

**Дорожная карта по внедрению новых стандартов диагностики и лечения редких заболеваний у детей
в Республике Казахстан на 2019-2020 годы**

№ п/п	Мероприятия	Форма завершения	Ответственные* за исполнение*	Сроки исполнения	Финансирование
1. Организационно-методическая работа					
1	Разработать методические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с осложнениями редких заболеваний (нарушение функций тазовых органов, болевой синдром, зуд и инфицирование кожного покрова и другое)	Методические рекомендации	НЦПДХ	II квартал 2019 года	Не требуется
2	Разработать методические рекомендации по оказанию медицинской помощи некоторым видам редких заболеваний (муковисцидоз, буллезный эпидермолиз, гемофилия и др.)	Методические рекомендации	НЦПДХ	III квартал 2019 года	Не требуется
3	Организовать и обеспечить работу катанестетических кабинетов в регионах для детей с редкими заболеваниями	Информация в НЦПДХ	НЦПДХ, УЗ (по согласованию)	III квартал 2019-2020 годов	МБ
4	Пересмотреть и/или разработать новые КП по редким заболеваниям у детей (Болезнь Гоше, аутовоспалительные заболевания и другие)	Проект КП	МЗ РК (ДОМП), НЦПДХ, ННЦМД (по согласованию)	IV квартал 2019 года	Не требуется
2. Совершенствование лабораторной службы					

5	Обеспечить раннюю диагностику мукковисцидоза у детей (исследования мутации гена CFTR, проведения потовой пробы)	Информация	НЦАГ ИП НЦПДХ ННЦМД (по согласованию) УЗ (по согласованию)	I квартал 2019 - 2020 годов	РБ
6	Представить предложения по вопросу дооснащения регионов потовым анализатором Нанодакт для ранней диагностики мукковисцидоза у детей	Предложения	НЦПДХ УЗ (по согласованию)	III квартал 2019 года	Не требуется
7	Внедрить лабораторные методы исследования по первичной диагностике лизосомальных заболеваний и контролю ферментозаместительной терапии	Информация	НЦАГ ИП НЦПДХ ННЦМД (по согласованию) УЗ (по согласованию)	IV квартал 2019 года	РБ
3. Организационные мероприятия					
8	Провести мониторинг обеспеченности лекарственными средствами, ИМН и лечебным питанием пациентов с редкими болезнями	Информация	МЗ РК (КФ. ДОМП), НЦПДХ, УЗ (по согласованию)	I квартал ежегодно	Не требуется
9	Проработать вопрос по открытию кабинета регионального координатора по динамическому наблюдению детей с редкими заболеваниями на базе ОДБ или ГДБ по потребности	Предложения	НЦПДХ, УЗ (по согласованию)	II квартал 2019 года	Не требуется
10	Проработать вопрос по созданию межрегиональных центров по мукковисцидозу в городах Актобе, Шымкент, Алматы и Астана	Предложения	МЗ РК (ДОМП), УЗ (Актообинской области, городов Шымкент, Алматы и	III квартал 2019 года	Не требуется

11	Провести мониторинг работы мельцеровских боксов по изоляции больных с муковисцидозом при стационарном лечении в регионах	Информация	Астана по согласованию)	III квартал 2019 года	Не требуется
12	Изучить международный опыт диагностики «Гандемная масс-спектрометрия» для проведения селективного скрининга	Информация	МЗРК (ДОМП), НЦПДХ, НЦАГТИ	IV квартал 2019 года	Не требуется
13	Рассмотреть вопрос о внедрении неонатального скрининга на раннее выявление муковисцидоза в регионах на основании результатов пилотного проекта	Информация	МЗРК (ДОМП), НЦПДХ, НЦАГТИ, УЗ (по согласованию)	IV квартал 2019 года	Не требуется
4. Повышение кадрового потенциала					
14	Провести обучение региональных координаторов вопросам организации медицинской помощи для больных с редкими заболеваниями	Информация	НЦПДХ, УЗ (по согласованию)	II квартал 2019 года	МБ
15	Проработать вопрос и представить предложения по привлечению зарубежных специалистов для обучения врачей РК вопросам диагностики и лечения редких заболеваний	Предложения	МЗРК (ДНЧР, ДОМП), НЦПДХ, ННЦМД (по согласованию)	III квартал 2019 года	Не требуется
5. Информационная разъяснительная работа					
16	Подготовить информационный материал (буклеты, памятки) для родителей и пациентов по основным ранним симптомам, диагностике и лечению редких заболеваний у детей	Информация	ННЦМД (по согласованию), НЦПДХ, НЦАГТИ	II квартал 2019 года	РБ
17	Организовать информационно – разъяснительную работу по диагностике и современным достижениям в лечении редких заболеваний у детей в РК (выступление в СМИ, видеоролики) с привлечением НПО	Информация	ННЦМД (по согласованию), НЦПДХ, НЦАГТИ, УЗ (по	III квартал 2019 года	РБ

			согласованно)		
18	Провести мониторинг работы школ для родителей детей с редкими заболеваниями по вопросам особенностей ухода	Информация	ННПДХ, УЗ (по согласованию)	IV квартал 2019 года	Не требуется

Индикаторы

№	Показатели эффективности	2019 год		2020 год	
		план	факт	план	факт
1	Удельный вес детей с лизосомальными заболеваниями, обеспеченных лекарственными средствами для ферментозаместительной терапии	100%			
2	Удельный вес осложнений у детей с гемофилией, приводящих к потере функций органа (контрактуры, тяжелые гемартрозы), за исключением несчастных случаев	3,0%			
3	Удельный вес детей с буллезным эпидермолизом, обеспеченных лекарственными средствами, ИМН и лечебным питанием	90%			

*Примечание: Координатор осуществляет свод информации, поступающей от других исполнителей, отвечает за качество и своевременность предоставляемой информации и предоставляет сводную информацию в РЦРЗ с приложением копий ответов от исполнителей для проведения анализа по результатам исполнения Дорожных карт с разработкой рекомендаций по дальнейшему совершенствованию службы (см. приложение 25 к настоящему приказу).

Расшифровка аббревиатур и сокращений:

СГТР – Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (Трансмембранный регулятор муковисцидоза)

ГДБ – Городская детская больница

ИМН – Изделия медицинского значения

КП – Клинический протокол

МБ – Местный бюджет

МЗ РК – Министерство здравоохранения Республики Казахстан

ННПДХ – Филитал корпоративного фонда «University Medical Center» «Национальный научный центр материнства и детства»

НПО – Неправительственные организации
НЦАГИП – Акционерное общество «Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии» Министерства здравоохранения Республики Казахстан
НЦПДХ – Акционерное общество «Научный центр педиатрии и детской хирургии» Министерства здравоохранения Республики Казахстан
ОДБ – Областная детская больница
РЦРЗ – Республиканское государственное предприятие на праве хозяйственного ведения «Республиканский центр развития здравоохранения» Министерства здравоохранения Республики Казахстан
УЗ – Управление здравоохранения областей, города Шымкент, Управление общественного здравоохранения городов Астаны и Алматы
