

Правительство Москвы

Департамент здравоохранения города Москвы

И.П. Витковская, Н.Л. Печатникова, С.А. Уткин,
Е.Е. Петрайкина, И.Е. Колтунов,
Д.В. Мелик-Гусейнов

Регистры редких (орфанных) заболеваний. Алгоритм предоставления сведений о пациенте с редким (орфанным) заболеванием в региональный сегмент федерального регистра

Москва 2017

Правительство Москвы
Департамент здравоохранения города Москвы

СОГЛАСОВАНО

Главный внештатный
специалист педиатр
Департамента здравоохранения
города Москвы
д.м.н., профессор



И.Е. Колтунов

« 23 » октября 2017г.

РЕКОМЕНДОВАНО

Бюро Ученого медицинского Совета
Департамента здравоохранения
города Москвы



« 01 » октября 2017г.

**Регистры редких (орфанных) заболеваний.
Алгоритм предоставления сведений о пациенте
с редким (орфанным) заболеванием
в региональный сегмент федерального регистра**

Методические рекомендации №58

Москва 2017

УДК 614.2
ББК 51.1л
Р326

Р326 Регистры редких (орфанных) заболеваний. Алгоритм предоставления сведений о пациенте с редким (орфанным) заболеванием в региональный сегмент федерального регистра: метод. рекомендации / Департамент здравоохранения г. Москвы; Сост. Витковская И.П., Печатникова Н.Л., Уткин С.А. и др. — Москва, 2017. — 52 с.

ISBN 978-5-9500714-1-6

Данные методические рекомендации предназначены для врачей-педиатров, врачей-педиатров участковых, неврологов, детских эндокринологов, детских кардиологов, гастроэнтерологов, аспирантов и ординаторов, обучающихся по специальности «Педиатрия», студентов медицинских вузов старших курсов.

УДК 614.2

ББК 51.1л

Организация-разработчик: ГБУ «Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента ДЗМ», ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ».

Составители: заведующий организационно-методического отдела по педиатрии ГБУ «НИИОЗММ ДЗМ» *И.П. Витковская*, руководитель Референс-центра врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний *Н.Л. Печатникова*, заместитель главного врача по клинико-экспертной работе ГБУЗ «ДГП №131 ДЗМ» *С.А. Уткин*, д.м.н. *Е.Е. Петряйкина*, д.м.н., профессор *И.Е. Колтунов*, к.фарм.н., доцент *Д.В. Мелик-Гусейнов*.

Рецензент: д.м.н., Главный научный сотрудник ОСП НИКИ педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ *Демикова Н.С.*

Данный документ является собственностью Департамента здравоохранения города Москвы и не подлежит тиражированию и распространению без соответствующего разрешения.

ISBN 978-5-9500714-1-6

© Коллектив авторов, 2017

Содержание

1. Нормативные ссылки	5
2. Определения	7
3. Обозначения и сокращения	8
4. Введение.	9
5. Общие понятия	11
5.1. Перечень редких (орфанных) заболеваний.	11
5.1.1. Порядок внесения пациентов в Перечень редких (орфанных) заболеваний	12
5.1.2. Механизм передачи информации о внесении заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний	12
5.2. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.	13
5.3. Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности	14
5.4. Региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.	15
5.4.1. Порядок внесения пациентов в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. . . .	16
5.4.2. Механизм передачи информации о внесении пациента в Региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.	19

Содержание

5.5. Референс-центр врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний.	21
5.5.1. Роль Референс-центра врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний при ведении регистров редких (орфанных) заболеваний в Москве	22
5.6. Главные внештатные специалисты Департамента здравоохранения города Москвы — ответственные лица за внесение информации о пациентах в регистры редких (орфанных) заболеваний в Москве . . .	23
5.7. Соблюдение Федерального закона от 27.07.2006 №152-ФЗ «О персональных данных» при передаче сведений в регистры редких (орфанных) заболеваний.	24
6. Заключение	26
7. Список используемых источников	27
8. Приложение.	28

1. Нормативные ссылки

1. Федеральный закон Российской Федерации от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об охране здоровья граждан в Российской Федерации»

2. Федеральный закон от 27.07.2006 №152-ФЗ «О персональных данных»

3. Закон Российской Федерации от 25.06.1993 г. №5242-1 «О праве граждан Российской Федерации на свободу передвижения, выбор места пребывания и жительства в пределах Российской Федерации»

4. Постановление Правительства РФ от 17.07.1995 г. №713 «Об утверждении Правил регистрации и снятия граждан Российской Федерации с регистрационного учета по месту пребывания и по месту жительства в пределах Российской Федерации и перечня лиц, ответственных за прием и передачу в органы регистрационного учета документов для регистрации и снятия с регистрационного учета граждан Российской Федерации по месту пребывания и по месту жительства в пределах Российской Федерации»

5. Постановление 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, и его регионального сегмента»

6. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.11.2012 г. №950н «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления»

7. Приказ Федеральной миграционной службы от 11.09.2012 г. №288 «Об утверждении Административного регламента предоставления Федеральной миграционной службой государственной услуги по регистрационному учету граждан Российской Федерации по месту пребывания и по месту жительства в пределах Российской Федерации»

8. Закон города Москвы от 23.11.2005 №60 «О социальной поддержке семей с детьми в городе Москве»

9. Закон города Москвы №7 от 17.03.2010 «Об охране здоровья в г. Москве»

1. Нормативные ссылки

10. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 15.04.2013 г. №352 «О порядке ведения Московского сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями».

11. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 27.02.2017 г. №126 «О внесении изменений в приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 15.04.2013 г. №352»

12. Приказ Департамента здравоохранения г. Москвы от 21.02.2014 №139 «О дальнейшем совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям города Москвы, страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний»

13. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 11.04.2017 г. №272 «О внесении изменений в приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 21.02.2014 №139»

14. Приказ Департамента здравоохранения г. Москвы от 02.06.2015 №461 «Об организации Референс-центра врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний»

15. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 30.12.2014 №1132 «Об организации Центра орфанных и других редких заболеваний детей и подростков в структуре ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ».

16. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 12.03.2015 №183 «О совершенствовании деятельности медицинских организаций государственной системы здравоохранения города Москвы по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатального скрининга)»

17. Приказ Департамента здравоохранения г. Москвы от 28.05.2014 №502 «О главных внештатных специалистах Департамента здравоохранения города Москвы»

2. Определения

Редкие (орфанные) заболевания — заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения.

Перечень редких (орфанных) заболеваний — список редких (орфанных) заболеваний, располагающийся на официальном сайте Минздрава России.

Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности — перечень заболеваний, сформированный из числа заболеваний, внесенных в Перечень редких (орфанных) заболеваний, утвержден Правительством Российской Федерации.

Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности — это персонализированный список пациентов, страдающих жизнеугрожающими хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

Региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, который ведется с помощью программы Минздрава России регионом и передается в Федеральный регистр.

Форма «Информация для внесения заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний для размещения на официальном сайте Министерства здравоохранения Российской Федерации» — форма для внесения заболевания пациента в Перечень редких (орфанных) заболеваний, разработанная Минздравом России, располагается на официальном сайте.

Уникальный номер регистрационной записи — номер, который присваивается пациенту при внесении сведений в Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

3. Обозначения и сокращения

ДЗМ – Департамент здравоохранения города Москвы

Перечень-24 - перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

Федеральный регистр – Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

Региональный сегмент ФР – Региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

Референс-центр - Референс-центр врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний

Форма «Информация» — Форма «Информация для внесения заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний для размещения на официальном сайте Министерства здравоохранения Российской Федерации»

4. Введение

В настоящее время, регистры пациентов по нозологическим формам являются необходимым инструментом для изучения характера и течения заболеваний, поскольку это единственный способ получения достаточного объема выборки, необходимой для эпидемиологических и/или клинических исследований.

Термин «регистр» определяет в равной степени процессы записи или регистрации и хранения информации. Таким образом, регистры могут служить как программой по сбору и накоплению существующей информации, так и для регистрации новых данных.

Регистры и компьютерные базы данных пациентов являются ключевыми инструментами для развития клинических исследований в области изучения редких болезней (РБ), улучшения лечения больных с РБ и планирования медицинской помощи на основе регистров РБ. Особенно актуальны регистры пациентов, получающих орфанные препараты, поскольку позволяют получать данные об эффективности лечения и о возможных побочных эффектах, учитывая, что для этих препаратов, как правило, доказательства их эффективности при предоставлении разрешения на продажу бывают ограниченными [1].

В разных странах Европы общее количество регистров в стране составляет от 1 до 134 [1]

Для регистрации пациентов, страдающих редкими заболеваниями в Европе был создан Европейский Комитет Экспертов по Редким Заболеваниям (EU-CERD), результатом работы которого, в том числе, были рекомендации по формированию национальных/региональных регистров пациентов с редкими заболеваниями, сбору информации по всем пациентам с редкими заболеваниями, которые легли в основу всех последующих созданных в Европе национальных и региональных регистров.

На данный момент в Российской Федерации имеется несколько действующих регистров пациентов, функционирующих на различных уровнях организации здравоохранения. Предпосылкой для разработки регистров пациентов на Федеральном уровне стала программа лекарственного обеспечения больных с заболеваниями «7 нозологий», лечение которых является дорогостоящим.

В 2016 г. авторами методических рекомендаций в Москве было проведено социологическое исследование, направленное на выяснение информированности

4. Введение

врачей о перечнях редких (орфанных) заболеваний, предложенных Минздравом. Объектом исследования были врачи-педиатры и врачи-специалисты, работающие в медицинских организациях государственной системы здравоохранения. В опросе приняли участие 150 человек. Из числа опрошенных, врачи-педиатры составили 73,3%, узкие специалисты – 26,7%.

Следует подчеркнуть, что проведенное исследование выявило дефицит информации респондентов по вопросам не только количества нозологических форм в перечнях редких (орфанных) заболеваний и жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, но и в порядке предоставления сведений о пациенте и необходимости предоставления данных.

В условиях системы здравоохранения Российской Федерации -регистры позволяют специалистам вести аргументированный диалог об эффективности и затратах при применении тех или иных медицинских технологий с организаторами здравоохранения на региональном и федеральном уровнях.

Данные методические рекомендации предназначены для врачей – педиатров, гематологов, детских онкологов, детских эндокринологов, детских кардиологов, гастроэнтерологов, неврологов, аллергологов иммунологов, генетиков и врачей других специальностей для ликвидации дефицита знаний по различным аспектам перечней и регистров редких (орфанных) заболеваний являющиеся основой, необходимой в практической работе.

5. Общие понятия

В мире понятие «орфанные болезни» появилось в начале 90-х годов прошлого века и относилось к редким заболеваниям, обделенным вниманием врачей и фармакологов (англ. orphan diseases – сиротские болезни). Так, в США официально термин «орфанные болезни» появился в 1983 году, а в Японии в 1993 году.

В России термин орфанные заболевания был законодательно закреплён в ноябре 2011 г. в принятом Федеральном законе Российской Федерации от 21.11.2011 №323 «Об охране здоровья граждан в Российской Федерации».

В указанном Федеральном законе в 44 статье регламентируется не только определение редкого (орфанного) заболевания, но и определяется перечень орфанных заболеваний, порядок регистрации пациентов данной группы, а также медицинская помощь и государственные гарантии больным с редким заболеванием.

Как сказано в Законе редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространённость не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения.

Согласно законодательству Российской Федерации существуют два перечня [2]:

- перечень редких (орфанных) заболеваний;
- перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

5.1. Перечень редких (орфанных) заболеваний

На основании критерия редкого заболевания был сформирован Перечень редких (орфанных) заболеваний.

Перечень редких (орфанных) заболеваний формируется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, т.е. Министерством здравоохранения Российской Федерации.

Перечень редких (орфанных) заболеваний размещен на официальном сайте Министерством здравоохранения Российской Федерации (www.rosminzdrav.ru/documents/8048). Этот перечень может дополняться новыми заболеваниями, соответствующими основному критерию включения.

До настоящего времени процедура внесения заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний не регламентирована. Однако, на официальном

5.1.2. Механизм передачи информации о внесении заболевания в Перечень...

сайте Министерством здравоохранения Российской Федерации в сети «Интернет» имеется форма «Информация для внесения заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний для размещения на официальном сайте Министерства здравоохранения Российской Федерации» для внесения заболевания пациента в Перечень редких (орфанных) заболеваний (приложение 1).

В Министерстве здравоохранения Российской Федерации внесением заболеваний в данный перечень занимается Департамент медицинской помощи детям и службы родовспоможения.

На сегодняшний день перечень включает около 218 нозологических форм/групп [3].

5.1.1. Порядок внесения заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний

Подать сведения о редком (орфанном) заболевании может любой врач, который оказывает медицинскую помощь профильному пациенту. Для внесения заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний врач заполняет форму «Информация для внесения заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний для размещения на официальном сайте Министерства здравоохранения Российской Федерации» (Приложение 1).

Форма может заполняться в электронном или бумажном виде.

После заполнения формы в бумажном виде, ее необходимо перевести в электронный вид.

Обязательным условием при подаче сведений, является заполнение всех ее граф. Без заполнения данной формы предложения о внесении заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний не рассматриваются.

Для возможности уточнения информации представленной в форме, исключения дублирования, определения перечня медицинских организаций, в которых оказывается медицинская помощь пациентам и пр., врачу необходимо заполнять - последний пункт формы «ФИО, место работы, телефон, адрес электронной почты лица, заполнившего форму».

