



КонсультантПлюс

Приказ Минздрава РМ от 29.02.2024 N 348
"О совершенствовании оказания
медицинской помощи детям с кистозным
фиброзом (муковисцидозом) на территории
Республики Мордовия"

Документ предоставлен **КонсультантПлюс**

www.consultant.ru

Дата сохранения: 14.10.2025

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ МОРДОВИЯ

ПРИКАЗ от 29 февраля 2024 г. N 348

О СОВЕРШЕНСТВОВАНИИ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ С КИСТОЗНЫМ ФИБРОЗОМ (МУКОВИСЦИДОЗОМ) НА ТЕРРИТОРИИ РЕСПУБЛИКИ МОРДОВИЯ

В целях дальнейшего совершенствования организации медицинской помощи детям с кистозным фиброзом (муковисцидозом) в системе здравоохранения Республики Мордовия, приказываю:

1. Утвердить прилагаемые:

[протокол](#) объявления диагноза и алгоритм действий медицинских работников при подозрении на диагноз муковисцидоз;

[протокол](#) объявления диагноза и алгоритм действий медицинских работников при подтверждении диагноза муковисцидоз (далее - Протоколы объявления диагноза);

[алгоритм](#) установления диагноза муковисцидоз и дальнейшего ведения пациента с диагнозом муковисцидоз;

[критерии](#) оценки качества специализированной медицинской помощи взрослым и детям при кистозном фиброзе (муковисцидозе);

[перечень](#) лабораторных и инструментальных исследований и консультаций специалистов, осуществляемых в среднем при динамическом наблюдении пациентов с муковисцидозом;

[памятку](#) для родителей при рождении ребенка с кистозным фиброзом (муковисцидозом);

[памятку](#) "вопрос - ответ" для родителей ребенка с муковисцидозом.

2. Руководителям медицинских организаций, подведомственных Министерству здравоохранения Республики Мордовия:

1) обеспечить выполнение медицинскими работниками Протоколов объявления диагноза, утвержденных [пунктом 1](#) настоящего приказа;

2) осуществлять контроль за исполнением медицинскими работниками подведомственных учреждений алгоритма установления диагноза муковисцидоз и дальнейшего ведения пациента с диагнозом муковисцидоз, перечня лабораторных и инструментальных исследований и консультаций специалистов, осуществляемых в среднем при динамическом наблюдении пациентов с муковисцидозом, утвержденных [пунктом 1](#) настоящего приказа;

3) осуществлять контроль качества оказания медицинской помощи пациентам с

муковисцидозом в соответствии с **критериями** оценки качества специализированной медицинской помощи взрослым и детям при кистозном фиброзе (муковисцидозе), утвержденными пунктом 1 настоящего приказа;

4) обеспечить направление детей с подозрением/подтверждением диагноза муковисцидоз на консультацию к врачу-генетику медико-генетической консультации (далее - МГК) перинатального центра ГБУЗ Республики Мордовия "Мордовская республиканская центральная клиническая больница" (далее - ГБУЗ Республики Мордовия "МРЦКБ");

5) обеспечить направление ребенка-инвалида с муковисцидозом, как относящегося к целевой группе получателей услуг ранней помощи в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Республики Мордовия от 07.08.2018 N 956 "О мерах по организации оказания ранней помощи детям, относящимся к целевой группе получателей услуг ранней помощи, и их семьям в медицинских организациях Республики Мордовия, подведомственных Министерству здравоохранения Республики Мордовия", в Службу ранней помощи Министерства социальной защиты, труда и занятости населения Республики Мордовия не позднее 5 дней с момента выявления такого ребенка (адрес: г. Саранск, ул. Титова, дом. 133, 1 этаж, тел. 39-31-35);

5) обеспечить обследование детей с муковисцидозом в соответствии с **перечнем** лабораторных и инструментальных исследований и консультаций специалистов, осуществляемых в среднем при динамическом наблюдении пациентов с муковисцидозом, утвержденным пунктом 1 настоящего приказа;

6) направлять детей с диагнозом муковисцидоз на проведение медико-социальной экспертизы в порядке, установленном Правительством Российской Федерации.

3. Главному врачу ГБУЗ Республики Мордовия "МРЦКБ" С.В.Ладяеву:

1) осуществлять контроль исполнения Протоколов объявления диагноза врачами-генетиками МГК;

2) обеспечить очное консультирование детей с подозрением/подтверждением диагноза муковисцидоз;

3) обеспечить проведение врачом-генетиком телемедицинских консультаций детям с подозрением/подтверждением диагноза муковисцидоз по запросу медицинских организаций Республики Мордовия;

4) обеспечить проведение врачом-генетиком медико-генетического консультирования семей, имеющих детей с муковисцидозом;

5) обеспечить проведение потовой пробы детям с подозрением/подтверждением диагноза муковисцидоз с последующим возмещением затрат в рамках межучрежденческих взаиморасчетов;

6) оказывать методическую помощь медицинским работникам медицинских организаций, подведомственных Министерству здравоохранения Республики Мордовия, по внедрению Протоколов объявления диагноза и дальнейшему наблюдению детей с муковисцидозом.

4. Внештатному консультанту по муковисцидозу, к.м.н., доценту кафедры факультетской терапии с курсом восстановительной медицины медицинского института МГУ им. Н.П.Огарева А.А.Дьячковой (по согласованию) обеспечить оказание медицинской помощи, в том числе при диспансерном наблюдении детям с муковисцидозом в соответствии с [перечнем](#) лабораторных и инструментальных исследований и консультаций специалистов, осуществляемых в среднем при динамическом наблюдении пациентов с муковисцидозом, утвержденным пунктом 1 настоящего приказа.

