

Приказ № 781 от 07.08.2009

Дополнение:

Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 27.01.2011 №69.

Об утверждении некоторых
клинических протоколов

На основании Закона Республики Беларусь от 18 июня 1993 года «О здравоохранении» в редакции Закона Республики Беларусь от 20 июня 2008 года, Положения о Министерстве здравоохранения Республики Беларусь, утвержденного постановлением Совета Министров Республики Беларусь от 23 августа 2000 г. № 1331, в редакции постановления Совета Министров Республики Беларусь от 1 августа 2005 г. № 843,

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:

клинический протокол диагностики, лечения и медицинской реабилитации пациентов с термическими поражениями и их последствиями согласно приложению 1 к настоящему приказу;

клинический протокол диагностики, лечения и диспансерного наблюдения детского населения с заболеванием первичный врожденный гипотиреоз согласно приложению 2 к настоящему приказу;

клинический протокол диагностики, лечения и диспансерного наблюдения пациентов с заболеванием фенилкетонурия согласно приложению 3 к настоящему приказу.

2. Начальникам управлений здравоохранения облисполкомов, председателю комитета по здравоохранению Мингорисполкома, руководителям организаций здравоохранения республиканского подчинения, обеспечить проведение диагностики и лечения заболеваний в соответствии с клиническими протоколами, указанными в пункте 1 настоящего приказа.

3. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на начальника управления организации медицинской помощи Волжанкину Г.В.

Первый заместитель Министра

Р.А.Часнойть

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРОТОКОЛ
диагностики, лечения и диспансерного наблюдения пациентов
с заболеванием фенилкетонурия

ГЛАВА 1.
ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1. Клинический протокол диагностики (далее - биохимического неонатального скрининга), лечения и диспансерного наблюдения пациентов с заболеванием фенилкетонурия (далее-ФКУ), предназначен для оказания медицинской помощи новорожденным в амбулаторных и стационарных условиях районных, областных организаций здравоохранения, детям и беременным в областных и республиканских организациях здравоохранения Республики Беларусь, имеющих в своем составе медико-генетические центры (отделения, консультации).

2. Возрастная категория: детское, взрослое население.

3. Наименование нозологических форм заболеваний (шифр по МКБ-10).

Классическая фенилкетонурия – E70.0;

другие виды гиперфенилаланинемии – E70.1.

4. Фенилкетонурия – наследственная болезнь обмена веществ, связанная с дефицитом фермента фенилаланингидроксилазы, что приводит к повышенному содержанию фенилаланина (далее-ФА) в крови и других тканях. При отсутствии лечения заболевание проявляется задержкой моторного и психоречевого развития, микроцефалией, судорогами, нарушениями поведения и другими проявлениями. Одним из осложнений у пациентов с ФКУ, не соблюдающих диету, являются упорные экземоподобные высыпания, не поддающиеся обычным методам лечения и обусловленные метаболическим дефицитом тирозина.

5. Частота заболевания в разных популяциях различается. В Беларуси фенилкетонурия выявляется с частотой 1:6000 новорожденных, то есть ежегодно рождается 15-20 детей с этим заболеванием.

Раннее выявление пациентов и своевременное начало лечения позволяют избежать клинических проявлений заболевания.

ГЛАВА 2. БИОХИМИЧЕСКИЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НА ФЕНИЛКЕТОНУРИЮ

6. Обследованию на ФКУ подлежат все новорожденные (материалом для исследования является капиллярная кровь, взятая из пальца традиционным способом):

6.1. взятие крови для биохимического неонатального скрининга:

взятие крови у новорожденных осуществляется в организации здравоохранения: у доношенных на 3 день жизни, у недоношенных на 7-14 день жизни;

6.2. проведение тестирования:

тестирование проводится в клинико-диагностической генетической лаборатории Республиканского научно-практического центра (далее-РНПЦ) «Мать и дитя» в сухих пробах крови,

скринирующим тестом на фенилкетонурию является определение ФА флюорометрическим методом. Границей нормальных значений ФА является концентрация 180 мкмоль/л. При превышении этих значений проводят повторное тестирование;

6.3. повторное тестирование

при превышении пограничного значения концентрации ФА (более 180 мкмоль/л) осуществляется повторное тестирование (должно быть проведено до двухнедельного возраста ребёнка).

При сохранении повышенного уровня ФА при повторном тестировании рекомендуется в трёхдневный срок госпитализировать ребенка в РНПЦ «Мать и дитя» для верификации диагноза, введения терапии и консультации врача-генетика.

