



**ЗАГАД**

30.03.2018 № 288

г. Мінск

**ПРИКАЗ**

г. Минск

Об организации лечения пациентов  
с редкими генетическими заболеваниями

На основании Положения о Министерстве здравоохранения Республики Беларусь, утверждённого постановлением Совета Министров Республики Беларусь от 28 октября 2011 г. № 1446 «О некоторых вопросах Министерства здравоохранения и мерах по реализации Указа Президента Республики Беларусь от 11 августа 2011 г. № 360», и в целях совершенствования оказания медицинской помощи пациентам с редкими генетическими заболеваниями

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:  
состав республиканского врачебного консилиума согласно приложению 1;

Инструкцию о порядке назначения ферментозаместительной терапии и оценки эффективности проводимого лечения пациентов с редкими генетическими заболеваниями» (далее – Инструкция) согласно приложению 2.

2. Начальникам главных управлений (управлений) здравоохранения облисполкомов, председателю комитета по здравоохранению Мингорисполкома, руководителям республиканских организаций здравоохранения обеспечить организацию лечения пациентов с редкими генетическими заболеваниями в соответствии с настоящей Инструкцией.

3. Контроль исполнения настоящего приказа возложить на Первого заместителя Министра Пиневича Д.Л.

Министр

В.А. Малашко

Приложение 1  
к приказу  
Министерства здравоохранения  
Республики Беларусь  
30.03.2018 г. № 288

**Состав республиканского врачебного консилиума**

| Специалист*            | ФИО                | Учреждение, должность  |
|------------------------|--------------------|--|
| Председатель           | Чижевская И.Д.     | ГУО «Белорусская медицинская академия последипломного образования», заведующий кафедрой педиатрии, главный внештатный детский кардиоревматолог Минздрава |
| врач-генетик           | Наумчик И.В.       | ГУ «РНПЦ «Мать и дитя», заместитель директора по медицинской генетике, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава                   |
| врач-генетик           | Зубова Т.В.        | ГУ «РНПЦ «Мать и дитя», заведующий отделением медико-генетического консультирования (секретарь)  |
| врач-гематолог         | Лапотентова Е.С.   | ГУ «РНПЦ детской онкологии, гематологии и иммунологии», заведующий приемным отделением   |
| врач-кардиолог         | Турчинова И.Г.     | РНПЦ детской хирургии, врач-кардиолог  |
| врач-ортопед           | Тесаков Д.К.       | РНПЦ травматологии и ортопедии, главный внештатный детский травматолог-ортопед Минздрава   |
| врач-оториноларинголог | Песоцкая М.В.      | ГУ «РНПЦ оториноларингологии», заместитель директора по клинике, главный внештатный детский оториноларинголог Минздрава                                  |
| врач-офтальмолог       | Красильникова В.Л. | ГУО «Белорусская медицинская академия последипломного образования», профессор кафедры офтальмологии, главный внештатный детский офтальмолог Минздрава    |
| врач-реабилитолог      | Тришина Ю.В.       | Заместитель главного врача по медицинской части УЗ «Минский городской центр медицинской реабилитации детей с   |

|               |                |   |
|---------------|----------------|---|
|               |                | психоневрологическими заболеваниями»  |
| врач-невролог | Шалькевич Л.В. | ГУО «Белорусская медицинская академия последипломного образования», заведующий кафедрой детской неврологии, главный внештатный детский невролог Минздрава |
| врач-психиатр | Литвинова О.С. | Заместитель главного врача УЗ «Городской клинический детский психиатрический диспансер», главный внештатный детский психиатр Минздрава                    |

\* при необходимости в состав консилиума могут быть включены другие врачи-специалисты;

Заседания республиканского консилиума проводятся на базе ГУ «РНПЦ «Мать и дитя».

## ИНСТРУКЦИЯ

о порядке назначения ферментозаместительной терапии и оценки эффективности проводимого лечения пациентов с редкими генетическими заболеваниями

### ГЛАВА I ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЕ

1. Настоящая Инструкция определяет порядок организации, критерии назначения, оценки эффективности, отмены ферментозаместительной терапии для пациентов с болезнью Гоше, болезнью Помпе, мукополисахаридозами I, II, IV, VI типов (далее – редкие генетические заболевания).