5.1.2. Механизм передачи информации о внесении заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний

Заполненную Форму «Информация для внесения заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний для размещения на официальном сайте

5.2. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких заболеваний...

Министерства здравоохранения Российской Федерации» врач в электронном виде направляет в Департамент медицинской помощи детям и службы родовспоможения или в Министерство здравоохранения Российской Федерации (Приложение 2).

Врач - для передачи формы о редком (орфанном) заболевании - может использовать свою личную электронную почту или электронную почту медицинской организации, в которой он работает.

Адреса электронной почты для направления формы в:

- Департамент медицинской помощи детям и службы родовспоможения - dmpd@rosminzdrav.ru;

- Министерство здравоохранения Российской Федерации - info@rosminzdrav.ru.

Важным моментом, является получение обратной связи о внесении или отказе внесения редкого (орфанного) заболевания, для этого целесообразно в электронном письме указывать повторно Ф.И.О. врача, заполнившего форму и контактный телефон для связи.

5.2. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

На основании поданных Форм «информаций» сформирован Перечень редких (орфанных) заболеваний. Из Перечня редких (орфанных) заболеваний был сформирован Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (Приложение 3). Основные требования к включению заболевания в этот список: редкость, четкая клиническая и патогенетическая картина заболевания, возможность патогенетического лечения, лекарственный препарат или лечебное питание для лечения заболевания должны быть зарегистрированы на территории России. Этот Перечень обязательно утверждается Постановлением Правительства Российской Федерации (Приложение 4). В настоящее время Перечень содержит 24 группы/нозологические формы заболеваний. Пациенты, имеющие заболевания, включенные в этот перечень, обеспечиваются необходимыми лекарственными средствами, специализированными продуктами лечебного питания из средств бюджета субъектов РФ.

5.3. Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими...

Внесение изменений в Перечень 24, осуществляется только Правительством Российской Федерации.

Таким образом, Перечень редких (орфанных) заболеваний включает в себя более 218 нозологических форм/групп, а Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, составляет лишь 24 заболевания (Перечень - 24).

5.3. Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

Организация обеспечения граждан лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в Перечень 24, является полномочием органов государственной власти субъектов Российской Федерации [2].

Для обеспечения граждан, внесенных в Перечень - 24, ведется Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее - Федеральный регистр).

Федеральный регистр (ФР) является федеральной информационной системой, включающей региональные сегменты.

Оператором указанной системы является Министерство здравоохранения Российской Федерации, которое обеспечивает ее бесперебойное функционирование.

Ведется Федеральный регистр в электронном виде с применением автоматизированной системы путем внесения регистровой записи с присвоением уникального номера регистровой записи и указанием даты ее внесения.

Министерство здравоохранения Российской Федерации ведет Федеральный регистр на основании данных, содержащихся в региональных сегментах ФР (приложение 5).

Правила, устанавливающие порядок ведения Федерального регистра и регионального сегмента ФР, утверждены Постановлением Правительства Российской Федерации [4].

5.4. Региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

Ведение регионального сегмента осуществляется уполномоченными органами исполнительной власти субъектов Российской Федерации.

Региональный сегмент ФР, как и Федеральный регистр, ведутся в электронном виде с применением автоматизированной системы путем внесения регистрационной записи с присвоением уникального номера регистрационной записи и указанием даты ее внесения (Приложение 5).

Региональный сегмент ФР содержит следующие сведения о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в Перечень - 24:

а) страховой номер индивидуального лицевого счета в системе обязательного пенсионного страхования (при наличии);

б) фамилия, имя, отчество, а также фамилия, данная при рождении;

в) дата рождения;

г) пол;

д) адрес места жительства (с указанием кода по Общероссийскому классификатору административно-территориальных образований);

е) серия, номер паспорта (свидетельства о рождении) или удостоверения личности, дата выдачи указанных документов;

ж) серия и номер полиса обязательного медицинского страхования и наименование страховой медицинской организации, его выдавшей;

з) сведения об инвалидности (**в случае установления группы инвалидности или категории «ребенок-инвалид»**);

и) диагноз заболевания (состояние), включая его код по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем;

к) наименование медицинской организации, в которой гражданину впервые установлен диагноз заболевания, включенного в Перечень - 24;

л) сведения о включении в Федеральный регистр лиц, имеющих право на получение государственной социальной помощи в соответствии с Федеральным законом «О государственной социальной помощи»;

м) сведения о выписке лекарственных препаратов для медицинского применения для лечения заболевания, включенного в Перечень - 24;

5.4.1. Порядок внесения пациентов в региональный сегмент Федерального регистра лиц...

н) сведения об отпуске лекарственных препаратов для медицинского применения для лечения заболевания, включенного в Перечень - 24;

о) сведения о медицинской организации, выдавшей направление на включение сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень 24, в Федеральный регистр (направление на внесение изменений или извещение об исключении указанных сведений из Федерального регистра), - наименование, основной государственный регистрационный номер, код по Общероссийскому классификатору предприятий и организаций;

п) дата включения сведений (внесения изменений в сведения) о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в Перечень - 24, в Федеральный регистр;

р) дата исключения сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в Перечень – 24, из Федерального регистра;

с) уникальный номер регистровой записи.

5.4.1. Порядок внесения пациентов в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

Региональный сегмент ФР ведется уполномоченным органом исполнительной власти субъектов Российской Федерации и формируется на основании сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в Перечень - 24.

В Москве ведение сегмента ФР осуществляется в Референс-Центре врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ». Контроль ведения регионального сегмента ФР регистра осуществляется Департаментом здравоохранения города Москвы, как уполномоченным органом исполнительной власти субъекта Российской Федерации.

Для внесения необходимых сведений, их изменения в региональный регистр, указанных в п.5.1.4. существуют утвержденные Минздравом России формы на:

- включение сведений (Приложение 6);
- внесение изменений (Приложение 7);
- исключение сведений (Приложение 8).

Медицинские организации государственной системы здравоохранения города Москвы, в которых находятся на медицинском обслуживании пациенты с диагнозом, входящим в Перечень 24, должны подавать сведения:

5.4.1. Порядок внесения пациентов в региональный сегмент Федерального регистра лиц...

- в Референс-центр, если пациент проживает на данной территории;
- в уполномоченный орган исполнительной власти субъекта Российской Федерации, где проживает пациент (Приложение 9).

Место подачи информации - **зависит от места, где проживает пациент.**

Срок предоставления информации – **5 рабочих дней со дня установления диагноза заболевания.**

В случае выезда лиц, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, за пределы территории субъекта Российской Федерации, в котором они проживали, в связи с изменением места жительства или на срок более 6 месяцев сведения о них подлежат исключению из регионального сегмента этого субъекта Российской Федерации и включению в региональный сегмент субъекта Российской Федерации, на территорию которого въехал гражданин.