Министр
О.В.МАРКИН

Утвержден
приказом Министерства здравоохранения
Республики Мордовия
от 29.02.2024 N 348

**ПРОТОКОЛ
ОБЪЯВЛЕНИЯ ДИАГНОЗА И АЛГОРИТМ ДЕЙСТВИЙ МЕДИЦИНСКИХ
РАБОТНИКОВ ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА ДИАГНОЗ МУКОВИСЦИДОЗ**

Необходимо	Запрещается
1. Позвонить по указанному в бланке направления телефону матери ребенка, уточнить ее ФИО. Представиться: ФИО медицинского работника, занимаемая должность. 2. Озвучить цель информирования: получен результат исследования в рамках массового неонатального скрининга, не соответствующий нормальным показателям. Озвучить предполагаемый диагноз муковисцидоза, методы исследования, которые будут использованы для его подтверждения. Использовать точную, понятную собеседнику лексику, пояснять специальные термины общедоступными словами. 3. Объяснить родителям, что диагноз заболевания муковисцидоз не установлен, успокоить родителей. 4. Выяснить статус ребенка: есть ли жалобы матери на кашель или одышку, неоформленный, обильный, маслянистый и зловонный стул, соленый вкус кожи и др.	1. Сообщать информацию третьим лицам. 2. Излагать субъективное видение перспектив здоровья и жизни ребенка в случае установления диагноза. 3. Рекомендовать родителям найти информацию в интернете
5. Пригласить ребенка с родителями (законными представителями) в МГК ГБУЗ Республики Мордовия "МРЦКБ" для забора образцов крови и других	

биологических материалов для проведения повторного скринингового исследования. 6. Сообщить подробный адрес МГК ГБУЗ Республики Мордовия "МРЦКБ": г. Саранск, ул. Победы, д. 18 и контактный телефон регистратуры 72-05-27. 7. Выяснить у родителей ребенка наличие возможности приехать на своем транспорте. 8. При отсутствии возможности приехать на своем транспорте предложить организовать доставку ребенка с родителями (законными представителями) на транспорте медицинской организации, где наблюдается ребенок	
9. Созвониться с районным педиатром (ответственным лицом за проведение мероприятий неонатального скрининга (расширенного неонатального скрининга), главным врачом), решить вопрос о транспортировке ребенка или биологического материала для проведения подтверждающей диагностики	
При явке ребенка в МГК ГБУЗ Республики Мордовия "МРЦКБ": 10. Беседа проводится без участия посторонних лиц. По желанию родителей или иных законных представителей ребенка могут присутствовать иные лица, психолог кризисного центра ГБУЗ Республики Мордовия "МРЦКБ". 11. Представиться: ФИО медицинского работника, занимаемая должность. 12. Озвучить цель информирования: получен результат исследования в рамках массового неонатального скрининга, не соответствующий нормальным показателям. Вручить родителям (законным представителям) результат неонатального скрининга. 13. Озвучить предполагаемый диагноз муковисцидоз. 14. Объяснить родителям, что диагноз заболевания муковисцидоз не установлен, успокоить родителей. 15. Выяснить статус ребенка: есть ли жалобы матери на кашель или одышку, неоформленный, обильный, маслянистый и зловонный стул, соленый вкус кожи и др. 16. Провести осмотр ребенка, взвешивание. 17. Заполнить информированное добровольное согласие на проведение ретеста в рамках скринингового исследования на врожденные и (или) наследственные заболевания. Заполненное информированное добровольное согласие хранится в медицинской организации, осуществляющей взятие биоматериала. 18. Произвести забор биоматериала. 19. Родителям ребенка предоставляется информация, что	

ретест проводится в условиях: МГК ГБУЗ Республики Мордовия "МРЦКБ". 20. Предоставляется контактный телефон для связи. Сообщается о сроке установления диагноза - до 3 дней. 21. При получении МГК ГБУЗ Республики Мордовия "МРЦКБ" результатов ретеста информация доводится до родителей по телефону	
22. В случае наличия медицинских показаний врач-генетик сообщает родителям (законным представителям) ребенка информацию о необходимости немедленной госпитализации ребенка, еще до получения результатов ретеста. Необходимо объяснить родителям важность госпитализации, при наличии угрозы жизни ребенка. 23. Новорожденному до получения результатов ретеста назначается терапия в соответствии с клиническими рекомендациями	

Утвержден
приказом Министерства здравоохранения
Республики Мордовия
от 29.02.2024 N 348

**ПРОТОКОЛ
ОБЪЯВЛЕНИЯ ДИАГНОЗА И АЛГОРИТМ ДЕЙСТВИЙ МЕДИЦИНСКИХ
РАБОТНИКОВ ПРИ ПОДТВЕРЖДЕНИИ ДИАГНОЗА МУКОВИСЦИДОЗ**

Необходимо	Запрещается
1. Пригласить ребенка с родителями (законными представителями) в МГК ГБУЗ Республики Мордовия "МРЦКБ" на прием врача-генетика, согласовав с родителями или иными законными представителями ребенка дату, время и место проведения беседы. Уведомить о возможности участия в беседе иных лиц по их желанию. 2. МГК ГБУЗ Республики Мордовия "МРЦКБ" обеспечивает возможность присутствия психолога или психотерапевта, которые принимают участие в беседе с согласия родителей или иных законных представителей ребенка. 3. Диагноз сообщается врачом-генетиком или	1. Препятствовать присутствию иных лиц на беседе по желанию родителей ребенка или его законных представителей. 2. Использовать в беседе термины и формулировки, непонятные для родителей. 3. Не отвечать на поставленные вопросы. 4. Излагать субъективное видение перспектив жизни и здоровья ребенка