2. Установление диагноза, диспансерное наблюдение в амбулаторных условиях, оказание медицинской помощи в стационарных условиях, организация медицинской реабилитации, проведение медико-социальной экспертизы пациентам с редкими генетическими заболеваниями осуществляется в соответствии с постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 28 марта 2008г. № 26 «Об утверждении Инструкции о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения», приказами Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30 декабря 2010г. № 1382 «Об утверждении Инструкции о порядке оказания медицинской помощи пациентам с редкими генетическими заболеваниями» и от 12 мая 2014г. № 512 «Об утверждении алгоритма организации оказания медицинской помощи и проведения медико-социальной экспертизы пациентам с редкими генетическими заболеваниями».

Установление диагноза, оказание медицинской помощи пациентам с несовершенным остеогенезом осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 11 апреля 2016г. № 629 «Об организации специализированной медицинской помощи детям с несовершенным остеогенезом и другими нарушениями костной минерализации».

3. Организация проведения специфической ферментозаместительной терапии (далее - ФЗТ) пациентам с редкими генетическими заболеваниями обеспечивается в соответствии с подтвержденным диагнозом заболевания и решением республиканского консилиума.

## ГЛАВА II ТАКТИКА НАЗНАЧЕНИЯ И ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ ФЗТ

4. Организация здравоохранения по месту проживания (пребывания) пациента обеспечивает направление пациента на республиканский консилиум в соответствии с Порядком направления (приложение 1 к настоящей Инструкции);

5. Республиканский консилиум оформляет заключение о назначении (исключении из терапии) ФЗТ в соответствии с приложением 2 к настоящей Инструкции.

6. Для проведения ФЗТ:

пациенты с болезнью Помпе, мукополисахаридозами I, II, IV и VI типов, проживающие в г. Минске, в возрасте до 3 лет направляются в Государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» (далее – РНПЦ «Мать и дитя»), в возрасте 3-х лет и старше педиатрические отделения (№1, №4) учреждения здравоохранения «4-я городская детская клиническая больница»;

пациенты в возрасте 0-17 лет, проживающие в других регионах республики направляются в педиатрические отделения областных детских больниц\*;

пациенты в возрасте 0-17 лет с болезнью Гоше, проживающие в г. Минске, направляются в Государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии и иммунологии» (далее - РНПЦ ДОГИ), проживающие в Гомельской области в Государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр радиационной медицины и экологии человека», проживающие в других регионах республики - в гематологические отделения (на гематологические койки, при отсутствии последних - на педиатрические койки) областных (городских) детских больниц.

В указанных организациях здравоохранения приказом директора (главного врача) назначается ответственный врач-специалист (при болезни Гоше - врач-гематолог), обеспечивающий организацию лечения и динамического наблюдения пациентов с редкими генетическими заболеваниями.

*\*при хорошей переносимости лекарственного средства консилиумом врачей-специалистов областной детской больницы индивидуально решается вопрос о проведении ФЗТ в центральных районных больницах.*

7. Закупка лекарственных средств для ФЗТ (далее – ЛС) осуществляется за счет средств республиканского бюджета, выделяемого Минздраву на оплату в централизованном порядке приобретения лекарственных средств.

8. План централизованных государственных закупок лекарственных средств с учетом планируемых видов и объемов оказания медицинской помощи, сложившейся за прошлые годы ежегодно утверждается приказом Министерства здравоохранения.

9. После осуществления процедуры закупки, указанные ЛС поступают на аптечные склады республиканского унитарного предприятия (далее - РУП) «БЕЛФАРМАЦИЯ», «Минская Фармация», «Фармация».

10. Республиканские, областные (для г. Минска - городские) организации здравоохранения, указанные в пункте 6 настоящей Инструкции, определены основными получателями ЛС. Данные организации здравоохранения получают ЛС на аптечных складах РУП «БЕЛФАРМАЦИЯ», «Минская Фармация», «Фармация» на основании плана распределения лекарственных средств.

11. Контроль лечения осуществляется каждые 6 месяцев в соответствии с критериями, согласно приложению 3 к настоящей Инструкции.

12. Повторное направление пациентов на республиканский консилиум для оценки эффективности лечения осуществляется через 12-18 месяцев (пациентов с болезнью Гоше - через 12 и 24 месяца) проведения ФЗТ.

### ГЛАВА III ПРОВЕДЕНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКОЙ ФЕРМЕНТОЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ

13. Проведение специфической/ФЗТ пациентам с болезнью Гоше.

Врач-координатор: врач-гематолог РНПЦ ДОГИ.

