопедия», «Урология», «Фтизиатрия», «Хирургия», «Общая гигиена» и дополнительное профессиональное образование по программе профессиональной переподготовки по специальности «Организация здравоохранения и общественное здоровье».

1.3. Заведующий детский центром орфанных заболеваний-врач-методист назначается на должность и увольняется по представлению заместителя главного врача по медицинской части директором ГБУЗ

Московской области «НИКИ детства Московской области» в соответствии с действующим законодательством.

1.4. Руководитель в своей деятельности руководствуется действующим законодательством Российской Федерации, в том числе, указами и распоряжениями Президента Российской Федерации, постановлениями и распоряжениями Правительства Российской Федерации, нормативными актами Министерства здравоохранения Российской Федерации, Правительства Москвы, Министерства Здравоохранения Московской области, настоящим Положением.

1.5. Руководитель непосредственно подчиняется заместителю главного врача по медицинской части.

1.6. Распределение обязанностей между работниками Центра производится руководителем Центра и регламентируется должностными инструкциями.

1.7. Приём, перемещение и увольнение работников Центра производится приказом директора Учреждения по представлению руководителя Центра, курирующего заместителя главного врача и утверждается директором Учреждения.

2. **Задачи и функции**

2.1. Организация высококвалифицированной специализированной медицинской помощи детям и подросткам с орфанными (редкими) болезнями в условиях стационара и амбулаторно.

2.2. Организация полного клинического, инструментального, лабораторного обследования детей и подростков с орфанными и другими редкими заболеваниями.

2.3. Организация процесса обеспечения детей в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), специализированными продуктами лечебного питания и технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных,купаемых за счет средств бюджета Московской области и Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

2.4. Контроль за ведением регистров детей и подростков с орфанными (редкими) заболеваниями.

2.5. Оптимизация системы профилактических мероприятий, этапной реабилитации и социальной адаптации детей и подростков с орфанными (редкими) заболеваниями.

2.6. Организация участия центра в теоретических, поисковых и прикладных научных исследованиях, способствующих ранней комплексной диагностике и обеспечению мультидисциплинарного сопровождения детей и подростков с орфанными (редкими) болезнями.

2.7. Организация участия Центра в разработке новых научных направлений, пропаганда научных достижений и их внедрение в практику, создание инновационной стратегии и инфраструктуры научно-исследовательской деятельности.

2.8. Организация и проведение научно-практических конференций, участие в Конгрессах, Экспертных Советах, презентация значимых научных и практических результатов профессиональному сообществу.

2.9. Организации проведения образовательных мероприятий врачей педиатров и профильных специалистов с целью повышения их настороженности в отношении орфанной патологии для обеспечения ранней диагностики и своевременной инициации патогенетической терапии редких болезней.

2.10. Организация преемственности в оказании медицинской помощи детям и подросткам в возрасте до 18 лет с орфанными (редкими) заболеваниями в системе медицинских организаций государственной системы здравоохранения Московской области.

2.11. Сообщать руководству Учреждения о фактах нарушения трудовой дисциплины работниками Центра, с предложениями мер по их устранению и реагированию.

2.12. Исполнять требования законов и локальных нормативных актов по обеспечению защиты сведений, составляющих государственную, врачебную или иную охраняемую законом тайну.

2.13. Подготовка документации для заключения договоров со сторонними организациями в установленном порядке в целях реализации основных задач Центра.

2.14. Разработка методических рекомендаций для структурных подразделений Учреждения и консультация работников Учреждения по вопросам деятельности Центра

3. Права

3.1. Принимать весь комплекс мер для эффективной и своевременной реализации функций Центра.

3.2. Запрашивать и получать от структурных подразделений Учреждения, документы и информацию, необходимые для выполнения возложенных на Центр задач и функций.

3.3. Использовать системы связи и локальные сети для обеспечения задач, возложенных на Центр.