консилиумом врачей, состоящим из нескольких специалистов. - выразить сочувствие в связи с выявлением наследственного заболевания; - использовать точную, понятную собеседнику лексику, пояснять специальные термины общедоступными словами; - по ходу беседы уточнять у родителей наличие дополнительных вопросов, а также необходимость повторного разъяснения предоставленной информации; - предоставить время для выражения эмоций; - продолжить беседу, удостоверившись в готовности родителей воспринимать информацию дальше; - подробно отвечать на все вопросы родителей и сопровождающих их лиц. 4. Врач-генетик (лечащий врач в случае нахождения ребенка на госпитализации): - сообщает диагноз, возможные причины его возникновения, симптомы, влияние на жизнедеятельность ребенка, прогноз развития заболевания, возможность медицинской реабилитации, - проводит медико-генетическое консультирование семьи: тип наследования заболевания, вероятность повторения, необходимость обследования родителей. - предоставляет информацию о возможности и порядке получения медицинской, психологической помощи, мер социальной поддержки, в том числе предоставляемые социально-ориентированными некоммерческими организациями, включая родительские ассоциации и общественные организации. 5. В случае неготовности родителей ребенка (или законных представителей) воспринимать информацию, дать им время, назначить следующий прием по согласованию с ними. 6. Вручить родителям (законным представителям) памятки	5. Отказывать в проведении повторной беседы и ответе на неясные для родителей вопросы.
--	---

Утвержден
приказом Министерства здравоохранения

Республики Мордовия
от 29.02.2024 N 348

АЛГОРИТМ УСТАНОВЛЕНИЯ ДИАГНОЗА МУКОВИСЦИДОЗ И ДАЛЬНЕЙШЕГО ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТА С ДИАГНОЗОМ МУКОВИСЦИДОЗ

1. Осуществляется сбор анамнеза заболевания и жизни пациента.

2. Проводится осмотр и физикальное обследование пациента, которое включает оценку общего состояния, осмотр кожных покровов и видимых слизистых оболочек.

3. Осуществляется интерпретация результатов осмотра, лабораторных и инструментальных исследований пациента (при наличии).

Учитывают следующие исследования:

3.1. Лабораторные исследования:

3.1.1. проведение скрининга новорожденных на муковисцидоз (неонатальный скрининг). Проводится всем новорожденным. Протокол скрининга включает 3 обязательных этапа: определение ИРТ1, ИРТ2, потовая проба.

На первом этапе в крови новорожденных (2 - 3 сутки у доношенных, 7 сутки жизни у недоношенных) определяется уровень ИРТ (иммунореактивного трипсина). Взятие образцов крови осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. N 274н "Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями".

При превышении порогового уровня ИРТ проводится ретест на 21 - 28 день жизни. При положительном ретесте проводится потовая проба. Позитивная потовая проба расценивается как положительный результат скрининга. В этом случае пациента направляют на консультацию к внештатному консультанту по муковисцидозу, к.м.н., доценту кафедры факультетской терапии с курсом восстановительной медицины медицинского института МГУ им. Н.П.Огарева А.А.Дьячковой.

Дети с мекониевым илеусом независимо от уровня ИРТ нуждаются в проведении потовой пробы из-за возможного у них ложно отрицательного результата.

Оптимальные сроки установки диагноза и начала наблюдения пациента, выявленного по программе неонатального скрининга, первые 2 месяца жизни.

Потовая проба является "золотым стандартом" диагностики муковисцидоза, проводится как минимум дважды. Потовая проба путем определения проводимости пота с помощью специальных потовых анализаторов коррелирует с определением уровня хлоридов, позволяет получить адекватный результат при количестве пота в образце - 3 - 10 мкл. При определении проводимости положительным результатом для муковисцидоза считается показатель: выше 80 ммоль/л; пограничным значением - 50 - 80 ммоль/л; нормальным - до 50 ммоль/л. Показатели проводимости

выше 170 ммоль/л должны быть подвергнуты сомнению.

Время сбора пота не должно превышать 30 минут, минимально допустимое количество пота - 75 - 100 мг (15 мкл в коллекторе "Macroduct"), скорость потоотделения должна быть не менее 1 г/м²/мин. Обязательным является предварительное тщательное очищение кожи пациента. Особого внимания требует подготовка кожи у пациентов, длительно находящихся в стационаре.

Возможные причины пограничных результатов потовой пробы:

индивидуальные особенности у людей без муковисцидоза, особенно у взрослых;

неправильная подготовка к пробе;

носительство "мягких" мутаций при муковисцидозе.

Рекомендации при пограничных результатах потовой пробы:

использование разных методов определения хлоридов пота, повторные исследования;

расширенный ДНК-анализ (секвенирование гена);

расширенное клинико-лабораторное и инструментальное обследование: копрологическое исследование и определение активности панкреатической эластазы-1 в кале, электролиты в биохимическом общетерапевтическом анализе крови (исследование уровня калия в крови, исследование уровня хлоридов в крови), посев мокроты/мазок с задней стенки глотки (микробиологическое (культуральное) исследование слизи с миндалин и задней стенки глотки на аэробные и факультативно-анаэробные микроорганизмы, микробиологическое (культуральное) исследование мокроты на аэробные и факультативно-анаэробные микроорганизмы), рентгенография органов грудной клетки, пазух носа, спермограмма (для взрослых);

наблюдение в центре муковисцидоза до окончательного принятия решения о диагнозе. Пациенты не снимаются с учета, пока диагноз не будет исключен;