Срок предоставления информации - не более 10 дней с момента получения соответствующей информации.

Сведения представляются на бумажном носителе и (или) в электронном виде с помощью защищенного канала связи.

Образцы писем в Референс-Центр врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» и уполномоченный орган исполнительной власти субъекта Российской Федерации, где проживает пациент, представлены в приложениях 10, 11.

Руководителем медицинской организации определяется лицо, ответственное за выдачу форм направлений и извещений о пациентах с диагнозом, входящим в Перечень 24, а также за ведение журнала регистрации данных форм.

Все выданные формы направлений и извещений, указанных в приложениях 6,7,8 регистрируются в журнале, форма которого утверждена Министерством здравоохранения Российской Федерации (Приложение 12).

Журнал прошнуровывается, нумеруется, заверяется подписью руководителя медицинской организации, на титульном листе отмечаются даты начала и окончания ведения журнала.

Для заполнения необходимых форм (Приложения 6,7,8) на пациентов, имеющих заболевание, входящее в Перечень 24, необходимо:

- 1 - иметь копии документов, подтверждающие предоставляемые сведения;
- 2 - иметь документ, подтверждающий место жительства гражданина;
- 3 - согласовать внесение сведений с главным внештатным специалистом Департамента здравоохранения города Москвы;

5.4.1. Порядок внесения пациентов в региональный сегмент Федерального регистра лиц...

4 - подготовить сопроводительное письмо в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ».

1. Все формы, указанные в приложениях 6,7,8 заполняются на основании копий документов, представленных гражданином:

- паспорта или свидетельство о рождении;
- свидетельства **о регистрации по месту жительства или по месту пребывания** (Приложения 13,14);
- справки из медико-социально-экспертной комиссии (МСЭ) (*в случае установления группы инвалидности или категории «ребенок-инвалид»*);
- полиса ОМС (обязательного медицинского страхования);
- СНИЛС (Страховой номер индивидуального лицевого счета);
- медицинской документации или выписки из медицинской документации, подтверждающей диагноз, его код по МКБ -10, сведения о лекарственных препаратах;
- иные документы необходимые при заполнении форм.

2. Документами, подтверждающими место жительства гражданина являются свидетельства **о регистрации по месту жительства или по месту пребывания** (Приложения 13,14), а также выписка из домовой (поквартирной) книги – раздел 2. Сведения о зарегистрированных гражданах (Приложение 15).

Место жительства граждан Российской Федерации, иностранных граждан и лиц без гражданства устанавливается по данным органов регистрационного учета.

Понятие места жительства предусмотрено Федеральным законом от 25.06.1993 №5242-1 «*О праве граждан Российской Федерации на свободу передвижения, выбор места пребывания и жительства в пределах Российской Федерации*».

Место жительства - жилой дом, квартира, комната, жилое помещение специализированного жилищного фонда (служебное жилое помещение, жилое помещение в общежитии, жилое помещение маневренного фонда, жилое помещение в доме системы социального обслуживания населения и другие) либо иное жилое помещение, в которых гражданин постоянно или преимущественно проживает в качестве собственника, по договору найма (поднайма), договору найма специализированного жилого помещения либо на иных основаниях, предусмотренных законодательством Российской Федерации, **и в которых он зарегистрирован по месту жительства.**

Место пребывания - гостиница, санаторий, дом отдыха, пансионат, кемпинг, туристская база, медицинская организация или другое подобное учреждение, учреждение уголовно-исполнительной системы, исполняющее наказания в виде лишения свободы или принудительных работ, либо не являющееся местом

5.4.2. Механизм передачи информации о внесении пациента в Региональный сегмент...

жительства гражданина Российской Федерации жилое помещение, в которых он **проживает временно**.

Существуют Правила регистрации и снятия граждан Российской Федерации с регистрационного учета по месту пребывания и по месту жительства в пределах Российской Федерации, а также Административный регламент предоставления Федеральной миграционной службой государственной услуги по регистрационному учету граждан Российской Федерации по месту пребывания и по месту жительства в пределах Российской Федерации [5].

Согласно данным норм права документами, подтверждающими **место жительства гражданина, является форма №8 (Приложение 13)** или выписка из домовой (поквартирной) книги – раздел 2. Сведения о зарегистрированных гражданах (Приложение 15).

Документами, подтверждающими **место пребывания гражданина, является форма №3 (Приложение 14)** или выписка из домовой (поквартирной) книги – раздел 2. Сведения о зарегистрированных гражданах (Приложение 15).

3. Согласовать внесение сведений с главным внештатным специалистом Департамента здравоохранения города Москвы.

Согласование сведений о лицах, подлежащих включению в региональный сегмент ФР с главными внештатными специалистами Департамента здравоохранения города Москвы, ответственными за организацию работы с пациентами, страдающими редкими (орфанными) заболеваниями регламентировано приказом Департамента здравоохранения города Москвы [6].

Данное согласование может провести как сама медицинская организация, подающая сведения на включение, так и ответственное лицо в Референс-Центре ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ».

4. Подготовка сопроводительного письма в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» подробно описана в 5.1.4.2.

5.4.2. Механизм передачи информации о внесении пациента в Региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

Передача сведений в региональный сегмент ФР от медицинских организаций представляются на бумажном носителе и (или) в электронном виде с помощью защищенного канала связи.

5.4.2. Механизм передачи информации о внесении пациента в Региональный сегмент...

В Москве существует система электронного документооборота Правительства Москвы и Единая почтовая система Официального портала Мэра и Правительства Москвы, в которой зарегистрированы все медицинские организации города.

Ответственное лицо в медицинской организации за выдачу форм направлений и извещений о пациентах с диагнозом, входящим в Перечень - 24, а также за ведение журнала регистрации данных форм определяет:

- какая форма направляется (о внесении, изменениях или исключении);
- куда направляется (Референс-центр ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» или уполномоченный орган исполнительной власти субъекта Российской Федерации, где проживает пациент).

Выбор формы направления зависит от информации, представленной в медицинской документации и от места жительства или проживания гражданина.

Место направления форм зависит только от места жительства или проживания гражданина.

Внесение пациента в Московский (региональный) сегмент регистра осуществляется при наличии у пациента постоянной регистрации в Москве.

В случае временной регистрации в Москве, - по форме №3 устанавливается срок пребывания гражданина в данном субъекте Федерации.

В случае выезда лиц, включенных в Перечень – 24, **за пределы территории субъекта Российской Федерации**, в котором он проживал:

-на срок менее 6 месяцев информация о включении пациента в регистр передается в **региональный сегмент того субъекта** Российской Федерации, где постоянное место жительства гражданина;

- на сроке более 6 месяцев информация о включении пациента в регистр передается в региональный сегмент Федерального регистра **только в случае** предоставления информации из **субъекта** Российской Федерации (где гражданин имеет постоянную регистрацию по месту жительства) об исключении из регионального сегмента в связи с изменением места жительства, с документом, подтверждающим факт его изменения.