3.4. Вносить предложения о совершенствовании деятельности Центра и Учреждения по вопросам, входящим в компетенцию Центра. Создавать постоянные и временные научно - исследовательские и трудовые коллективы для достижения глобальных целей и решения текущих профессиональных задач.

3.5. Сотрудничать со структурными подразделениями Учреждения по организационным, информационным и другим профессиональным вопросам.

3.6. Обращаться к руководству Учреждения за содействием в решении вопросов организационного характера, материально-технического и правового обеспечения своей деятельности.

4. **Ответственность**

4.1. Всю полноту ответственности за качество и своевременность выполнения возложенных на Центр задач и функций несет руководитель Центра.

4.2. Ответственность работников Центра устанавливается действующим законодательством и должностными инструкциями.

4.3. Руководитель и другие работники Центра несут персональную ответственность за правильность оформляемых ими документов, их соответствие законодательству Российской Федерации.

ПОЛОЖЕНИЕ

О Кабинете орфанных заболеваний

1. Общие положения

1.1. Кабинет орфанных заболеваний, именуемый в дальнейшем «Кабинет», организуется в структуре Детского центра орфанных заболеваний ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области».

1.2. Организация деятельности Кабинета осуществляется в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации и Московской области, настоящим Положением.

1.3. Кабинет организуется в целях централизации и координации деятельности медицинских организаций Московской области, включенных в единую систему оказания медицинской помощи пациентам с орфанными и другими редкими заболеваниями, внедрения эффективных методик обследования и лечения профильных пациентов.

1.4. Для оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями Кабинет использует диагностические и лечебные ресурсы ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области».

1.5. Кабинет сотрудничает с медицинскими организациями Московской области, федеральными медицинскими организациями, медицинскими организациями субъектов Российской Федерации в вопросах организации и оказания первичной медико-санитарной, специализированной (в том числе высокотехнологичной) медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями.

1.6. Финансирование Кабинета осуществляется за счет источников, разрешенных действующим законодательством Российской Федерации и в пределах утвержденного плана финансово-хозяйственной деятельности ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области».

2. Основные задачи и функции Кабинета

2.1. Оказание консультативной помощи в амбулаторных условиях детей с орфанными заболеваниями.

2.2. Организация и координация амбулаторного и стационарного обследования (клиническое, инструментальное, лабораторное) и лечения детей

с орфанными заболеваниями.

2.3. Динамический мониторинг морфофункционального состояния здоровья пациентов, находящихся в регистре детей с орфанными (редкими) заболеваниями.

2.4. Оптимизация системы профилактических мероприятий на этапах реабилитации и социальной адаптации пациентов с орфанными заболеваниями.

2.5. Организация и проведение научно-практических конференций, семинаров и обсуждений по проблеме орфанных заболеваний.

2.6. Подготовка методических писем, учебных пособий, информационных материалов для специалистов разного профиля по вопросам ранней диагностики и реабилитации детей с орфанными заболеваниями.

3. Порядок работы Кабинета

3.1. Кабинет организует мероприятия, направленные на раннюю диагностику орфанной патологии, в том числе, медико-генетическое консультирование.

3.2. Кабинет организует диагностику орфанных заболеваний в соответствии со стандартами, утвержденными Министерством здравоохранения Российской Федерации, а также в соответствии федеральными клиническими рекомендациями, в рамках выполнения Московской областной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

3.3. Штатная численность устанавливается директором ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области» в соответствии с объемом лечебно-диагностической работы.

3.4. Амбулаторный консультативный прием пациентов в Кабинете осуществляется с установленным графиком по направлению медицинских организаций Московской области.

4. Управление и планирование деятельности

4.1. Управление Кабинетом осуществляет руководитель, назначаемый и освобождаемый от занимаемой должности руководителем медицинской организации, в которой он функционирует.

4.2. Структура и штатное расписание Кабинета определяется руководителем ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области», в зависимости от объема работы, в пределах утвержденной штатной численности медицинской организации.

4.2. Руководитель Кабинета в пределах своей компетенции организует решение вопросов, касающихся всех разделов работы Кабинета.

