



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(МИНЗДРАВ РОССИИ)



П Р И К А З

17 января 2025 г.

Москва

№ 14Н

**Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при болезни Фабри
(диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)**

В соответствии с пунктом 4 части 1 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» и подпунктом 5.2.18 пункта 5 Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2012 г. № 608, п р и к а з ы в а ю:

1. Утвердить стандарт медицинской помощи детям при болезни Фабри (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение) согласно приложению.

2. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 июня 2021 г. № 693н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при болезни Фабри» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 12 июля 2021 г., регистрационный № 64228).

Министр

М.А. Мурашко

Приложение

к приказу Министерства здравоохранения
Российской Федерации

от «17» сентября 2025 г. № 14к

**СТАНДАРТ
МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ (ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ
И ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)**

Возрастная категория пациента: дети

Пол пациента: любой

Вид медицинской помощи: первичная медико-санитарная помощь, специализированная медицинская помощь

Условия оказания медицинской помощи: амбулаторно, в дневном стационаре, стационарно

Форма оказания медицинской помощи: плановая

Средняя продолжительность лечения законченного случая (количество дней): 365

Нозологические единицы (код по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра):

E75.2 Другие сфинголипидозы

1. Медицинские услуги для диагностики заболеваний, состояния

1.1. Прием (осмотр, консультация) врача-специалиста			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
V01.004.001	Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога первичный	0,05	1
V01.006.001	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный	0,2	1
V01.015.003	Прием (осмотр, консультация) врача-детского кардиолога первичный	0,2	1
V01.023.001	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный	0,2	1
V01.025.001	Прием (осмотр, консультация) врача-нефролога первичный	0,2	1
V01.029.001	Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный	0,2	1
V01.031.001	Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра первичный (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой V01.026.001 «Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) первичный»)	0,005	1
V01.035.003	Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского первичный	0,2	1
V01.046.001	Прием (осмотр, консультация) врача сурдолога оториноларинголога первичный	0,1	1
V01.070.009	Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный	0,2	1

1.2. Лабораторные методы исследования			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A08.30.046.005	Патолого-анатомическое исследование биопсийного (операционного) материала пятой категории сложности	0,034	1
A09.05.193	Исследование уровня тропонинов I, T в крови	0,08	1
A09.05.230	Исследование уровня цистатина С в крови	0,02	1
A09.05.256	Исследования уровня N-терминального фрагмента натрийуретического пропептида мозгового (NT-proBNP) в крови	0,08	1
A09.28.003.001	Определение альбумина в моче	0,04	1
A09.28.003.002	Определение количества белка в суточной моче	0,16	1
A09.28.006	Исследование уровня креатинина в моче	0,2	1
A12.28.002	Исследование функции нефронов по клиренсу креатинина (проба Реберга)	0,2	1
B03.016.002	Общий (клинический) анализ крови	0,2	1
B03.016.004	Анализ крови биохимический общетерапевтический	0,2	1
B03.016.006	Общий (клинический) анализ мочи	0,2	1
B03.019.018	Комплекс исследований для диагностики болезни Фабри	0,2	1

1.3. Инструментальные методы исследования			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A02.12.002.001	Суточное мониторирование артериального давления	0,2	1
A03.16.001	Эзофагогастродуоденоскопия	0,03	1
A03.18.001	Колоноскопия	0,014	1
A04.10.002	Эхокардиография	0,2	1
A04.16.001	Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)	0,2	1
A04.28.002	Ультразвуковое исследование мочевыводящих путей	0,2	1
A04.28.002.001	Ультразвуковое исследование почек	0,2	1
A05.02.001.003	Электронейромиография стимуляционная одного нерва	0,04	2
A05.10.006	Регистрация электрокардиограммы	0,2	1
A05.10.008	Холтеровское мониторирование сердечного ритма	0,2	1
A05.10.009	Магнитно-резонансная томография сердца и магистральных сосудов	0,2	1
A05.10.009.001	Магнитно-резонансная томография сердца с контрастированием	0,02	1

A05.23.001.002	Электроэнцефалография с видеомониторингом	0,04	1
A05.23.009	Магнитно-резонансная томография головного мозга	0,2	1
A05.23.009.001	Магнитно-резонансная томография головного мозга с контрастированием	0,08	1
A05.25.006	Регистрация вызванных акустических ответов мозга на постоянные модулированные тоны (ASSR тест)	0,04	1
A06.09.005	Компьютерная томография органов грудной полости	0,02	1
A06.09.007.001	Прицельная рентгенография органов грудной клетки	0,14	1
A06.12.052.001	Компьютерно-томографическая ангиография брюшной аорты и подвздошных сосудов	0,01	1
A06.23.004	Компьютерная томография головного мозга	0,02	1
A11.16.001	Биопсия пищевода с помощью эндоскопии	0,01	1
A11.16.002	Биопсия желудка с помощью эндоскопии	0,002	1
A11.16.003	Биопсия двенадцатиперстной кишки с помощью эндоскопии	0,002	1
A11.17.002	Биопсия тонкой кишки эндоскопическая	0,01	1
A11.18.001	Биопсия ободочной кишки эндоскопическая	0,01	1
A12.09.001	Исследование неспровоцированных дыхательных объемов и потоков	0,06	1
A12.16.001	Пищеводная манометрия	0,002	1

