



## ДЕПАРТАМЕНТ СМОЛЕНСКОЙ ОБЛАСТИ ПО ЗДРАВООХРАНЕНИЮ

# ПРИКАЗ

23.07.2013

№ 941

О порядке ведения регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности реализации

Во исполнение ст.44 Федерального закона №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», постановления Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 №403 «О порядке ведения федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности», приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.11.2012 №950, в целях учета и лекарственного обеспечения лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее - орфанными)

п р и к а з ы в а ю:

1. Назначить ответственным за ведение Регистра лиц, страдающих орфанными заболеваниями, ведущего специалиста отдела лекарственного обеспечения Департамента Смоленской области по здравоохранению (далее - Департамент) М.Г. Павлючкову.

2. Утвердить:

2.1. форму «Направление на включение сведений в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к

сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности» согласно приложению № 1 к настоящему приказу;

2.2. форму «Направление на внесение изменений в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности» согласно приложению № 2 к настоящему приказу;

2.3. форму «Извещение об исключении сведений из регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности» согласно приложению №3 к настоящему приказу;

2.4. форму «Журнал регистрации выданных направлений на включение (внесение изменений) в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и извещений об исключении сведений из регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности» (далее - журнал) согласно приложению №4 к настоящему приказу;

2.5. форму «Регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности» согласно приложению №5 к настоящему приказу;

2.6. перечень кодов заболеваний по МКБ-10, предусмотренных постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403 «О порядке ведения федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности» согласно приложению № 6 к настоящему приказу;

2.7. список главных внештатных специалистов Департамента, координирующих вопрос включения (исключения, внесения изменений) в региональный сегмент лиц, страдающих орфанными заболеваниями и назначения им лекарственных препаратов согласно приложению №7 к настоящему приказу;

2.8. регистр лиц, страдающих орфанными заболеваниями, проживающих на территории Смоленской области по состоянию на 16.07.2013 (приложение №8 к настоящему приказу).

3. Руководителям учреждений здравоохранения, участвующих в реализации программ льготного лекарственного обеспечения граждан (далее - учреждения здравоохранения):

3.1. назначить специалистов учреждения здравоохранения, ответственных за оказание медицинской и лекарственной помощи больным с орфанными заболеваниями, проживающим на территории района обслуживания учреждения здравоохранения и ведение журнала по форме согласно приложению №4 к настоящему приказу;

3.2. в срок до 26.07.2013 предоставить в Департамент выписки из приказов о назначении в учреждении здравоохранения лиц, ответственных за оказание медицинской и лекарственной помощи больным с орфанными заболеваниями, проживающим на территории района обслуживания учреждения здравоохранения и ведение журнала по форме согласно приложению №4 к настоящему приказу;

3.3. обеспечить предоставление в Департамент информации о лицах, страдающих орфанными заболеваниями, **в течение пяти рабочих дней** со дня установления диагноза заболевания на бумажных носителях и в виде электронного документа по формам предусмотренным приложением №1 и приложением №5 к настоящему приказу;

3.4. обеспечить в случае внесения изменений в сведения, указанные в графах 1-5,7-22 приложения №5 к настоящему приказу предоставление в Департамент на бумажных носителях и в виде электронного документа (формат Microsoft Exel) информации о внесении изменений в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих орфанными заболеваниями, **в течение десяти рабочих дней** со дня поступления информации по формам, предусмотренным приложением №2 и приложением №5 к настоящему приказу;

3.5. обеспечить в случае выезда лица за пределы территории Российской Федерации на постоянное место жительства или его смерти предоставление в Департамент на бумажных носителях и в виде электронного документа информации об исключении из регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих орфанными заболеваниями, **в течение десяти рабочих дней** со дня поступления информации по форме предусмотренной приложением №3 к настоящему приказу;

3.6. обеспечить в случае въезда на территорию Смоленской области лица, в связи с изменением места жительства или на срок более 6 месяцев, и прикреплением на медицинское обслуживание, **в срок не более десяти рабочих дней** с момента получения соответствующей информации предоставление в Департамент информации о таком лице по форме, предусмотренной приложением № 2 к настоящему приказу;

3.7. в случае установления диагноза учреждением здравоохранения, расположенным не на территории проживания пациента обеспечить **в течение двух рабочих дней** со дня установления диагноза пациенту передачу информации в учреждение здравоохранения, в котором лицо находится на медицинском обслуживании;

3.8. обеспечить выдачу врачебной комиссией учреждения здравоохранения медицинского заключения о наличии медицинских показаний на включение

(внесение изменений, исключение) в региональный сегмент федерального регистра лиц, страдающих орфанными заболеваниями;

3.9. обеспечить согласование главными специалистами Департамента по профилю заболевания выданных учреждением здравоохранения направлений на включение (внесение изменений) в региональный сегмент федерального регистра лиц, страдающих орфанными заболеваниями, а также извещения об исключении из него, представляемых руководителями учреждений здравоохранения в Департамент согласно приложениям №№1,2,3 к настоящему приказу.