4.3. Кабинет ведет учет и отчетность в порядке, в сроки и по формам,

установленным нормативными актами Министерства здравоохранения Российской Федерации, Министерства здравоохранения Московской области и руководителем медицинской организации, в которой он функционирует.

5. Права Кабинета

5.1. Вносить предложения на имя руководителя медицинской организации, в которой он функционирует, об изменении организационной структуры, штатов и дополнениях к настоящему Положению.

5.2. Определять в установленном порядке направления научно-практической деятельности Кабинета.

5.3. Инициировать организацию тематических областных конференций, в том числе междисциплинарного характера с целью информированности врачей всех специальностей по вопросам раннего выявления, диагностики орфанных заболеваний.

5.4. Запрашивать у медицинских организаций Московской области выписки из медицинской документации пациентов, включенных в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

5.5. Инициировать проведение консилиумов для установления состояния здоровья пациента с орфанным заболеванием, определения прогноза и тактики медицинского обследования и лечения, целесообразности направления в специализированные отделения медицинской организации или другую медицинскую организацию, а также решения иных вопросов в случаях, предусмотренных Федеральным законом от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

Положение о кабинете организации медицинской помощи детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями.

1. Общие положения

1.1. Настоящее Положение определяет основные принципы организации и деятельности Кабинета медицинской помощи детям, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), специализированными продуктами лечебного питания и технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных, закупаемых за счет средств бюджета Московской области и Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» (далее - Кабинета) государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Научно-исследовательский клинический институт детства Минздрава Московской области» (далее - Институт).

1.2. Кабинет создается на базе Института в структуре Детского центра орфанных заболеваний и взаимодействует по вопросам оказания медицинской помощи детям в рамках поставленных задач, включая использование материально-технических и диагностических возможностей структурных подразделений Института.

1.3. Кабинет подчиняется непосредственно заместителю главного врача по медицинской части.

1.4. В своей деятельности Кабинет руководствуется Конституцией Российской Федерации, Законами Российской Федерации и Московской области, Указами и распоряжениями Президента Российской Федерации, Постановлениями и распоряжениями Правительства РФ, Губернатора Московской области и Правительства Московской области, приказами и распоряжениями Министерства здравоохранения и социального развития РФ, приказами и постановлениями министра здравоохранения Московской

области, приказами и распоряжениями Института, иными нормативными правовыми актами, настоящим Положением.

1.5. Кабинет возглавляет заведующий, назначаемый на должность и освобождаемый от должности приказом директора Института. На должность заведующего кабинетом назначается врач, имеющий сертификат специалиста или свидетельство об аккредитации специалиста по специальностям «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медико-профилактическое дело» и "Организация здравоохранения и общественное здоровье".

1.6. Реализация задач и функций Отдела осуществляется сотрудниками Центра в пределах полномочий, определенных должностными регламентами.

2. Задачи и функции

Основными задачами Кабинета являются:

2.1. Взаимодействие с Фондом «Круг добра», с некоммерческими организациями, пациентами, медицинскими организациями:

- информирование руководителя медицинской организации, к которой пациент прикреплен для оказания первичной медико-санитарной помощи, о перечне документов, необходимых для рассмотрения Экспертным советом Фонда «Круг добра» в целях принятия решения об обеспечении конкретного ребенка лекарственными препаратами и медицинскими изделиями за счет Фонда «Круг добра»;

- информирование законного представителя ребенка о решении, принятом Экспертным советом Фонда «Круг добра» в отношении обеспечения конкретного ребенка ЛП, МИ, ТСП, продуктами питания, закупленными Фондом «Круг добра» и сроков их получения, а также дате и месте получения лекарственных препаратов, в том числе не зарегистрированных на территории Российской Федерации, медицинских изделий, специализированных продуктов лечебного питания, закупленных по субсидиям;

- взаимодействие с некоммерческими организациями (пациентскими организациями), осуществляющими свою деятельность в сфере охраны здоровья, по вопросам оказания видов медицинской помощи и обеспечения детей лекарственными препаратами, в том числе не зарегистрированными на территории Российской Федерации, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания, с соблюдением требований законодательства Российской Федерации в сфере защиты персональных данных и врачебной тайны.