A12.25.001	Тональная аудиометрия	0,12	1
A12.25.001.001	Тональная аудиометрия в свободном звуковом поле	0,02	1
A12.25.002	Речевая аудиометрия	0,02	1
A12.25.010	Игровая аудиометрия	0,02	1

2. Медицинские услуги для лечения заболевания, состояния и контроля за лечением

2.1. Прием (осмотр, консультация) и наблюдение врача-специалиста

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
V01.004.001	Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога первичный	0,95	1
V01.004.002	Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога повторный	0,05	1
V01.006.001	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика первичный	0,4	1
V01.006.002	Прием (осмотр, консультация) врача-генетика повторный	0,2	2
V01.015.003	Прием (осмотр, консультация) врача-детского кардиолога первичный	0,8	1
V01.015.004	Прием (осмотр, консультация) врача-детского кардиолога повторный	0,2	1
V01.023.001	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога первичный	0,8	1

V01.023.002	Прием (осмотр, консультация) врача-невролога повторный	0,2	2
V01.025.001	Прием (осмотр, консультация) врача-нефролога первичный	0,8	1
V01.025.002	Прием (осмотр, консультация) врача-нефролога повторный	0,2	1
V01.029.001	Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога первичный	0,8	1
V01.029.002	Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога повторный	0,2	1
V01.031.001	Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра первичный (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой V01.026.001 «Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) первичный»)	0,045	1
V01.031.002	Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра повторный (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой V01.026.002 «Прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача) повторный»)	0,05	21
V01.031.005	Ежедневный осмотр врачом-педиатром с наблюдением и уходом среднего и младшего медицинского персонала в отделении стационара	0,96	48
V01.035.003	Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского первичный	0,13	1
V01.035.004	Прием (осмотр, консультация) врача-психиатра детского повторный	0,033	1

В01.070.009	Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога первичный	0,8	1
В01.070.010	Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога повторный	0,2	1
В04.006.001	Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача-генетика	1	1
В04.031.001	Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача-педиатра (при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях медицинская услуга является взаимозаменяемой с медицинской услугой В04.026.001 «Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача общей практики (семейного врача)»)	1	2

2.2. Лабораторные методы исследования			
Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
А09.05.193	Исследование уровня тропонинов I, T в крови	0,4	1
А09.05.256	Исследования уровня N-терминального фрагмента натрийуретического пропептида мозгового (NT-proBNP) в крови	0,4	1
А09.28.003.001	Определение альбумина в моче	0,2	1
А09.28.003.002	Определение количества белка в суточной моче	0,8	1
А09.28.006	Исследование уровня креатинина в моче	1	1

A12.28.002	Исследование функции нефронов по клиренсу креатинина (проба Реберга)	1	1
B03.016.002	Общий (клинический) анализ крови	1	1
B03.016.004	Анализ крови биохимический общегерпетический	1	2
B03.016.006	Общий (клинический) анализ мочи	1	2
B03.019.018	Комплекс исследований для диагностики болезни Фабри	1	1

2.3. Инструментальные методы исследования

Код медицинской услуги	Наименование медицинской услуги	Усредненный показатель частоты предоставления	Усредненный показатель кратности применения
A02.12.002.001	Суточное мониторирование артериального давления	1	1
A04.10.002	Эхокардиография	1	1
A04.16.001	Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)	0,8	1
A04.28.002.001	Ультразвуковое исследование почек	1	1
A05.10.006	Регистрация электрокардиограммы	1	1
A05.10.008	Холтеровское мониторирование сердечного ритма	1	1
A05.10.009	Магнитно-резонансная томография сердца и магистральных сосудов	1	1

A05.23.009	Магнитно-резонансная томография головного мозга	0,5	1
A06.09.005	Компьютерная томография органов грудной полости	0,1	1
A06.09.007.001	Прицельная рентгенография органов грудной клетки	0,6	1
A12.25.001	Тональная аудиометрия	0,2	1

3. Перечень лекарственных препаратов для медицинского применения, зарегистрированных на территории Российской Федерации, с указанием средних суточных и курсовых доз

Код	Анатомо-терапевтическо-химическая классификация	Наименование лекарственного препарата (международное непатентованное, или группировочное, или химическое, а в случаях их отсутствия – торговое наименование лекарственного препарата)	Усредненный показатель частоты предоставления	Единицы измерения	Средняя суточная доза	Средняя курсовая доза
A16AB	Ферментные препараты					
		Агалсидаза альфа	0,35	мг	8	208
		Агалсидаза бета	0,35	мг	40	1 040
N03AF	Производные карбоксамида					
		Карбамазепин	0,16	мг	800	194 400
N03AX	Другие противосудорожные препараты					

	Габалентин	0,12	мг	1 200	291 600
	Прегабалин	0,12	мг	200	48 600

4. Виды лечебного питания, включая специализированные продукты лечебного питания, имеющие государственную регистрацию

4.1. Лечебное питание

Наименование вида лечебного питания	Усредненный показатель частоты предоставления	Количество
Основной вариант стандартной диеты	0,74	19