После определения места предоставления информации заполняется необходимая форма и готовится сопроводительное письмо.

Образец сопроводительного письма в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» указан в Приложении 10, а в субъекты Российской Федерации Приложение 11.

Для возможности обратной связи необходимо указывать исполнителя письма.

5.5. Референс-Центр врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний

В июне 2015 года, создан Референс-Центр врожденных, наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний [7].

Референс-Центр врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы» является региональной медицинской организацией – организацией субъекта Российской Федерации в сфере охраны здоровья.

В структуру данного Референс-Центра вошли созданные ранее Центр орфанных и других редких заболеваний [8] и Медико-генетическое отделение (Московский городской центр неонатального скрининга) ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» [9].

Все пациенты, страдающие редкими орфанными заболеваниями, централизованно получают медицинскую помощь в необходимом объеме в региональном Московском Референс-Центре по:

- видам медицинской помощи:
 - первичная медико-санитарная помощь
 - специализированная медицинская помощь, в том числе высокотехнологичная медицинская помощь
 - паллиативная медицинская помощь
 - скорая, в том числе скорая специализированная медицинская помощь
- формам медицинской помощи:
 - экстренная
 - плановая
 - неотложная
- условиям оказания медицинской помощи:
 - амбулаторно
 - стационарно
 - в дневном стационаре

Следует отметить, что в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» круглосуточно работает:

- многопрофильная бригада, состоящая из 14 врачей-специалистов: педиатр, неонатолог, невролог, нейрохирург, реаниматолог, анестезиолог, детский

5.5.1. Роль Референс-центра врожденных наследственных заболеваний...

хирург, травматолог-ортопед, офтальмолог, гематолог, детский онколог, детский эндокринолог, оториноларинголог, челюстно-лицевой хирург.

- диагностические методы исследования: УЗИ, эндоскопия, КТ, МРТ, клинико-диагностическая лаборатория.

Медицинская помощь в Референс-Центре оказывается по основным и вспомогательным профилям.

К основным профилям относятся: педиатрия, гематология, генетика, детская онкология, ревматология, детская эндокринология, пульмонология, неврология, аллергология и иммунология, детская кардиология, нефрология.

Вспомогательными профилями являются: гастроэнтерология, детская хирургия, колопроктология, оториноларингология, офтальмология, травматология и ортопедия, неонатология и пр.

В задачи Референс-Центра, кроме оказания медицинской помощи пациентам с врожденными наследственными заболеваниями, генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими заболеваниями входит организация и предоставление мер социальной поддержки (организация обеспечения лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и пр.).

5.5.1. Роль Референс-центра врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний при ведении регистров редких (орфанных) заболеваний в Москве

Одной из задач Референс-Центра является создание и ведение городских регистров детей и подростков с врожденными наследственными заболеваниями, генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими заболеваниями.

Данная задача является основой для реализации задач по обеспечению лекарственными препаратами (составление экспертных заключений, подготовка профильных комплексных заявок потребностей на закупку, выписка рецептов в установленном порядке и пр.), а также планирование персонализированной потребности и предоставления потребности в ДЗМ на лекарственные препараты, специализированные продукты лечебного питания, изделия медицинского назначения и пр.

В настоящее время в Референс-Центре ведется несколько регистров пациентов, составляются отчеты, которые в установленном порядке передаются в ДЗМ (приложение 16).

5.6. Главные внештатные специалисты Департамента здравоохранения города Москвы...

Ответственным лицом за ведение *регионального сегмента* Федерального регистра является руководитель Референс-Центра.

Для внесения или изменения сведений о пациенте в региональный сегмент ФР, медицинской организации необходимо направить сведения на бумажном носителе и (или) в электронном виде с помощью защищенного канала связи (п. 5.1.4.1. и п.5.1.4.2.)

При необходимости уточнения представленных данных ответственные лица связываются с исполнителем письма. Важным условием при подаче сведений, является наличие копий документов, подтверждающих представленные сведения.

В случае, если подача сведений не была согласована с главным внештатным специалистом Департамента здравоохранения города Москвы, ответственными за организацию работы с пациентами, страдающими редкими (орфанными) заболеваниями, то ответственное лицо Референс-Центра вправе самостоятельно осуществить данную функцию.

Внесение сведений осуществляется в течение 5 рабочих дней со дня подачи информации медицинской организацией в Референс-Центр.

Сведения о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в Перечень-24, или их изменения сохраняются в течение 3 лет с даты исключения сведений из *Федерального регистра*.

При внесении пациента в региональный сегмент ФР пациенту присваивается уникальный номер регистровой записи.

О результатах внесения или отказе во внесении сведений о пациенте в региональный сегмент ФР медицинская организация будет информирована с помощью защищенного канала связи (приложение 17).

5.6. Главные внештатные специалисты Департамента здравоохранения города Москвы — ответственные лица за внесение информации о пациентах в регистры редких (орфанных) заболеваний в Москве

Состав главных внештатных специалистов ДЗМ, номенклатура и положение о главном внештатном специалисте ДЗМ утверждены Приказом ДЗМ [10]. Деятельность главных внештатных специалистов осуществляется под непосредственным руководством руководителя ДЗМ. Одной из основных функций главных внештатных специалистов ДЗМ является организация медицинского и лекарственного обеспечения жителей города Москвы, страдающих заболеваниями, включенными в перечень 24 (Приложение 18).

5.7. Соблюдение Федерального закона от 27.07.2006 №152-ФЗ «О персональных данных»...

В случае выявления или подозрения на наличие у пациента редкого (орфанного) заболевания, входящего в перечень 24, *врачом медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь, врач-специалист направляет его на консультацию к окружному специалисту соответствующего профиля (приложение 19).*

Окружной специалист организует проведение обследования больного, по результатам которого направляет его на консультацию к главному внештатному специалисту ДЗМ (приложение 18) для установления окончательного диагноза.

Главный внештатный специалист ДЗМ:

1. Оформляет комиссионное заключение (с привлечением врачей медицинской организации) с обязательным указанием обоснования диагноза, степени активности заболевания, его осложнений, обусловленных ими функциональных нарушений и рекомендаций по лечению, **место жительства пациента и медицинскую организацию к которой он прикреплен.**

2. В течение пяти рабочих дней со дня установления диагноза заболевания, получения информации об установлении диагноза направляет в Референс-Центр ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» сведения по форме, предусмотренной в **Приложении 6** для введения в региональный сегмент ФР и **копию комиссионного заключения.**

Профильный внештатный специалист ДЗМ:

- осуществляет контроль оказания медицинской помощи лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, внесенными в региональный сегмент ФР не реже одного раза в 12 месяцев;

- формирует заявку на закупку лекарственных препаратов и/или лечебного питания для лечения больных редкими (орфанными) заболеваниями;

- представляет заявку в комиссию по рассмотрению вопросов обеспечения лекарственными средствами, специализированными продуктами лечебного питания и изделиями медицинского назначения.