Ответственный врач-специалист (по месту лечения пациента): врач-гематолог РНПЦ ДОГИ, врач-гематолог ГУ «РНПЦ радиационной медицины и экологии человека», врачи-гематологи областной (городской) организации здравоохранения.

Подготовка к лечению:

осмотр врача-гематолога в РНПЦ ДОГИ;

оценка клинических симптомов, лабораторных, функциональных и инструментальных исследований, заключений врачей-специалистов (окулист, невролог, эндокринолог).

Начало лечения: оформление информированного согласия законных представителей ребенка. Расчет дозы ЛС для ФЗТ на 1 введение.

Введение ЛС: первое введение – РНПЦ ДОГИ; последующие введения в соответствии с пунктом 6 настоящей Инструкции.

Контроль лечения: динамическое наблюдение осуществляет ответственный врач-специалист по месту лечения пациента: врач-гематолог РНПЦ ДОГИ, РНПЦ радиационной медицины и экологии человека, врач-гематолог областного (городского) уровня 1 раз в 3 месяца.

Лечащий врач (врач-педиатр участковый, врач общей практики) организации здравоохранения по месту жительства (пребывания) пациента в амбулаторных условиях контролирует выполнение назначений врача-гематолога областного (городского) или республиканского уровня.

Врач-координатор проводит ежегодные контрольные осмотры (при необходимости чаще), оценивает динамику заболевания, дает рекомендации по проведению (при необходимости обеспечивает), дополнительной диагностики, дает рекомендации по наблюдению, лечению и медицинской реабилитации.

14. Проведение специфической ФЗТ пациентам с мукополисахаридозами I, II, IV и VI типов, болезнью Помпе.

Врачи-координаторы: республиканский уровень – заведующий отделением медико-генетического консультирования РНПЦ «Мать и дитя»;

областной уровень – врачи-генетики областных медико-генетических центров (отделений, консультаций).

Ответственные врачи-специалисты назначаются по месту лечения пациента.

Подготовка к лечению:

осмотр генетика РНПЦ «Мать и дитя»;

оценка клинических признаков, лабораторных, функциональных и инструментальных исследований, заключений врачей-специалистов.

Начало лечения: оформление информированного согласия законных представителей ребенка; расчет дозы ЛС на 1 введение.

Введение ЛС:

введение ЛС для ФЗТ осуществляется в условиях стационара, имеющего в своем составе отделение интенсивной терапии и реанимации для детей.

Первое введение осуществляется в РНПЦ «Мать и дитя».

Дальнейшее введение в соответствии с пунктом 6 настоящей Инструкции.

Контроль лечения:

осмотр врача-генетика с оценкой общего состояния и клинических данных 2 раза в год – 1 раз в областном медико-генетическом центре, 1 раз в РНПЦ «Мать и дитя»;

динамическое наблюдение осуществляет ответственный врач-специалист по месту лечения пациента;

лечащий врач (врач-педиатр участковый, врач общей практики) организации здравоохранения по месту жительства (пребывания) пациента в амбулаторных условиях контролирует выполнение назначений врача-координатора областного или республиканского уровня.

15. Проведение специфической терапии пациентов с несовершенным остеогенезом (далее - НО).

Врачи-координаторы: республиканский уровень: сотрудники кафедры поликлинической педиатрии ГУО «Белорусская медицинская академия последипломного образования»;

областной уровень: врачи-генетики областных медико-генетических центров, отделений, консультаций (для Минской области – врач-специалист, ответственный за организацию медицинской помощи пациентам с редкими генетическими заболеваниями).

Ответственные врачи-специалисты назначаются по месту лечения пациента.

Проведение диагностики НО обеспечивается на областном и (или) республиканском уровне по направлению и с участием врача-координатора в амбулаторных и (или) стационарных условиях. Диагностика НО пациентам до 18 лет на республиканском уровне обеспечивается в республиканском центре детского остеопороза (на базе учреждения здравоохранения «Минская областная детская клиническая больница» далее – УЗ МОДКБ).