4.0. Ведущему специалисту отдела лекарственного обеспечения Департамента М.Г. Павлючковой:

4.1. осуществлять прием от руководителей учреждений здравоохранения сведений по формам, предусмотренным приложениями 1-3,5 к настоящему приказу;

4.2. осуществлять внесение в региональный сегмент федерального регистра лиц, страдающих редкими заболеваниями сведений и размещение указанных сведений в информационно-аналитической системе Минздрава России «Федеральный регистр лиц, страдающих редкими заболеваниями» **в течение пяти рабочих дней** со дня получения их от учреждений здравоохранения.

5. Главным специалистам Департамента:

5.1. согласовывать направления на включение (внесение изменений) в региональный сегмент федерального регистра лиц, страдающих орфанными заболеваниями, а также извещения об исключении из него, представляемых руководителями учреждений здравоохранения в Департамент согласно приложениям №№1,2,3 к настоящему приказу.

6. Установить персональную ответственность руководителей учреждений здравоохранения за своевременное внесение в региональный сегмент сведений о лицах, страдающих редкими заболеваниями.

7 Контроль за исполнением данного приказа возложить на заместителя начальника Департамента О.С. Степаненко

Начальник Департамента

В.И. Степченков

Приложение № 1  
к приказу Департамента  
от «\_\_\_» июля 2013 г. № \_\_\_\_\_

Форма направления на включение сведений в региональный сегмент  
Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими  
прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими  
к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

\_\_\_\_\_  
(наименование медицинской организации)

\_\_\_\_\_  
(адрес)

код медицинской  
организации  
по ОКПО, по ОГРН

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Направление

на включение сведений в региональный сегмент Федерального регистра лиц,  
страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими  
(орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности  
жизни граждан или их инвалидности

1. Фамилия, имя, отчество:

\_\_\_\_\_  
(заполняется печатными буквами)

2. Фамилия, данная при рождении: \_\_\_\_\_

3. Дата рождения: 

--	--

 число 

--	--

 месяц 

--	--	--	--

 год

4. Пол: М 

--

 Ж 

--

5. Адрес места жительства: \_\_\_\_\_

6. Код территории адреса места жительства больного по Общероссийскому классификатору  
административно-территориальных образований:

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

7. Сведения об инвалидности: ребенок-инвалид – 1, I группа – 2, II группа – 3, III группа – 4,

нет – 5 (в случае установления):

---

8. Серия, номер паспорта (свидетельства о рождении) или удостоверения личности, дата выдачи указанных документов:

---

серия \_\_\_\_\_ номер \_\_\_\_\_ (наименование)  
выдан “ \_\_\_\_\_ ” \_\_\_\_\_ года

---

(кем выдан)

---

9. Серия и номер ОМС: 

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

10. Наименование страховой медицинской организации, выдавшей полис ОМС <sup>1</sup>

---

11. Страховой номер индивидуального лицевого счета в системе обязательного пенсионного страхования (при наличии):

--	--	--	--

 – 

--	--	--	--

 – 

--	--	--	--

 – 

--	--

12. Диагноз заболевания (состояние):

---

13. Код заболевания по МКБ <sup>2</sup>: 

--	--	--	--	--	--

14. Наименование медицинской организации, в которой гражданину впервые установлен диагноз заболевания, включенного в Перечень <sup>3</sup>, \_\_\_\_\_

---

15. Сведения о включении в Федеральный регистр лиц, имеющих право на получение государственной социальной помощи в соответствии с Федеральным законом “О государственной социальной помощи”: да нет  
(нужное подчеркнуть)

16. Сведения о выписке лекарственных препаратов для медицинского применения для лечения заболевания, включенного в Перечень <sup>3</sup>, \_\_\_\_\_

---

17. Сведения об отпуске лекарственных препаратов для медицинского применения для лечения заболевания, включенного в Перечень <sup>3</sup>, \_\_\_\_\_

---

Врач, выдавший направление \_\_\_\_\_ (фамилия, имя, отчество) \_\_\_\_\_ (подпись)

Руководитель медицинской организации: \_\_\_\_\_

(фамилия, имя, отчество)

(подпись)

Дата выдачи направления:

число

--	--

месяц

--	--

год

--	--	--	--

М.П.