Рассматривает заявку главного внештатного специалиста ДЗМ, утверждает ее Комиссия по лекарственному обеспечению ДЗМ (ежегодно).

5.7. Соблюдение Федерального закона от 27.07.2006 №152-ФЗ «О персональных данных» при передаче сведений в регистры редких (орфанных) заболеваний

Регулирование отношений, связанных с ведением Федерального регистра и регионального сегмента, осуществляется в соответствии с законодательством

5.7. Соблюдение Федерального закона от 27.07.2006 №152-ФЗ «О персональных данных»...

Российской Федерации об информации, информационных технологиях и о защите информации.

Министерство здравоохранения Российской Федерации и уполномоченные органы исполнительной власти субъектов Российской Федерации обеспечивают конфиденциальность сведений, содержащихся в Федеральном регистре и региональном сегменте, хранение и защиту таких сведений в соответствии с Федеральным законом «О персональных данных».

Размещение информации в Федеральном регистре осуществляется с применением усиленной квалифицированной электронной подписи в соответствии с Федеральным законом «Об электронной подписи».

Передача сведений в региональный сегмент Федерального регистра от медицинских организаций и главных внештатных специалистов ДЗМ осуществляется только по защищенному каналу связи.

В Москве, защищенными каналами связи являются:

- система электронного документооборота Правительства Москвы
- единая почтовая система Официального портала Мэра и Правительства

Москвы.

Предоставление информации по другим каналам связи является нарушением Федерального законодательства.

6. Заключение

В России проблема редких (орфанных) заболеваний является более актуальной, чем 6 лет назад, когда впервые появилось понятие данных болезней в Федеральном законодательстве.

К сожалению, врачи практического звена обладают не достаточными знаниями организационного, медицинского и информационного характера по проблеме редких (орфанных) заболеваний.

Данные методические рекомендации предназначены для врачей и разработаны с целью повышения уровня знаний по вопросам регистров и перечней редких (орфанных) заболеваний, необходимости внесения пациентов в регистры, порядка предоставления сведений о пациенте.

Знания о порядке, правилах и алгоритме внесения пациентов с необходимым регистр редких (орфанных) заболеваний позволят врачам сделать медицинскую помощь для пациента более доступной, а значит качественной и эффективной.

7. Список используемых источников

1. <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>
2. Федеральный закон Российской Федерации от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об охране здоровья граждан в Российской Федерации»
3. <https://www.rosminzdrav.ru/documents/8048>
4. Постановление 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, и его регионального сегмента»
5. Приказ Федеральной миграционной службы от 11.09.2012 г. №288 «Об утверждении Административного регламента предоставления Федеральной миграционной службой государственной услуги по регистрационному учету граждан Российской Федерации по месту пребывания и по месту жительства в пределах Российской Федерации»
6. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 11.04.2017 г. №272 «О внесении изменений в приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 21.02.2014 №139»
7. Приказ Департамента здравоохранения г. Москвы от 02.06.2015 №461 «Об организации Референс-центра врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний»
8. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 30.12.2014 №1132 «Об организации Центра орфанных и других редких заболеваний детей и подростков в структуре ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ».
9. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 12.03.2015 №183 «О совершенствовании деятельности медицинских организаций государственной системы здравоохранения города Москвы по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатального скрининга)»
10. Приказ Департамента здравоохранения г. Москвы от 28.05.2014 №502 «О главных внештатных специалистах Департамента здравоохранения города Москвы»

8. Приложения

Приложение 1

Форма «Информация для внесения заболевания в Перечень редких (орфанных) заболеваний для размещения на официальном сайте Министерства здравоохранения Российской Федерации»

1. Заболевание
2. Синонимы (если есть)
3. Класс по МКБ-10
4. Код по МКБ-10
5. *Распространенность по данным литературы со ссылкой на литературный источник, базу данных*
6. Краткая характеристика заболевания (тяжелое, инвалидизирующее, острое / хроническое, прогрессирующее, возраст начала, мультисистемное / с поражением одной системы органов, наследственное / приобретенное, исход заболевания и т.д.)
7. *Патогенетическое лечение* (если существует) - указать МНН лекарственного препарата, номер регистрационного удостоверения (если препарат зарегистрирован на территории Российской Федерации) или указать специализированные продукты лечебного питания
8. *Эффективность проводимой терапии* (полное клиническое выздоровление, стабилизация состояния, улучшение качества жизни)
9. *Клинические исследования* лекарственного препарата / специализированного продукта лечебного питания в Российской Федерации (проводились, не проводились)
10. *Опыт применения* лекарственного препарата / специализированного продукта лечебного питания в других странах (указать с какого года начато лечение)
11. Число пациентов с данным заболеванием, которых вы наблюдаете (заполняется врачом)
12. ФИО, место работы, телефон, адрес электронной почты лица, заполнившего форму

**Алгоритм передачи информации о внесении заболевания
в Перечень редких (орфанных) заболеваний**



Редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения

Миниздрав России

Часть 2, статья 44



Перечень редких (орфанных) заболеваний
формируется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещается на его официальном сайте в сети «Интернет»

Правительство
Российской Федерации

Часть 3, статья 44



Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности
сформирован из числа заболеваний,
указанных в части 2 статьи 44,
утверждается Правительством Российской Федерации

Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих 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 гиперфенилаланинемии)	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	Q78.0
23	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0
24	Юношеский артрит с системным началом	M08.2

**Схема взаимосвязи Региональных сегментов ФР
и Федерального регистра лиц, страдающих
жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими
редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими
к сокращению продолжительности жизни граждан
или их инвалидности**



Приложение 6

Приложение N 1
к приказу Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от 19 ноября 2012 г. N 950н

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: _____

(наименование)

серия _____ номер _____ выдан "___" _____ года

(кем выдан)

9. Серия и номер ОМС:

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

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

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

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

12. Диагноз заболевания (состояние): _____

8. Приложения

13. Код заболевания по МКБ <2>:

14. Наименование медицинской организации, в которой гражданину впервые установлен диагноз заболевания, включенного в Перечень <3>, _____

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 <3>, _____

17. Сведения об отпуске лекарственных препаратов для медицинского применения для лечения заболевания, включенного в Перечень <3>, _____

Врач, выдавший направление _____
(фамилия, имя, отчество) (подпись)

Руководитель медицинской организации: _____
(фамилия, имя, отчество) (подпись)

Дата выдачи направления: число месяц год

М.П.

<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. N 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" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 19, ст. 2428; N 37, ст. 5002).