метод определения разности назальных потенциалов или измерение электрического тока в биоптате кишки, отражающие нарушение функции хлорного канала (в качестве дополнительного теста пациентам с подозрением на муковисцидоз, особенно в сомнительных случаях при пограничных значениях потового теста, при невыраженной симптоматике и/или при неполных классических проявлениях болезни может быть рекомендовано проведение исследования разности кишечных потенциалов);

проведение молекулярно-генетического исследования для идентификации мутаций гена MBTP (CFTR) (молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене CFTR (муковисцидоз) в крови по показаниям:

1) новорожденным с положительным ИРТ и положительными или пограничными значениями потовой пробы, мекониевым илеусом;

2) пациентам с пограничными значениями потовой пробы;

3) пациентам с клиническими проявлениями классического или моносимптомного муковисцидоза;

4) при CFTR-ассоциированных заболеваниях (панкреатит, врожденное двустороннее отсутствие семявыносящего протока/обструктивная азооспермия);

5) родственникам пациентов с муковисцидозом (для определения статуса носительства по желанию);

6) женщинам после рождения первого ребенка с муковисцидозом, а также во время последующих беременностей при наличии ребенка с муковисцидозом;

7) плоду на 10 - 12-й неделе при подозрении на муковисцидоз (при наличии сибса с муковисцидозом) или обнаружении гиперэхогенного кишечника при УЗ-обследовании;

8) донорам гамет и эмбрионов в программах ЭКО (ЭКО-ИКСИ), внутриматочной инсеминации;

9) супружеским парам с высоким генетическим риском муковисцидоза, желающим пройти ЭКО-ПГТ (преимплантационное генетическое тестирование) муковисцидоза для предотвращения рождения ребенка с муковисцидозом (при отсутствии противопоказаний и ограничений).

3.1.2. исследование общего (клинического) анализа крови развернутого с целью ориентировочной оценки воспалительного процесса, контроля влияния на показатели крови проводимой терапии и в комплексной оценке нутритивного статуса;

3.1.3. исследование биохимического анализа крови общетерапевтического (общий белок, альбумин, определение активности АСТ, определение активности АЛТ, определение активности гамма-глутамилтрансферазы в крови, определение активности щелочной фосфатазы, холестерина, триглицеридов, натрия, калия, хлоридов, амилазы, липазы, общего билирубина, свободного и связанного билирубина, исследование уровня С-реактивного белка с целью контроля состояния печени, функции поджелудочной железы, электролитного обмена и хронического воспаления согласно показаниям);

3.1.4. исследование кислотно-основного состояния крови (исследование кислотно-основного состояния и газов крови, исследование уровня буферных веществ в крови), уровней натрия и калия при подозрении на синдром Псевдо-Барттер;

3.1.5. проведение лабораторных тестов для определения степени панкреатической недостаточности всем пациентам с подозрением на муковисцидоз и пациентам с муковисцидозом (определение активности панкреатической эластазы - 1 в кале), степени коррекции панкреатической недостаточности - копрологическое исследование с определением нейтрального жира в кале;

3.1.6. микробиологическое исследование мокроты (индуцированной мокроты или трахеального аспирата), или, в исключительных ситуациях (для младенцев), орофарингеального мазка и/или жидкости бронхоальвеолярного лаважа для идентификации патогена и определения чувствительности выделенной микрофлоры;

3.1.7. микологическое исследование биоматериала пациентам с муковисцидозом с подозрением на грибковые поражения легких и для контроля проводимой терапии: мокрота, промывные воды бронхов, бронхоальвеолярный лаваж, биоптаты, операционный материал;

3.1.8. патологоанатомическое исследование биопсийного (операционного) материала тканей легкого;

3.1.9. выполнение коагулограммы с целью контроля белковосинтетической функции печени и своевременного предотвращения геморрагических осложнений;

3.1.10. исследование уровня глюкозы в крови;

3.1.11. для комплексной диагностики остеопороза и диагностики патологии почек пациентам определение уровня общего и ионизированного кальция, фосфора крови, креатинина сыворотки крови и клиренса креатинина (расчет по формуле Кокрофта-Голта), щелочной фосфатазы сыворотки крови;

3.1.12. измерение уровня 25-ОН витамина Д в крови, предпочтительнее летом и зимой, с целью своевременного выявления дефицита витамина D, подбора дозы витамина D и, соответственно, профилактики остеопороза;

3.1.13. исследование уровня железа сыворотки крови с целью выявления дефицита железа и/или хронического воспаления;

3.1.14. мониторинг уровней жирорастворимых витаминов (А, Е, К) и витамина В12 в сыворотке крови по показаниям с целью своевременного выявления их недостаточности и адекватной коррекции терапии;

3.1.15. всем пациентам мужского пола в возрасте старше 15 лет проведение спермограммы и молекулярно-генетического (анализ гена CFTR, если не был ранее выполнен) исследования с целью определения прогноза и тактики решения вопроса репродукции;

3.1.16. всем пациентам мужского пола в возрасте старше 15 лет с муковисцидозом проведение гормонального исследования - определение уровня общего тестостерона и стероидсвязывающего глобулина (исследование уровня глобулина, связывающего половые гормоны, в крови) в сыворотке крови с целью диагностики гипогонадизма;

3.1.17. при назначении препарата ивакафтор + лумакафтор рекомендуется иметь данные о гетерозиготном носительстве обоими родителями мутации F508del (согласно инструкции). При отсутствии такой информации рекомендуется провести молекулярно-генетическую диагностику с целью выяснения гетерозиготного носительства родителями варианта F508del. Если родители (или хотя бы один из родителей) по каким-либо причинам не доступны для проведения данного исследования, то рекомендуется пациенту дополнительно провести анализ с целью исключения наличия протяженной делеции в области мутации F508del, то есть для исключения гемизиготности по данной мутации. Рекомендуется также исключить носительство варианта L467F гена CFTR (NM_000492.3:c.1399C>T; NP_000483.3:p.(Leu467Phe)) в составе комплексного аллеля с мутацией F508del, доказано приводящего к резистентности к терапии.