Проведение специфической лекарственной терапии НО (с использованием ЛС на основе бисфосфонатов) пациентам до 18 лет обеспечивается в стационарных условиях на республиканском уровне (республиканский центр детского остеопороза УЗ МОДКБ) после установления диагноза, определения медицинских показаний к его проведению консилиумом сотрудников кафедры поликлинической педиатрии ГУО «Белорусская медицинская академия последипломного образования» (с участием врача-координатора) и специалистов УЗ МОДКБ, получения информированного согласия законных представителей ребенка. Порядок подготовки и проведения лечения, динамического контроля состояния пациента обеспечивается в соответствии с инструкцией по применению «Метод применения бисфосфонатов в лечении детей с несовершенным остеогенезом» (рег. № 013-0214, утв. 06.03.2014г.).

Пациентам старше 18 лет проведение специфической терапии НО обеспечивается в амбулаторных и/или стационарных условиях на районном, областном, республиканском уровнях после установления диагноза, определения медицинских показаний к его проведению (по



назначению врача-координатора). Условия проведения специфической терапии (амбулаторные/стационарные) определяются врачом-координатором и отражаются в консультативном заключении.

Обеспечение ЛС для специфической терапии НО пациентов старше 18 лет осуществляется в организациях здравоохранения по месту жительства (пребывания) пациента (в случае проведения лечения в стационарных условиях – по месту госпитализации пациента) в установленном порядке.

Проведение специализированного травматолого-ортопедического лечения, оказание иной плановой и скорой медицинской помощи по данному профилю пациентам с НО (взрослые, дети) организуется на республиканском уровне в ГУ «РНПЦ травматологии и ортопедии», по медицинским показаниям медицинская помощь оказывается в иных организациях здравоохранения соответствующего профиля по месту жительства (пребывания) пациента.

Диспансерное наблюдение пациентов с НО (дети, взрослые) осуществляется в организациях здравоохранения по месту жительства (пребывания) пациентов в соответствии с рекомендациями врача-координатора, иных врачей-специалистов.

Врач-координатор проводит ежегодные (по медицинским показаниям – чаще) медицинские осмотры, оценивает динамику течения заболевания, соблюдение рекомендаций по диагностике, лечению и медицинской реабилитации, эффективность лечения и медицинской реабилитации, дает рекомендации по проведению, при необходимости обеспечивает, дополнительную диагностику, дает рекомендации по наблюдению, лечению и медицинской реабилитации.

Лечащий врач (врач-педиатр участковый, врач общей практики) организации здравоохранения по месту жительства (пребывания) пациента в амбулаторных условиях контролирует выполнение назначений врача-координатора областного или республиканского уровня.

16. Симптоматическая терапия пациентам с редкими генетическими заболеваниями проводится по показаниям.

17. Медицинская реабилитация пациентам с редкими генетическими заболеваниями и НО на областном (городском) уровне проводится в отделениях реабилитации областных (городских) детских больниц, областных (городские) реабилитационных центрах; на республиканском в ГУ «Республиканская детская больница медицинской реабилитации».

Проведение медицинской реабилитации пациентам старше 18 лет с редкими генетическими заболеваниями и НО осуществляется в установленном порядке в ГУ «Республиканская клиническая больница медицинской реабилитации» по направлению врача-координатора, а также в иных организациях здравоохранения, обеспечивающих

проведение медицинской реабилитации взрослому населению в установленном порядке.

Приложение 1  
к Инструкции  
о порядке назначения  
ферментозаместительной  
терапии и оценки эффективности  
проводимого лечения пациентов с  
редкими генетическими  
заболеваниями

**Порядок  
направления на Республиканский консилиум пациентов с  
болезнью Гоше**

При направлении на республиканский консилиум пациенту в организации здравоохранения по месту жительства/пребывания оформляется выписка из медицинских документов с указанием:

подтверждения диагноза лабораторными методами биохимическим (определение активности  $\beta$ -глюкоцереброзидазы в лейкоцитах крови и активности хитотриозидазы в сыворотке) и молекулярно-генетическим (определение мутаций в гене  $\beta$ -глюкоцереброзидазы);

оценки клинических признаков: рост, масса тела, размеры печени, селезенки;

клинических лабораторных исследований: общий анализ крови (гемоглобин, ретикулоциты, лейкоциты, тромбоциты, лейкоцитарная формула с подсчетом абсолютного числа нейтрофилов), биохимический анализ крови (общий белок, глюкоза, общий и прямой билирубин, мочевины, креатинин, АСТ, АЛТ, ЩФ, ЛДГ, электролиты, ГГТП, ЩФ, холестерин, сывороточное железо, трансферрин, ферритин), исследование коагулограммы (АЧТВ, протромбин, фибриноген), определение иммуноглобулинов классов G, A, M; общий анализ мочи;