Приложение 7

Приложение N 2
к приказу Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от 19 ноября 2012 г. N 950н

**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:

(наименование)

серия _____ номер _____ выдан " " _____ года

(кем выдан)

9. Серия и номер ОМС:

10. Диагноз заболевания (состояние): _____

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

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

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

13. Код заболевания по МКБ <2>:

8. Приложения

14. Наименование медицинской организации, в которой гражданину впервые установлен диагноз заболевания, включенного в Перечень <3>, _____

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 <3>, _____

17. Сведения об отпуске лекарственных препаратов для медицинского применения для лечения заболевания, включенного в Перечень <3>, _____

Врач, выдавший направление _____
(фамилия, имя, отчество) (подпись)

Руководитель медицинской организации: _____
(фамилия, имя, отчество) (подпись)

Дата выдачи направления: число месяц год

М.П.

<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. N 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" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 19, ст. 2426; N 37, ст. 5002).

8. Приложения

13. Обоснование для исключения (указать причину): _____

Врач, выдавший направление _____
(фамилия, имя, отчество) (подпись)

Руководитель медицинской организации: _____
(фамилия, имя, отчество) (подпись)

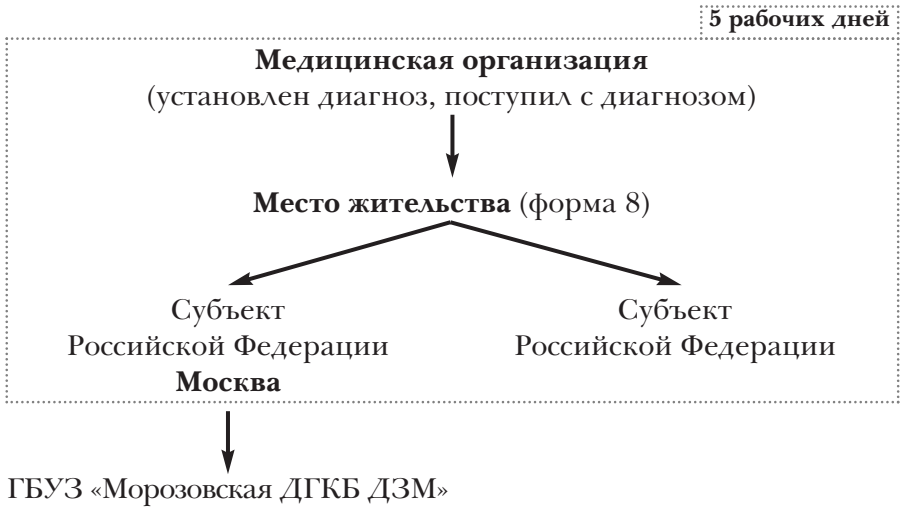
Дата выдачи направления: число месяц год

М.П.

<1> Полис обязательного медицинского страхования.

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

**Схема и сроки передачи информации
в Региональные регистры**



Образец письма

*Главному врачу
ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»
Колтунову И.Е.*

Уважаемый Игорь Ефимович!

В соответствии с приказом Департамента здравоохранения города Москвы от 15 апреля 2013 г. №352 «О порядке ведения Московского сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями» (в редакции приказов от 24.10.2014 №925, от 27.02.2017 г. №126, от 14.06.2017 №426) представляем:

- форму 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;

- форму 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;

- форму 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.

Копии документов, подтверждающие сведения, указанные в форме прилагаются.

Приложение: _____ л.

**Главный врач Ф.И.О.
печать**

Исполнитель: Ф.И.О. , телефон

Образец письма

*Уполномоченный орган исполнительной власти
субъекта Российской Федерации*

Уважаемый (ая) _____!

В соответствии с Постановлением Правительства РФ 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, и его регионального сегмента» и приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 г. №950н «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления» представляем:

- форму 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;

- форму 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;

- форму 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.

Копии документов, подтверждающие сведения, указанные в форме прилагаются.

Приложение: _____ л.

Главный врач Ф.И.О.

печать

Исполнитель: Ф.И.О. , телефон

Приложение N 4
к приказу Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от 19 ноября 2012 г. N 950Н

**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 <1>	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, внесившего сведения в журнал	Дата отправки в органы исполнительной власти субъекта Российской Федерации
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. N 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" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 19, ст. 2428; N 37, ст. 5002).

**Приложение №15 к Административному регламенту
предоставления Федеральной миграционной службой
государственной услуги по регистрационному учету
граждан Российской Федерации по месту пребывания
и по месту жительства в пределах Российской Федерации
(с изменениями от 19 января 2015 г.)**

Форма № 8

**СВИДЕТЕЛЬСТВО № _____
о регистрации по месту жительства**

Выдано _____
(фамилия, имя, отчество (при наличии), дата и место рождения)

о том, что он(а) зарегистрирован(а) по месту жительства по адресу:

(республика, край, область, округ, район, город, пгт, село, деревня,
аул,

кишлак, улица, дом, корпус, квартира)

Свидетельство выдано к документу, удостоверяющему личность:

_____, серия _____ N _____,

(вид документа)

дата выдачи "___" _____ г.

(наименование органа, учреждения, выдавшего документ)

Начальник (руководитель) органа регистрационного учета _____

(наименование органа регистрационного учета)

(подпись) (фамилия)

М.П.

"___" _____ г.

**Приложение №9 к Административному регламенту
предоставления Федеральной миграционной службой
государственной услуги по регистрационному учету
граждан Российской Федерации по месту пребывания
и по месту жительства в пределах Российской Федерации**

Форма № 3

**СВИДЕТЕЛЬСТВО N _____
о регистрации по месту пребывания**

Выдано _____
(Ф.И.О. (при наличии), год и место рождения)

о том, что он(а) зарегистрирован(а) по месту пребывания по адресу:

(республика, край, область, округ, район, город, село, деревня, аул,
кишлак, улица, дом, корпус, квартира)

на срок с "___" _____ г. по "___" _____ г.

Свидетельство выдано к документу, удостоверяющему личность
вид _____, серия _____, N _____
дата выдачи "___" _____ г.

(наименование органа, учреждения, выдавшего документ)

Начальник (руководитель) органа регистрационного учета _____

(наименование органа регистрационного учета)

(подпись) (фамилия)

М.П.

"___" _____ г.