3.2. Инструментальные исследования:

3.2.1. проведение рентгенографии органов грудной клетки (рентгенография легких, рентгенография легких цифровая) с целью определения характера и объема поражения легочной ткани;

3.2.2. проведение компьютерной томографии (КТ) органов грудной полости с целью определения характера и объема поражения легочной ткани;

3.2.3. проведение магнитно-резонансной томографии органов грудной клетки пациентам с муковисцидозом в качестве уточняющего метода для снижения лучевой нагрузки при многократном контроле воспалительного процесса. До 7 лет возраста - в условиях седации, после - на свободном дыхании;

3.2.4. проведение компьютерной томографии околоносовых пазух (конусно-лучевая или мультиспиральная) или магнитно-резонансной томографии околоносовых пазух при первичной оценке патологического процесса в околоносовых пазухах и при подготовке к каждому ринохирургическому вмешательству;

3.2.5. проведение абдоминальной рентгенографии (обзорная рентгенография органов брюшной полости) при мекониевом илеусе и синдроме дистальной интестинальной обструкции (СДИО) с целью диагностики непроходимости кишечника;

3.2.6. проведение остеоденситометрии;

3.2.7. исследование функции внешнего дыхания: спирометрия с целью определения и динамического контроля легочной функции, определения обратимости обструкции при ее наличии;

3.2.8. проведение пульсоксиметрии и/или исследование газового состава крови (исследование уровня кислорода крови, исследование уровня углекислого газа в крови) всем пациентам с подозрением на муковисцидоз и всем пациентам с муковисцидозом при каждой госпитализации, по показаниям (обострение хронического бронхолегочного процесса, наличие дыхательной недостаточности, требующей оксигенотерапии) - чаще;

3.2.9. проведение ультразвукового исследования органов брюшной полости и печени;

3.2.10. проведение фиброэластометрии печени (эластометрия печени) всем пациентам с муковисцидозом с целью оценки степени выраженности фиброза по шкале METAVIR;

3.2.11. всем пациентам мужского пола в возрасте старше 15 лет с муковисцидозом выполнение урологического/андрологического обследования с проведением ультразвукового исследования половых органов (для выявления структурных и морфологических изменений);

3.2.12. регулярное периодическое эхокардиографическое исследование (эхокардиография, Эхо-КГ) с доплеровским анализом;

3.2.13. проведение электрокардиографии пациентам с муковисцидозом при Псевдо-Барттер синдроме с целью контроля влияния электролитных нарушений на сердечную деятельность, перед

началом терапии ингибиторами протонного насоса, препаратами против НТМБ (нетуберкулезные микобактерии), при длительном применении азитромицина по другим показаниям, на фоне терапии высокими дозами селективных 2-адреномиметиков (2 недели) с целью оценки интервала QT;

3.2.14. фиброэзофагогастродуоденоскопию (эзофагогастродуоденоскопию) рекомендуется проводить всем пациентам с муковисцидозом с циррозом печени для контроля варикозно расширенных вен пищевода (ВРВП) 1 раз в 6 - 12 мес., при подозрении на гастроэзофагеальную рефлюксную болезнь (ГЭРБ), эрозивно-язвенные поражения, воспалительные заболевания слизистой пищевода и желудка;

3.2.15. проведение обзорной рентгенографии грудной и брюшной полости в прямой проекции вертикальном положении пациентам с муковисцидозом и подозрением на мекониевый илеус с целью оценки состояния органов брюшной полости;

3.2.16. пациентам с подозрением на мекониевый илеус рекомендуется УЗИ брюшной полости для оценки скорости кровотока и индекса резистентности на сосудах брыжейки в различных уровнях, определения наличия и характера свободной жидкости в межпетлевом пространстве, латеральных каналах, малом тазу (ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное), ультразвуковая доплерография сосудов брыжейки, ультразвуковое определение жидкости в брюшной полости, ультразвуковое исследование органов мошонки, ультразвуковое исследование органов малого таза (комплексное));

3.2.17. проведение рентгеноконтрастных методов исследования при подозрении на мекониевый илеус для установления диагноза, оценки уровня поражения, определения объема контрастного вещества для проведения повторного тугого контрастирования;

3.2.18. проведение диагностической лапароскопии пациентам с подозрением на мекониевый илеус для установления причины кишечной непроходимости;

3.2.19. проведение обзорной рентгенографии брюшной полости в прямой проекции вертикальном положении пациентам с МВ и клиникой низкой обтурационной кишечной непроходимости с целью оценки состояния органов брюшной полости;

3.2.20. проведение тональной пороговой аудиометрии при субъективном снижении слуха и/или появлении ушного шума;

4. При ведении пациентов с муковисцидозом рекомендуется использовать мультидисциплинарный подход ввиду того, что заболевание характеризуется поражением многих органов и систем, требует комплексной терапии, что диктует необходимость совместного ведения пациента специалистами разных профилей. Пациентов с муковисцидозом наблюдает врач-пульмонолог (при отсутствии - врач-педиатр), иногда - врач-инфекционист, а также врач-генетик, необходима консультация врача-гастроэнтеролога (или врача-диетолога) для исключения гиперацидного состояния и его коррекции при отсутствии эффекта от ферментозаместительной терапии и (по показаниям) при других патологических проявлениях со стороны желудочно-кишечного тракта, врача-диетолога - для подбора диеты и ферментной терапии, консультация врача-оториноларинголога при обострении хронического синусита, диагностики или динамического наблюдения назального полипоза,