-----

**СОГЛАСОВАНО**

Главный специалист

Департамента по профилю заболевания

\_\_\_\_\_

(подпись)

(\_\_\_\_\_)

(ФИО)

<1> Полис обязательного медицинского страхования.

<2> Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем.

<3> Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный постановлением Правительства от 26 апреля 2012 г. № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента»

Форма направления на внесение изменений в сведения, содержащиеся  
в региональном сегменте Федерального регистра лиц, страдающих  
жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными)  
заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан  
или их инвалидности

\_\_\_\_\_  
(наименование медицинской организации)

\_\_\_\_\_  
(адрес)

код медицинской  
организации  
по ОКПО, по ОГРН

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Направление

на внесение изменений в сведения, содержащиеся в региональном сегменте  
Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими  
прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими  
к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

1. Фамилия, имя, отчество:

\_\_\_\_\_  
(заполняется печатными буквами)

2. Фамилия, данная при рождении: \_\_\_\_\_

3. Дата рождения: 

--	--

 число 

--	--

 месяц 

--	--	--	--

 год

4. Пол: М 

--

 Ж 

--

5. Адрес места жительства: \_\_\_\_\_

6. Код территории адреса места жительства больного по Общероссийскому классификатору административно-территориальных образований:



--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

7. Сведения об инвалидности: ребенок-инвалид – 1, I группа – 2, II группа – 3, III группа – 4, нет – 5 (в случае установления);

8. Серия, номер паспорта (свидетельства о рождении) или удостоверения личности, дата выдачи указанных документов:

серия \_\_\_\_\_ номер \_\_\_\_\_ (наименование) \_\_\_\_\_  
выдан “ \_\_\_\_\_ ” \_\_\_\_\_ года

(кем выдан)

9. Серия и номер ОМС:

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

10. Диагноз заболевания (состояние):

11. Наименование страховой медицинской организации, выдавшей полис ОМС <sup>1</sup>

12. Страховой номер индивидуального лицевого счета в системе обязательного пенсионного страхования (при наличии):

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

13. Код заболевания по МКБ <sup>2</sup>:

--	--	--	--	--	--	--	--

14. Наименование медицинской организации, в которой гражданину впервые установлен диагноз заболевания, включенного в Перечень <sup>3</sup>, \_\_\_\_\_

15. Сведения о включении в Федеральный регистр лиц, имеющих право на получение государственной социальной помощи в соответствии с Федеральным законом “О государственной социальной помощи”: да нет

(нужное подчеркнуть)

16. Сведения о выписке лекарственных препаратов для медицинского применения для лечения заболевания, включенного в Перечень <sup>3</sup>, \_\_\_\_\_

---

17. Сведения об отпуске лекарственных препаратов для медицинского применения для лечения заболевания, включенного в Перечень <sup>3</sup>, \_\_\_\_\_

---

Врач, выдавший направление \_\_\_\_\_  
(фамилия, имя, отчество) (подпись)

Руководитель медицинской организации: \_\_\_\_\_  
(фамилия, имя, отчество) (подпись)

Дата выдачи направления: число   месяц   год

М.П.

**СОГЛАСОВАНО**

Главный специалист

Департамента по профилю заболевания \_\_\_\_\_ (\_\_\_\_\_)  
(подпись) (ФИО)

<1> Полис обязательного медицинского страхования.

<2> Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем.