**Приложение №8 к Административному регламенту
предоставления Федеральной миграционной службой
государственной услуги по регистрационному учету
граждан Российской Федерации по месту пребывания
и по месту жительства в пределах Российской Федерации**

Форма N 11

ДОМОВАЯ (ПОКВАРТИРНАЯ) КНИГА

для регистрации граждан, проживающих в доме N _____
квартире N _____ по улице _____

(наименование населенного пункта)

Форма N 11

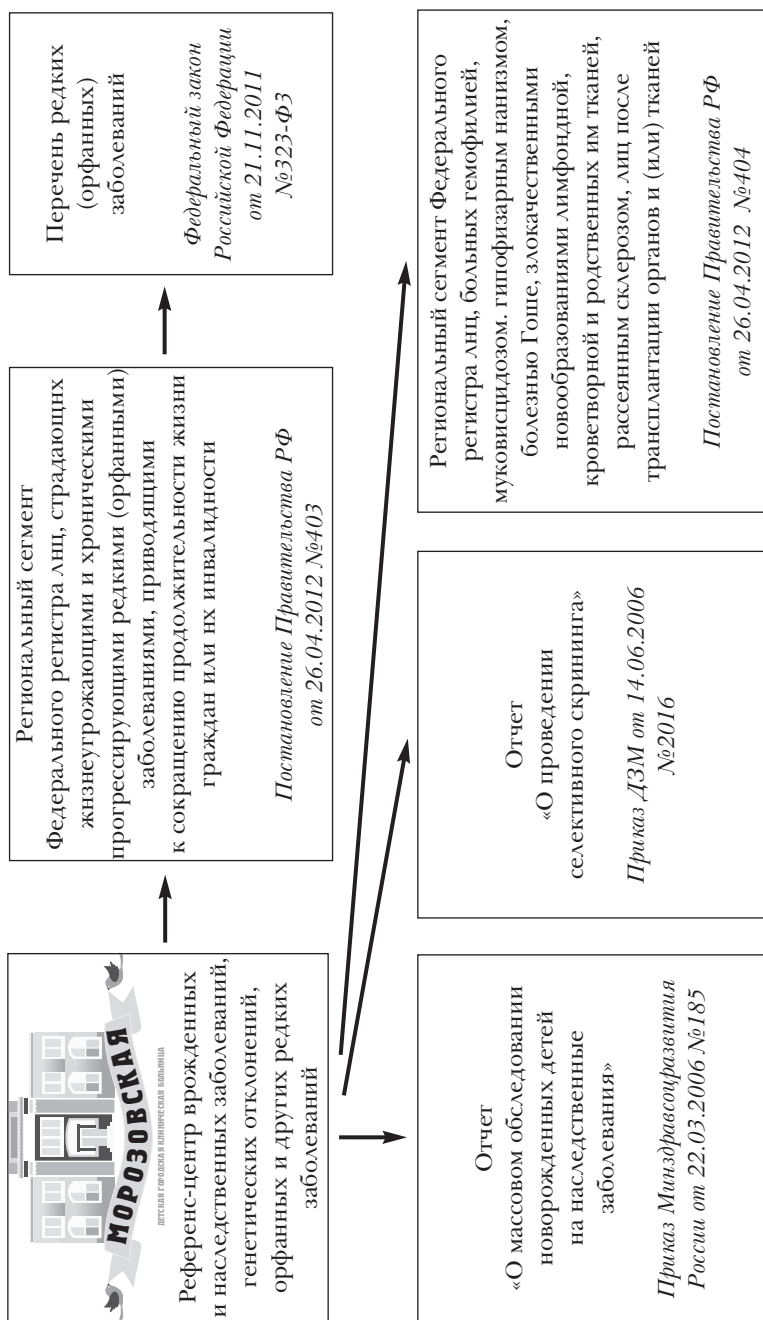
(оборотная сторона)

Раздел 1. Сведения о владельцах жилого помещения

NN п/п	Фамилия, имя, отчество (при наличии)	Сведения о документе, подтверждающем право на жилое помещение	Доля в праве на жилое помещение и ее размер

Раздел 2. Сведения о зарегистрированных гражданах

NN п/п	Фамилия, имя, отчество (при наличии) в т.ч. детей до 14-летнего возраста, место рождения (республика, край, область, округ, район, город, пгт, село, деревня, аул, кишлак)	Дата рождения	Отметки о постановке на воинский учет (для военнообязанных)	Документ, удостоверяющ ий личность (вид, серия и номер, когда и каким органом, учреждением выдан)	Отметки о регистрации по месту жительства (о снятии с регистрационного учета)



Образец письма

Главному врачу
медицинской организации

Уважаем(ая)ый _____ !

В ответ на Ваше письмо от _____ № _____ сообщаю.

Представленные документы на пациента Ф.И.О., г.р. о _____ (внесении данных, внесении изменений, исключении) в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности рассмотрены.

Сведения о пациенте Ф.И.О. _____ (внесены, изменены, исключены) в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

Пациенту присвоен уникальный номер регистровой записи _____ от _____.

Главный врач Ф.И.О.
печать

Исполнитель: Ф.И.О. , телефон

Состав главных внештатных специалистов ДЗМ, ответственных за организацию работы с пациентами, страдающими редкими (орфанными заболеваниями)

№ п/п	Заболевание	Код МКБ-10	Взрослая сеть	Детская сеть
1	Гемолитико-уремический синдром	D59.3	нефролог, гематолог	нефролог
2	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	гематолог	гематолог
3	Апластическая анемия неуточненная	D61.9	гематолог	гематолог
4	Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Споарга-Прауэра)	D68.2	гематолог	гематолог
5	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	гематолог	гематолог
6	Дефект в системе комплемента	D84.1	аллерголог-иммунолог	аллерголог-иммунолог
7	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	эндокринолог	детский эндокринолог
8	Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	E70.0, E70.1	психиатр	генетик
9	Тирозинемия	E70.2	терапевт	педиатр

10	Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	терапевт	генетик
11	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	терапевт	педиатр
12	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	терапевт	педиатр
13	Гомоцистинурия	E72.1	терапевт, невролог	генетик
14	Глютарикацидурия	E72.3	терапевт	генетик
15	Галактоземия	E74.2	терапевт	педиатр
16	Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	нефролог, терапевт	педиатр
17	Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	генетик, эндокринолог	генетик
18	Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	генетик, эндокринолог	генетик
19	Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	генетик, эндокринолог	генетик
20	Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	гастроэнтеролог	гематолог
21	Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	гастроэнтеролог	невролог
22	Незавершенный остеогенез	Q78.0	травматолог-ортопед	педиатр
23	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) первичная	I27	кардиолог	детский кардиолог
24	Юношеский артрит с системным началом	M08.2	ревматолог	ревматолог

Схема действия врача при выявлении и/или подозрении у пациента редкого (орфанного) заболевания

Врач медицинской организации
Выявление/подозрение редкого (орфанного) заболевания

↓
Окружной специалист по профилю
Организует обследование

↓
Диагноз

↙
Установлен

↘
Не установлен

↓
Главный внештатный специалист ДЗМ

↓
Подтверждение диагноза

↓
Установление диагноза

↓
Комиссионное заключение

↓
Диагноз не входит
в перечень-24

↓
Форма направления
(приложение 6)

↓
Референс-центр

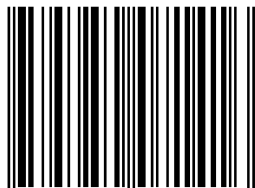
↑
Информация о включении
и присвоении уникального
номера реестровой записи

Для заметок

Для заметок



ISBN 978-5-9500714-1-6



9 785950 071416