врача-сурдолога-оториноларинголога - при необходимости контроля слуховой функции у пациентов, получающих препараты, обладающие ототоксичностью, консультация врача-эндокринолога - при задержке роста, полового развития и нарушениях углеводного обмена, врача по лечебной физкультуре (или врача по медицинской реабилитации, или врача-физиотерапевта или специалиста с высшим (немедицинским) образованием (инструктор-методист по лечебной физкультуре; или специалиста со средним профессиональным (медицинским) образованием (инструктор по лечебной физкультуре, медицинская сестра по массажу, медицинская сестра по физиотерапии) - для обучения ингаляционной терапии, кинезитерапии, дыхательными тренажерами, консультация врача-кардиолога (врача-кардиолога детского) при наличии легочной гипертензии (легочного сердца), консультация врача-уролога, врача-уролога-андролога детского, врача-акушера-гинеколога по поводу репродуктивной функции, клинического фармаколога для решения сложных вопросов по терапии и предотвращению/лечению нежелательных явлений лекарственной терапии, консультации врача-фтизиатра при диагностике и терапии легочного микобактериоза, консультация врача-трансплантолога при наличии цирроза печени, показаний для трансплантации легких и постановки в лист трансплантации.

5. Диагностические критерии, утвержденные Европейскими стандартами 2014 года, пересмотр 2018 года и национальным консенсусом (2016).

1. Положительный результат потового теста

и/или

Две мутации MBTP (CFTR), вызывающие MB (согласно базе CFTR-2 <http://www.cftr2.org>)

и

Неонатальная гипертрипсиногенемия

2. Или

Характерные клинические проявления, такие как диффузные бронхоэктазы, высев из мокроты значимой для муковисцидоза патогенной микрофлоры (особенно синегнойной палочки), экзокринная панкреатическая недостаточность, синдром потери солей, обструктивная азооспермия.

Устанавливается предварительный диагноз с учетом действующей МКБ-10 - E84. Пациент направляется на консультацию к внештатному консультанту по муковисцидозу, к.м.н., доценту кафедры факультетской терапии с курсом восстановительной медицины медицинского института МГУ им. Н.П.Огарева А.А.Дьячковой.

6. Назначение лечения.

6.1. Цели лечения:

обеспечивать максимально высокое качество жизни пациента;

предупреждать и лечить обострения хронического инфекционно-воспалительного процесса в

бронхолегочной системе;

обеспечить физическое развитие пациента согласно возрастным нормам (достижение показателей физического развития в границе 25 - 75 перцентиль после коррекции нутритивного статуса, рекомендуемая цель - 50 перцентиль);

обеспечить профилактику осложнений;

лечение осложнений (псевдо-Барттер синдром, мекониевый илеус, СДИО, МЗСД, (муковисцидоз - связанный сахарный диабет) цирроз печени без/с синдромом портальной гипертензии, гиперспленизмом, ЖКБ (желчнокаменная болезнь), полипозный риносинусит, БЭН (белково-энергетическая недостаточность), кровохаркание, кровотечения легочные, кровотечения из ВРВП (варикозно расширенных вен пищевода) и верхней трети желудка.

6.2. Обязательные составляющие лечения:

диетотерапия;

заместительная терапия недостаточности экзокринной функции поджелудочной железы;

муколитическая терапия;

дренирование бронхиального дерева и лечебная физкультура;

антибактериальная терапия;

витаминотерапия;

предупреждать и лечить обострения инфекционно-воспалительного процесса в околоносовых пазухах (ОНП) для уменьшения степени нисходящей контаминации бронхолегочной системы;

терапия осложнений.

Муколитическая терапия с целью уменьшения вязкости мокроты и облегчения ее эвакуации: дорназа альфа применяется ингаляционно в дозе 2,5 мг в сутки; 7% гипертонический раствор натрия хлорида с 0,1% натрием гиалуронатом применяется ингаляционно через небулайзер по 5 мл 2 раза в день; маннитол применяется в дозе 400 мг дважды в день через специальный ингалятор.

Бронхолитическая терапия: в качестве бронхолитической терапии назначается бронхолитический препарат из групп: селективные 2-адреномиметики или адренергические средства в комбинации с антихолинергическими или антихолинергические средства либо другой препарат для лечения обструктивных заболеваний дыхательных путей по индивидуальным показаниям в режиме "по требованию".

Антибактериальная терапия: плановые курсы АБП в виде ингаляций через небулайзер или совместно с таблетированными формами, или внутривенно) всем пациентам с легочными проявлениями муковисцидоза, у которых отмечается обострение муковисцидоза (включая

обострения на фоне острой респираторной инфекции) или выявляются новые патогенные возбудители респираторной инфекции в количестве более 10^5 колониеобразующих единиц при плановом микробиологическом исследовании с целью эрадикации причинно значимых микроорганизмов. Рекомендовано ориентироваться на чувствительность выделенного микроорганизма и учитывать эффективность ранее проводимых курсов антибактериальной терапии.

Терапия внешнесекреторной недостаточности поджелудочной железы. Заместительная терапия панкреатическими ферментами (Панкреатин) в виде минимикросфер.

Терапия поражения печени. Рекомендуются назначение препаратов урсодезоксихолевой кислоты (УДХК).

Терапия остеопороза: терапию остеопороза при муковисцидозе проводить согласно клиническим рекомендациям по остеопорозу;

Терапия хронического риносинусита и назального полипоза;

Консервативная терапия легочного кровотечения и кровохарканья;

Терапия дыхательной недостаточности: проведение кислородотерапии, неинвазивная вентиляция легких.