<3> Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный постановлением Правительства от 26 апреля 2012 г. № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента»

Форма извещения об исключении сведений из регионального сегмента  
Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими  
прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими  
к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

\_\_\_\_\_  
(наименование медицинской организации)

\_\_\_\_\_  
(адрес)

код медицинской  
организации  
по ОКПО, по ОГРН

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

### Извещение

об исключении сведений из регионального сегмента Федерального регистра  
лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими  
редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению  
продолжительности жизни граждан или их инвалидности

1. Фамилия, имя, отчество:

\_\_\_\_\_  
(заполняется печатными буквами)

2. Фамилия, данная при рождении: \_\_\_\_\_

3. Дата рождения: 

--	--

 число 

--	--

 месяц 

--	--	--	--

 год

4. Пол: М 

--

 Ж 

--

5. Код территории адреса места жительства больного по Общероссийскому классификатору  
административно-территориальных образований:

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

6. Сведения об инвалидности: ребенок-инвалид – 1, I группа – 2, II группа – 3, III группа – 4,  
нет – 5 (в случае установления);

7. Серия, номер паспорта (свидетельства о рождении) или удостоверения личности, дата выдачи  
указанных документов:

серия \_\_\_\_\_ номер \_\_\_\_\_ (наименование)  
выдан "\_\_\_\_" \_\_\_\_\_ года

(кем выдан)

8. Серия и номер ОМС: 

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

9. Наименование страховой медицинской организации, выдавшей полис ОМС <sup>1</sup>

10. Диагноз заболевания (состояние):

11. Код заболевания по МКБ <sup>2</sup>: 

--	--	--	--	--	--	--

12. Страховой номер индивидуального лицевого счета в системе обязательного пенсионного страхования (при наличии):

--	--	--	--

 – 

--	--	--	--

 – 

--	--	--	--

 – 

--	--

13. Обоснование для исключения (указать причину): \_\_\_\_\_

Врач, выдавший направление \_\_\_\_\_ (фамилия, имя, отчество) \_\_\_\_\_ (подпись)

Руководитель медицинской организации: \_\_\_\_\_ (фамилия, имя, отчество) \_\_\_\_\_ (подпись)

Дата выдачи направления: число 

--	--

 месяц 

--	--

 год 

--	--	--	--

М.П.

**СОГЛАСОВАНО**

Главный специалист

Департамента по профилю заболевания \_\_\_\_\_ (подпись) \_\_\_\_\_ (ФИО)

-----

<1> Полис обязательного медицинского страхования.

<2> Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем.



Форма журнала регистрации выданных направлений на включение (внесение изменений) сведений в региональный сегмент  
Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению  
продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и извещений об исключении сведений  
из регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими  
редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

Журнал регистрации выданных направлений на включение (внесение изменений) сведений в региональный сегмент  
Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению  
продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и извещений  
об исключении сведений из регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими  
и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

(наименование медицинской организации)

№ п/п	Дата	Ф.И.О. лица, страдающего заболеванием, включенным в Перечень <sup>1</sup>	Выданный документ (направление на включение, внесение изменений или извещение)	Номер истории болезни стационарного больного или медицинской карты амбулаторного больного (истории развития ребенка)	Ф.И.О. врача, выдавшего направление (извещение)	Ф.И.О. специалиста, вносящего сведения в журнал	Дата отправки в органы исполнительной власти субъекта Российской Федерации	Номер и дата исходящего из учреждения здравоохранения документа (по Дело-Про)
1								

Примечания:

1. Руководителем медицинской организации определяется лицо, ответственное за ведение журнала;
2. Журнал прошнуровывается, нумеруется, заверяется подписью руководителя медицинской организации, на титульном листе отмечаются даты начала и окончания ведения журнала.

<1> Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный постановлением Правительства от 26 апреля 2012 г. № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента»

Приложение № 5  
к приказу Департамента  
от «\_\_\_» июля 2013 г. \_\_

Форма регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
СНИЛС в системе обязательного пенсионного страхования (при наличии)	Фамилия	Имя	Отчество	Фамилия, данная при рождении	Дата рождения	Пол	Адрес места жительства	Код по Общероссийскому классификатору административно-территориальных образований	Серия и номер паспорта, (свидетельство о рождении) и удостоверение личности, дата выдачи указанных документов	Серия и номер полиса обязательного медицинского страхования с указанием страховой медицинской организации его выдавшей	Сведения об инвалидности (в случае установления группы и инвалидности или категории "ребенок - инвалид") (Да/Нет)	Диагноз заболевания, дата установки диагноза	Код заболевания международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10)	Наименование медицинской организации, в которой гражданину впервые установлен диагноз заболевания, включенного в перечень (полное название)