функциональных и инструментальных исследований: ЭКГ, ЭхоКГ, УЗИ органов брюшной полости, рентгенография органов грудной клетки (при необходимости КТ ОГК), рентгенография бедренных костей с захватом тазобедренных и коленных суставов и поясничного отдела позвоночника (боковая проекция), МРТ бедренных костей (T1 и T2) для оценки степени инфильтрации костного мозга костей, МРТ или КТ печени и селезенки с определением объемов органов (см<sup>3</sup>), денситометрия костей скелета (после 5 лет);

дополнительные исследования: эзофагогастродуоденоскопия - при наличии жалоб или признаков портальной гипертензии, рентгенография или МРТ других отделов костно-суставной системы при наличии болей;

заключений врачей-специалистов: кардиолог, невролог, другие специалисты по показаниям;

заключение врача-гематолога РНПЦ детской онкологии, гематологии и иммунологии о диагнозе и направлении на республиканский консилиум.

**Порядок  
направления на Республиканский консилиум пациентов с  
мукополисахаридозом I, II, IV и VI типов**

При направлении на республиканский консилиум пациенту в организации здравоохранения по месту жительства/пребывания оформляется выписка из медицинских документов с указанием:

подтверждения диагноза мукополисахаридоза и его типа лабораторными биохимическими (уровень экскреции ГАГ с мочой, активность лизосомных ферментов в лейкоцитах) и/или молекулярно-генетическими (определение мутаций) методами;

оценки клинических признаков: рост, масса тела, размеры печени, селезенки, подвижность суставов, двигательная активность;

лабораторных исследований: общий анализ крови, биохимический анализ крови (общий белок, глюкоза, общий и прямой билирубин, мочевины, креатинин, АСТ, АЛТ, ЩФ), иммуноглобулины классов G, A, M; общий анализ мочи;

функциональных и инструментальных исследований: ЭКГ, ЭхоКГ, функция внешнего дыхания (с учетом возраста пациента), УЗИ органов брюшной полости; рентгенография скелета: тазобедренные суставы, позвоночник (оценка состояния атлантаксиального сочленения), РКТ/МРТ головного мозга и позвоночника по показаниям;

заклучений врачей-специалистов (не позднее 3 месяцев до направления): невролог, кардиолог; отоларинголог, офтальмолог, ортопед;

заклучение врача-генетика РНПЦ «Мать и дитя» о диагнозе и рекомендациях по направлению на республиканский консилиум.

**Порядок  
направления на Республиканский консилиум пациентов с  
болезнью Помпе**

При направлении на республиканский консилиум пациенту в организации здравоохранения по месту жительства/пребывания оформляется выписка из медицинских документов с указанием:

подтверждения диагноза болезни Помпе лабораторными методами: биохимическим (определение активности кислой альфа-глюкозидазы в лейкоцитах, хитотриозидазы в сыворотке, тонкослойная хроматография олигосахаридов в моче) и/или молекулярно-генетическим (определение мутаций);

оценки клинических признаков: рост, масса тела, размеры печени, селезенки, подвижность суставов, двигательная активность;

лабораторных исследований: общий анализ крови, биохимический анализ крови (общий белок, глюкоза, общий и прямой билирубин, мочевины, креатинин, АСТ, АЛТ, ЩФ, креатинфосфокиназа), иммуноглобулины классов G, A, M; общий анализ мочи;

функциональных и инструментальных исследований: ЭКГ, ЭхоКГ, функция внешнего дыхания (с учетом возраста пациента), УЗИ органов брюшной полости; рентгенография органов грудной клетки;

заключений врачей-специалистов (не позднее 3 месяцев до направления): невролог, кардиолог, пульмонолог;

заключение врача-генетика РНПЦ «Мать и дитя» о диагнозе и рекомендациях по направлению на республиканский консилиум.