2.2. Организация медицинской помощи детям, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), специализированными продуктами лечебного

питания и технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных,купаемых за счет средств бюджета Московской области и Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра», включая:

- первичную специализированную помощь в амбулаторных условиях и в условиях дневного стационара;

- специализированную, в том числе высокотехнологичную в условиях дневного и круглосуточного стационара

- организация медицинской помощи по профилю медицинская реабилитация и санаторно-курортного лечения;

2.2.1 Организация наблюдение в динамике пациентов указанной категории с проведением анализа эффективности и безопасности проводимой терапии, в том числе получаемой за счет фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» на основании медицинских документов медицинской организации;

2.3. Разработка предложений по маршрутизации детей, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), специализированными продуктами лечебного питания и технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных,купаемых за счет средств бюджета Московской области и Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

разработка оптимальной маршрутизации пациентов с орфанными заболеваниями с учетом взаимодействия со всеми участниками оказания медицинской помощи данной категории пациентов

2.4. Организация процесса обеспечения детей в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), специализированными продуктами лечебного питания и технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных,купаемых за счет средств бюджета Московской области и Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» в соответствии с распоряжение Министерства здравоохранения Московской области от 27.04.2023 № 91-Р «Об

организации обеспечения детского населения Московской области с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, закупаемых Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра», постановления Правительства Московской области от 13.02.2023 № 50/3 «Об утверждении порядка обеспечения лиц, не достигших 18-летнего возраста, страдающих сахарным диабетом 1 типа, имеющих место жительства в Московской области, изделиями медицинского назначения для исследования уровня глюкозы в крови методом непрерывного мониторингования», распоряжением Министерства здравоохранения Московской области от 14.03.2023 №43-р «Об обеспечении граждан Российской Федерации, имеющих место жительства в Московской области и не достигших 18-летнего возраста, страдающих сахарным диабетом 1 типа, изделиями медицинского назначения для исследования уровня глюкозы в крови методом непрерывного мониторингования».

2.4.1. Ведение сводных регистров в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), специализированными продуктами лечебного питания и технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных, закупаемых за счет средств бюджета Московской области и Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра»;

2.4.2. Расчет потребности лекарственных препаратов, медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), специализированных продуктах лечебного питания и технических средств реабилитации.

2.4.3. Формирование заявок на основании предоставленных медицинской организации документов;

2.4.4. Сбор документов для формирования заявок с последующим оформлением и направлением в соответствующую организацию:

- заявки на предоставление субсидии на обеспечение лекарственными средствами, в том числе не зарегистрированными на территории Российской

Федерации, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания больных, страдающих тяжелыми, в том числе редкими заболеваниями, не вошедшими в перечень орфанных в Министерство здравоохранения Московской области;

- заявки на изделие медицинского назначения для исследования уровня глюкозы в крови методом непрерывного мониторинга в Министерство здравоохранения Московской области;

- заявки в информационный ресурс Фонда «Круг добра», согласно утвержденному Министерством здравоохранения Российской Федерации перечню документов.

- представление на утверждение министру здравоохранения Московской области заявки для направления в Фонд «Круг добра» на основании заявлений законных представителей ребенка с орфанными заболеваниями, включенными в перечень заболеваний, утвержденных решением Экспертного совета Фонда «Круг добра», по установленной форме.