Сведения о включении в Федеральны й регистр лиц, имеющих право на получение государственной социальной помощи в соответствии с федеральны м законом "О государственной социальной помощи" (Да/Нет	Наименован ия лекарственных препаратов (МНН) для лечения заболевания, включенно го в перечень, если нет - обосновать причину (ремиссия заболевания и т.д.....)	Сведения о выписке лекарственных препаратов (МНН) для лечения заболевания с указанием даты выписки	Сведения об отпуске лекарственных препаратов (МНН) для лечения заболевания с указанием даты отпуска	Сведения о медицинской организации, выдавшей направление на включение сведений о лицах, страдающих заболеваниями и, включенными в перечень, в Федеральный регистр (направление на внесение изменений в сведения о лицах, страдающих заболеваниями и, включенными в перечень, извещение об исключении указанных сведений из Федерального регистра), (полное наименование	Основной государственный регистрационный номер	Код по Общероссийском у классификатору предприятий и организаций медицинской организации (ОКПО)	Дата включения сведений (внесения изменений в сведения) о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, в Федеральный регистр;	Дата исключения сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, из Федерального регистра	уникальный номер регистровой записи
16	17	18	19	20	21	22	23*	24*	25*

\*- сведения заполняются Департаментом Смоленской области по здравоохранению







Перечень кодов заболеваний по МКБ-10, предусмотренных постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403 «О порядке ведения федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»

1. Гемолитико-уремический синдром	D59.3
2. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5
3. Апластическая анемия неуточненная	D61.9
4. Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2
5. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3
6. Дефект в системе комплемента	D84.1
7. Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8
8. Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	E70.0, E70.1
9. Тирозинемия	E70.2
10. Болезнь «кленового сиропа»	E71.0
11. Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1
12. Нарушения обмена жирных кислот	E71.3
13. Гомоцистинурия	E72.1
14. Глютарикацидурия	E72.3
15. Галактоземия	E74.2
16. Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2
17. Мукополисахаридоз, тип I	E76.0
18. Мукополисахаридоз, тип II	E76.1
19. Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2
20. Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2
21. Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0
22. Незавершенный остеогенез	78.0

23. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0
24. Юношеский артрит с системным началом	M08.2

Приложение № 7  
к приказу Департамента  
от «\_\_\_» июля 2013 г. \_\_\_

Главные специалисты Департамента, координирующие вопросы включения (исключения, внесения изменений) в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих орфанными заболеваниями

№ п/п	Нозологическая форма	Главный специалист Департамента Смоленской области по здравоохранению	Занимаемая должность, место работы
1	Гемолитико-уремический синдром	Главный специалист нефролог Н.В. Селина	Врач – нефролог ОГБУЗ «Клинико-диагностическая поликлиника №1»
2	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	Главный специалист нефролог Н.В. Селина	Врач – нефролог ОГБУЗ «Клинико-диагностическая поликлиника №1»
3	Апластическая анемия неуточненная	Главный специалист гематолог Ж.А. Давыдова	Заведующая гематологическим центром НУЗ «Отделенческая больница на ст. Смоленск ОАО «РЖД»
4	Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	Главный специалист гематолог Ж.А. Давыдова	Заведующая гематологическим центром НУЗ «Отделенческая больница на ст. Смоленск ОАО «РЖД»
5	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	Главный специалист гематолог Ж.А. Давыдова	Заведующая гематологическим центром НУЗ «Отделенческая больница на ст. Смоленск ОАО «РЖД»
6	Дефект в системе комплемента	1. Главный специалист терапевт О.В. Канарева	Главный специалист отдела медицинской помощи взрослому населению управления организации помощи населению организации

		2. Главный специалист по иммунологии и аллергологии Р.Я. Мешкова	медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению  Заведующая кафедрой клинической иммунологии и аллергологии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия», Министерства здравоохранения РФ, д.м.н., профессор
7	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	Главный детский специалист эндокринолог И.Л. Алимova	Заведующая кафедрой госпитальной педиатрии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, д.м.н., доцент
8	Тирозинемия	1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров  2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина	Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению  И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»

9	Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	<p>1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров</p> <p>2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина</p>	<p>Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению</p> <p>И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»</p>
10	Болезнь «кленового сиропа»	<p>1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров</p> <p>2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина</p> <p>3. Главный детский специалист невролог Е.А. Кислякова</p>	<p>Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению</p> <p>И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»</p> <p>Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства</p>

			здравоохранения РФ, к.м.н.
11	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров  2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина	Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению  И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»
12	Нарушения обмена жирных кислот	1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров  2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина	Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению  И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»
13	Гомоцистинурия	1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров	Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения



		<p>2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина</p> <p>3. Главный детский специалист невролог Е.А. Кислякова</p>	<p>управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению</p> <p>И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»</p> <p>Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.</p>
14	Глютарикацидурия	<p>1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров</p> <p>2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина</p> <p>3. Главный детский специалист невролог Е.А. Кислякова</p>	<p>Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению</p> <p>И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»</p> <p>Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО</p>

			«Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.
15	Галактоземия	<p>1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров</p> <p>2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина</p> <p>3. Главный детский специалист невролог Е.А. Кислякова</p>	<p>Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению</p> <p>И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»</p> <p>Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.</p> <p>Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.</p>
16	Другие сфинголипидозы: болезнь (Фабри-	1. Главный специалист по медицинской генетике	И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ

	Андерсона), Нимана-Пика	Н.В. Лукина  2. Главный детский специалист невролог Е.А. Кислякова  3. Главный специалист невролог Н.Н. Маслова	«Перинатальный центр»  Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.  Заведующая кафедрой неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, д.м.н., профессор
17	Мукополисахарид оз, тип I	1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров  2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина  3. Главный детский специалист невролог Е.А. Кислякова	Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению  И.о. заведующей медико- генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»  Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия»

			Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.
18	Мукополисахарид оз, тип II	1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров  2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина  3. Главный детский специалист невролог Е.А. Кислякова	Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению  И.о. заведующей медико- генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»  Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.
19	Мукополисахарид оз, тип VI	1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров	Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению

		<p>2. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина</p> <p>3. Главный детский специалист невролог Е.А. Кислякова</p>	<p>И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»</p> <p>Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.</p>
20	Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	<p>1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров</p> <p>2. Главный детский специалист невролог Е.А. Кислякова</p>	<p>Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению</p> <p>Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.</p>
21	Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	<p>1. Главный специалист педиатр Е.Г. Нестеров</p>	<p>Главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения управления организации медицинской помощи населению и реализации приоритетного</p>

		<p>национального проекта в сфере здравоохранения Департамента Смоленской области по здравоохранению</p> <p>2. Главный детский специалист невролог Е.А. Кислякова</p> <p>3. Главный специалист нефролог Н.В. Селина</p> <p>4. Главный специалист невролог Н.Н. Маслова</p> <p>5. Главный специалист гастроэнтеролог Д.С. Михалик</p>	<p>Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.</p> <p>Врач – нефролог ОГБУЗ «Клинико-диагностическая поликлиника №1»</p> <p>Заведующая кафедрой неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, д.м.н., профессор</p> <p>Заведующий кафедрой терапии педиатрического и стоматологического факультетов ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, д.м.н., доцент</p>
22	Незавершенный остеогенез	<p>1. Главный специалист по медицинской генетике Н.В. Лукина</p> <p>2. Главный детский специалист</p>	<p>И.о. заведующей медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр»</p> <p>Заведующий детским травматологическим</p>

		<p>травматолог-ортопед С.Н. Огурцов</p> <p>3. Главный специалист травматолог-ортопед А.С. Жданюк</p>	<p>отделением ОГБУЗ «Смоленская областная клиническая больница»</p> <p>Заведующий травматологическим отделением ОГБУЗ «Клиническая больница скорой медицинской помощи»</p>
23	<p>Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)</p>	<p>1. Главный специалист пульмонолог А.О. Молотков</p> <p>2. Главный специалист кардиолог В.А. Милягин</p> <p>3. Главный детский специалист кардиолог И.Н. Цветная</p>	<p>Доцент кафедры факультетской терапии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.</p> <p>Заведующий кафедрой терапии с курсом ультразвуковой диагностики ФПК и ППС ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, д.м.н., профессор</p> <p>Заведующая отделением ОГБУЗ «Детская клиническая больница», ассистент кафедры госпитальной педиатрии с курсом неонатологии ФПК и ППС ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.</p>
24	<p>Юношеский артрит с системным началом</p>	<p>1. Главный специалист ревматолог Д.Г. Кречикова</p>	<p>Заведующая областным ревматологическим центром НУЗ «Отделенческая больница на станции Смоленск ОАО</p>

		<p>2. Главный детский специалист кардиолог И.Н. Цветная</p>	<p>РЖД» Заведующая отделением ОГБУЗ «Детская клиническая больница», ассистент кафедры госпитальной педиатрии с курсом неонатологии ФПК и ППС ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения РФ, к.м.н.</p>
--	--	---	---