Приложение 2  
к Инструкции  
о порядке назначения  
ферментозаместительной  
терапии и оценки эффективности  
проводимого лечения пациентов с  
редкими генетическими  
заболеваниями

**Критерии назначения, оценки эффективности, отмены  
ферментозаместительной терапии\* пациентам с болезнью Гоше,  
мукополисахаридозами I, II, IV, VI типов, болезнью Помпе**

| Заболевание  | Критерии назначения ФЗТ  | Критерии исключения из группы «подлежат лечению» | Критерии отмены ФЗТ  | Критерии эффективности лечения   |
|--------------|--|--|--|--|
| Болезнь Гоше | Подтвержденный диагноз болезни Гоше I. Подтвержденный диагноз болезни Гоше III типа (имеются клинически значимые не неврологические проявления заболевания). Клинические проявления болезни Гоше (цитопения, клинические и радиологические признаки поражения костей, гепатоспленомегалия, задержка физического и полового развития, симптомы поражения легких и других органов) | болезнь Гоше II типа                             | Аллергическая реакция на ФЗТ, не поддающаяся коррекции Быстро прогрессирующие когнитивные расстройства, несмотря на проводимое лечение | Стабилизация клинических признаков (повышение уровня гемоглобина >110г/л в течение 12-24 месяцев лечения, отсутствие зависимости от трансфузий, уменьшение усталости и одышки; увеличение количества тромбоцитов в течение 1-го года лечения, уровня которых достаточно для предотвращения спонтанных и хирургических вмешательств; уменьшение объема печени на 20 - 30% в течение 1-2 лет и на 30-40% в течение 3-5 лет лечения; уменьшение |

|  |  |  |  |   |
|--|--|--|--|---|
|  |  |  |  | <p>объема селезенки на 30 - 50% в течение 1 года и на 50-60% в течение 3-5 лет лечения; нормализация роста и развития пубертата; радиологический ответ (МРТ, ДEXA) на лечение со стороны пораженных костей (снижение степени инфильтрации костного мозга, повышение минеральной плотности); снижение уровня хитотриозидазы на 30% за 1 год, снижение уровня ферритина).</p> |
| Мукополисахаридоз 1Н типа (синдром Гурлер, МПС 1Н) | <p>Подтвержденный диагноз заболевания; вновь выявленные пациенты, у которых диагноз установлен в возрасте до 5 лет; отклонения в нервно-психическом развитии в пределах одного-двух эпикризных сроков; инвалидность со степенью утраты здоровья 1-3; показана трансплантация гемопоэтических</p> | <p>Выраженные когнитивные расстройства; инвалидность со степенью утраты здоровья 4; степень тяжести основного или сопутствующего заболевания, которые делают маловероятным положительный эффект трансплантац</p> | <p>Завершение посттрансплантационного периода. Аллергическая реакция на ФЗТ, не поддающаяся коррекции. Отказ законных представителей пациента от продолжения лечения. Быстрое прогрессирование заболевания, быстро прогрессирующее когнитивные расстройства, несмотря на</p> | <p>Период подготовки к трансплантации - стабилизация клинических признаков (отсутствие прогрессирования, сокращение размеров печени, селезенки относительно исходных), снижение уровня экскреции ГАГ с мочой.</p>   |

|  |  |   |   |  |
|--|--|---|---|--|
|  | стволовых клеток в соответствии с критериями ТГСТ шкалы Ланского. ФЗТ назначается на время подбора донора и подготовки к трансплантации и на посттрансплантационный период; законные представители пациента социально адаптированы, имеют мотивацию на лечение.  | ии.   | проводимое лечение.   |  |
| Мукополисахаридоз I типа: синдром Гурлер-Шейе (МПС 1H/S) и синдром Шейе (МПС 1S) | Подтвержденный диагноз заболевания; вновь выявленные пациенты, у которых диагноз установлен в возрасте до 5 лет; отклонения в нервно-психическом развитии в пределах одного-двух эпикризных сроков; инвалидность со степенью утраты здоровья 1-3; законные представители ребенка социально адаптированы, имеют мотивацию на лечение. | Выраженные когнитивные расстройства. инвалидность со степенью утраты здоровья 4; степень тяжести основного или сопутствующего заболевания, которые делают маловероятным положительный эффект лечения; отсутствие мотивации на лечение у пациента/его законных представителей. | Аллергическая реакция на ФЗТ, не поддающаяся коррекции. Отказ законных представителей пациента от продолжения лечения. Быстрое прогрессирование заболевания, быстро прогрессирующее когнитивные расстройства, несмотря на проводимое лечение. | Снижение уровня экскреции ГАГ с мочой – не менее 15% от исходного уровня в течение 1 года проведения ФЗТ. Стабилизация клинических признаков (отсутствие прогрессирования, сокращение размеров печени, селезенки относительно исходных, Улучшение показателей функции внешнего дыхания по данным спирографии – возраст старше 5 лет (можно ожидать после примерно 2 лет лечения) |