7. Верификация диагноза включает:

7.1. определение концентрации ФА в сыворотке крови;

7.2. определение концентрации фенилуксусной и фенилпириовиноградной кислоты в моче;

7.3. исключение прочих наследственных дефектов метаболизма по селективной скринирующей программе: аминокислоты, простые углеводы, гликозаминогликаны;

7.4. общий анализ крови;

7.5. общий анализ мочи;

7.6. молекулярно-генетический анализ (далее – анализ ДНК) пациенту и родителям: определение основных мутаций гена фенилаланингидроксилазы, приводящих к ее недостаточности.

8. Дополнительная диагностика (по показаниям):

8.1. биохимическое исследование крови: концентрация общего билирубина, общего белка, электролиты, определение активности

аспарагиновой аминотрансферазы (АсАТ), аланиновой аминотрансферазы (АлАТ);

8.2. Ультразвуковое исследование (далее-УЗИ) головного мозга;

8.3. УЗИ органов брюшной полости.

9. Информация и учет пациентов с ФКУ, выявленных биохимическим неонатальным скринингом:

9.1. РНПЦ «Мать и дитя» ежеквартально (суммарную информацию) передает в областные организации здравоохранения, имеющие в своем составе медико-генетические центры (отделения, консультации), информацию обо всех выявленных детях с ФКУ.

10. Контроль полноты обследования новорожденных, родившихся в родовспомогательных больничных организациях, осуществляет РНПЦ «Мать и дитя».

ГЛАВА 3. ЛЕЧЕНИЕ И ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ С ЗАБОЛЕВАНИЕМ ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

11. Основным методом лечения ФКУ является диетотерапия с ограничением естественного белка и заменой его аминокислотной смесью, не содержащей ФА. Оптимальным является введение диеты в течение первых двух недель жизни.

12. Для лечения ФКУ используются смеси аминокислот, адаптированные к возрасту пациента.

13. Введение лечения:

13.1. Дети с фенилкетонурией для введения диетотерапии госпитализируются в инфекционное отделение новорожденных РНПЦ «Мать и дитя», где наблюдаются врачом-генетиком, врачом-педиатром и (по показаниям) врачом-неврологом.

13.2. введение диетотерапии смесью аминокислот осуществляется в течение 6-7 дней: ежедневно одно кормление заменяется смесью аминокислот, под контролем уровня ФА.

13.3. смесь аминокислот для введения диетотерапии на период госпитализации обеспечивает управление здравоохранения области, комитет по здравоохранению г. Минска в соответствии с местом жительства ребенка.

13.4. симптоматическая терапия (по показаниям) согласно ранее утвержденным протоколам.

14. Диспансерное наблюдение пациентов с ФКУ, выявленных системой скрининга новорожденных, контроль лечения.

14.1 Диспансерное наблюдение пациентов с ФКУ осуществляется медико-генетическими центром (отделением, консультацией) в областных организациях здравоохранения.

14.2 Контроль лечения ФКУ проводится определением уровня ФА в сыворотке или сухом пятне крови. Исследование проводится в клинико-диагностической генетической лаборатории РНПЦ «Мать и дитя».

14.3 Частота контрольного обследования:

в течение первого года жизни – 2 раза в месяц;

с 1 года до 12 лет – 1 раз в месяц;

в дальнейшем - 1 раз в квартал.

Уровень ФА не должен превышать 600 мкмоль/л.

14.4 Частота контрольного осмотра врачом-генетиком (по месту жительства):

до 1 года – 1 раз в 6 месяцев;

в дальнейшем – ежегодно.

14.5 Консультации: врача-невролога, врача-гастроэнтеролога и других специалистов (по показаниям).

15. Диетотерапия с ограничением естественного белка и заменой его смесью аминокислот должна проводиться до 18 лет (в дальнейшем - с учетом индивидуальных особенностей пациента).

16. Генетической службой проводится медико-генетическое консультирование, молекулярно-генетические исследования семей с ФКУ и осуществляется пренатальная диагностика при дальнейших беременностях (по желанию семьи).

17. При планировании беременности женщиной, страдающей ФКУ:

17.1 анализ ДНК женщины и ее супруга;

17.2 при гетерозиготном носительстве мутации обоими супругами проведение пренатальной диагностики (по желанию семьи).

17.3 рекомендуется соблюдать диету в течение не менее трех месяцев до зачатия – до нормализации уровня ФА в сыворотке крови. Рекомендуемый уровень ФА в крови не более 360 мкмоль/л.

17.4 строгое соблюдение диеты во время всей беременности с ограничением естественного белка и заменой его смесью аминокислот.

17.5 частота контрольного исследования ФА у беременных – 2 раза в неделю. Рекомендуемый уровень ФА в течение беременности - 120-360 мкмоль/л.

18. Исход заболевания: предупреждение клинических проявлений.