Патогенетическая терапия (ивакафтор + лумакафтор): применение комбинации ивакафтор + лумакафтор (ивакафтор (потенциатор белка CFTR) + лумакафтор (корректор белка CFTR)) у пациентов с муковисцидозом гомозиготных по мутации F508del в гене CFTR с целью патогенетического лечения, повышения количества активного белка CFTR на поверхности клеток экзокринных желез, повышения легочной функции, снижения частоты легочных обострений и замедления прогрессирования заболевания.

Кинезитерапия: всем пациентам с муковисцидозом в обязательном порядке рекомендовано проведение кинезитерапии (КНТ) по индивидуальной программе (методики дренирования бронхиального дерева и лечебная физкультура) с целью улучшения эвакуации мокроты.

Диетотерапия и витаминотерапия: увеличение суточного потребления калорий до 120 - 150% по сравнению с нормами по возрасту, пропорциональное увеличение потребления высококачественного белка (20% от суточного калоража) и жира (35 - 40% от суточного калоража) с целью поддержания адекватного нутритивного статуса.

Хирургическое лечение: эмболизация бронхиальных артерий при неэффективности консервативных методов, нарастании эпизодов кровохарканья и развитии легочных кровотечений; лечение пневмоторакса; эндоскопическое хирургическое лечение хронического риносинусита; в терминальной стадии цирроза печени, но с относительно сохранной функцией внешнего дыхания направить к врачу-трансплантологу для оценки возможности проведения трансплантации печени; пациентам с МВ и мекониевым илеусом при отсутствии возможности консервативного лечения или при его неэффективности рекомендуется проведение оперативного лечения с целью разрешения кишечной непроходимости и предотвращения осложнений; трансплантация легких у пациентов с муковисцидозом тяжелого течения, торпидного к терапии, частыми обострениями и

осложнениями.

7. Медицинская реабилитация и санаторно-курортное лечение.

Пациентам с муковисцидозом рекомендуется проведение индивидуально подобранных реабилитационных мероприятий, нацеленных на поддержание легочной функции.

8. Профилактика и диспансерное наблюдение.

Способов первичной профилактики муковисцидоза - не существует.

В качестве мер вторичной профилактики этого заболевания выступают дородовая диагностика и неонатальная диагностика муковисцидоза.

Рекомендуется всем пациентам с муковисцидозом, планирующим деторождение, консультация врача-генетика и молекулярно-генетическое обследование супруги/супруга на носительство мутаций гена CFTR. В случае обнаружения патогенных вариантов рекомендуется преимплантационное генетическое тестирование на муковисцидоз (ПГТ-М).

Вакцинация детей проводится согласно национальному календарю прививок и календарю профилактических прививок по эпидемическим показаниям. Вакцинировать детей рекомендуется в фазу ремиссии, на фоне стабильного соматического состояния и проводимой терапии.

9. При оказании медицинской помощи пациентам с муковисцидозом необходимо использовать мультидисциплинарный подход, что обусловлено как тяжестью состояния, так и поражением различных органов и систем.

10. Показания к госпитализации (стационарному лечению) пациентов с муковисцидозом:

тяжелое обострение бронхолегочного процесса с признаками дыхательной недостаточности;

легочное кровотечение, кровохарканье некупирующееся;

пневмоторакс;

кровотечение из варикозно расширенных вен (ВРВ) пищевода, ВРВ верхних отделов желудка;

признаки кишечной непроходимости;

синдром потери солей (псевдо-Барттера синдром - гипокалиемия, гипонатриемия, гипохлоремия, алкалоз) тяжелой степени, требующий круглосуточного мониторинга электролитов, внутривенного введения электролитов;

необходимость проведения плановой или, при развитии нетяжелого обострения, внутривенной антибактериальной терапии при отсутствии возможности проведения ее в условиях дневного стационара или стационара на дому;

необходимость планового оперативного вмешательства;

установка венозных портов, гастростомы;

необходимость оперативного лечения осложнений муковисцидоза (полипотомия, радикальная гайморотомия, спленэктомия, склерозирование вен пищевода и т.д.);

острый панкреатит и обострение хронического;

трансплантация легких, печени;

терминальная фаза муковисцидоза;

другие, не связанные с муковисцидозом жизнеугрожающие состояния.

11. По результатам проведенного осмотра и обследования врач-генетик выдает медицинское заключение.

12. Пациента информируют о результатах осмотра, установленном диагнозе, дальнейшем плане обследования, дальнейшем плане лечения с учетом противопоказаний у данного пациента, возможных побочных реакциях у пациента при назначении лечения.

13. Назначается дата повторной консультации пациента.

Утверждены
приказом Министерства здравоохранения
Республики Мордовия
от 29.02.2024 N 348

**КРИТЕРИИ
ОЦЕНКИ КАЧЕСТВА СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ
ВЗРОСЛЫМ И ДЕТЯМ ПРИ КИСТОЗНОМ ФИБРОЗЕ (МУКОВИСЦИДОЗ)**

N п/п	Критерии качества	Оценка выполнения
1.	Выполнено определение активности панкреатической эластазы-1 в кале не реже 1 раза в 12 месяцев (у первичных пациентов при установлении диагноза и у пациентов с сохранной экзокринной функцией поджелудочной железы (с панкреатической эластазой-1 более 200 мкг в г кала))	Да/Нет
2.	Выполнен прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога (или врача-диетолога или врача-педиатра, прошедшего обучение на тематическом цикле по муковисцидозу), для исключения гиперацидного состояния и его коррекции при отсутствии эффекта	Да/Нет