2.4.5. Мониторинг процесса закупки лекарственными средствами, в том числе не зарегистрированными на территории Российской Федерации, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания и сроков обеспечения нуждающихся детей;

2.4.6. Получение и организация выдачи лекарственных средств, в том числе не зарегистрированных на территории Российской Федерации, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания в соответствии с конкретными заявками, согласно утвержденной процедуре, в том числе за счет фонда «Круг добра» в соответствии с конкретными заявками, согласно утвержденной процедуре:

- распределение ЛП, МИ, ТСР на поставку в аптечную организацию ЛП, МИ, ТСР, (далее – Заявка), по форме, согласно регламенту взаимодействия Министерства здравоохранения Московской области, медицинских организаций государственной системы здравоохранения Московской области, оказывающих медицинскую помощь детскому населению Московской области с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, закупаемых Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» утвержденному распоряжению Министерства здравоохранения Московской области от

27.04.2023 № 91-Р «Об организации обеспечения детского населения Московской области с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, закупаемых Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра»;

- приемка и хранение лекарственных препаратов (не зарегистрированных на территории Российской Федерации в соответствии с приложением №5 распоряжения Министерства здравоохранения Московской области от 27.04.2023 № 91-Р «Об организации обеспечения детского населения Московской области с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, в отношении которых реализуется дополнительный механизм приобретения лекарственных препаратов и медицинских изделий (в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации), технических средств реабилитации, не входящих в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, закупаемых Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра») и изделий медицинского назначения (ингаляторов для пациентов с муковисцидозом) в соответствии с требованиями Росздравнадзора;

- контроль качества и сроков годности лекарственных средств, в том числе не зарегистрированных на территории Российской Федерации, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания;

- осуществление выдачи лекарственных средств, в том числе не зарегистрированных на территории Российской Федерации, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания;

- предоставление отчетов по учету и движению лекарственных средств, в том числе не зарегистрированных на территории Российской Федерации, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания.

3. Права кабинета

3.1. Вносить предложения на имя руководителя медицинской организации, в которой он функционирует, об изменении организационной структуры, штатов и дополнениях к настоящему Положению.

3.2. Определять в установленном порядке направления деятельности Кабинета.

3.3. Инициировать организацию тематических конференций с целью оптимизации работы по обеспечению лекарственными препаратами изделиями медицинского назначения и лечебным питанием детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями.

3.4. Запрашивать у медицинских организаций Московской области выписки из медицинской документации пациентов, включенных в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

3.5. Запрашивать в Министерстве здравоохранения Московской области информацию о пациентах, включенных в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

4. Ответственность кабинета

4.1. Ответственность за своевременное и качественное выполнение функций или объема работ, возложенных на Отдел, несет руководитель Кабинета.

4.2. Ответственность работников Кабинета устанавливается соответствующими должностными инструкциями.

**МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТОВ, СТРАДАЮЩИХ
ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИМИ И ХРОНИЧЕСКИМИ
ПРОГРЕССИРУЮЩИМИ РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ)
ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, ПРИВОДЯЩИМИ К СОКРАЩЕНИЮ
ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТИ ЖИЗНИ ГРАЖДАН
ИЛИ ИХ ИНВАЛИДНОСТИ**

N п/п	Заболевание	Код МКБ X	Маршрутизация	
			Пациенты 18 лет и старше	Пациенты детского возраста
1	Гемолитико-уремический синдром	D59.3	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" <*>	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ» <***>
2	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
3	Апластическая анемия неуточненная	D61.9	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
4	Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
5	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»

6	Дефект в системе комплемента	D84.1	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
7	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
8	Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"
9	Тирозинемия	E70.2	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"
10	Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"
11	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"
12	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"
13	Гомоцистинурия	E72.1	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"
14	Глютарикацидурия	E72.3	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"

15	Галактоземия	E74.2	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"
16	Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
17	Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
18	Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
19	Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
20	Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
21	Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
22	Незавершенный остеогенез	Q78.0	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»

23	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) первичная	I27.0	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»
24	Юношеский артрит с системным началом	M08.2	Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ"	Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»

<*> Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО "МОНИКИ" - Центр орфанных заболеваний Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области "Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского".

<***> Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ «НИКИ ДЕТСТВА МИНЗДРАВА МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ» - Детский центр орфанных заболеваний Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Московской области «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области».