	от ферментозаместительной терапии и при наличии белково-энергетической недостаточности	
3.	Выполнен прием (осмотр, консультация) врача-оториноларинголога при обострении хронического синусита и если не был выполнен в предшествующий год	Да/Нет
4.	Выполнено микробиологическое исследование посева флоры в мокроте (фарингеальном мазке или индуцированной мокроте или трахеальном аспирате) не реже 1 раза в 3 месяца	Да/Нет
5.	Выполнено определение функции внешнего дыхания пациенту старше 5 лет (если не было выполнено в предшествующие 3 месяца)	Да/Нет
6.	Проведена антибактериальная терапия не менее, чем двумя препаратами внутривенно (при тяжелом обострении со стороны дыхательного тракта)	Да/Нет
7.	Проводится ферментозаместительная терапия препаратом панкреатина в виде минимикросфер с кислотоустойчивой оболочкой (при снижении уровня панкреатической эластазы-1 в кале менее 200 мкг в г кала при отсутствии медицинских противопоказаний)	Да/Нет

Утвержден
приказом Министерства здравоохранения
Республики Мордовия
от 29.02.2024 N 348

**ПЕРЕЧЕНЬ
ЛАБОРАТОРНЫХ И ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ И КОНСУЛЬТАЦИЙ
СПЕЦИАЛИСТОВ, ОСУЩЕСТВЛЯЕМЫХ В СРЕДНЕМ ПРИ ДИНАМИЧЕСКОМ
НАБЛЮДЕНИИ ПАЦИЕНТОВ С МУКОВИСЦИДОЗОМ**

Вид обследования	При первичном обращени и	Плановый визит (каждые 3 мес.)	Каждые 6 месяцев	Ежегодно	Каждые 2 года	По показаниям
Жалобы, анамнез	+	+				
Антропометрия с оценкой по процентильным рядам и динамикой	+	+				
Клинический осмотр	+	+				
Спирометрия <1> (исследование неспровоцированных дыхательных объемов и потоков)	+	+				
Спирометрия с пробой с бронхолитиком <1> (исследование дыхательных объемов с применением лекарственных препаратов)	+					+
Бодиплетизмография <1>	+			+		+
Пульсоксиметрия	+	+				
Общий анализ крови (Общий (клинический) анализ крови развернутый)	+	+				
Биохимический анализ крови 1> (анализ крови биохимический общетерапевтический,	+		+			

исследование уровня глюкозы в крови)						
Ориентировочное исследование гемостаза (коагулограмма)	+	+(по показаниям)	+			+
Оральный глюкозотолерантный тест (ОГТТ), суточное мониторирование гликемии <1>	+			+		+
Микробиологический анализ мокроты	+	+				+
Копрология (копрологическое исследование)	+			+		+
Определение активности панкреатической эластазы - <1> в кале <2>	+			+(при сохранной экзокринной функции поджелудочной железы)		+
Электрокардиография (ЭКГ)	+					+
Эхокардиография (ЭХО-КГ)	+			+		
УЗИ органов брюшной полости, доплерография	+			+		
(ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное), ультразвуковое						

исследование печени, ультразвуковое исследование гепатобилиарной зоны)						
Эластометрия печени	+					+
Рентгенография органов грудной клетки	+			+		+
КТ органов грудной клетки (с 5 лет или по показаниям) (компьютерная томография легких)					+	+
Магнитно-резонансная томография органов грудной полости						+
КТ пазух носа (с 5 лет) (компьютерная томография придаточных пазух носа, гортани) <1>	+			+		+
Магнитно-резонансная томография околоносовых пазух <1>						+
Остеоденситометрия <1> (рентгеноденситометрия)			+/-	+/-	+/-	+
Абдоминальная рентгенография						+
Оценка дефицита витамин А (определение концентрации						+

витамина А (ретинола) в сыворотке крови <4>)						
Оценка дефицита витамин D - (исследование уровня 25-ОН витамина Д в крови)				+		
Оценка дефицита витамин Е: (определение уровней - токоферола <3> и холестерина в сыворотке крови, а также их соотношения)						+
Оценка дефицита витамина К: (определение протромбинового (тромбопластинового) времени в крови или в плазме)						+ (обязательно - перед оперативным вмешательством , при кровотечениях)
Оценка дефицита витамина К (определение уровня витамина К в сыворотке крови <3>)						+
Витамин В12 (определение уровня витамина В12 (цианокобаламин) в крови)						+ (всем пациентам с МВ с синдромом короткой кишки)
Консультация оториноларинголога			+			
Эндоскопия носоглотки						+

(эндоскопическая эндоназальная ревизия полости носа, носоглотки)						
Тональная пороговая аудиометрия (регистрация вызванной отоакустической эмиссии и/или регистрация коротколатентных слуховых вызванных потенциалов, ASSR-тест) <1>						+
Консультация врача-диетолога		+				
Консультация психолога						+
Контроль навыков кинезитерапии и использования дыхательных тренажеров и приборов		+				
Консультация врача-гастроэнтеролога			+			
Фиброэзофагогастродуоденоскопия (эзофагогастродуоденоскопия)						+
Консультация врача-эндокринолога						+
Консультация врача-трансплантолога						+
Консультация врача-кардиолога (кардиолога детского)						+
Консультация врача-уролога						+

(уролога-андролога детского)						
Консультация врача-акушера-гинеколога						+
Рекомендации по лекарственному обеспечению, внесение изменений в региональный реестр по лекарственному обеспечению		+				
Годовой эпикриз (выписка для МСЭ) с рекомендациями и планом наблюдения на год				+		
Подписание информированного согласия и внесение данных пациента в национальный регистр				+		

Утверждена
приказом Министерства здравоохранения
Республики Мордовия
от 29.02.2024 N 348

ПАМЯТКА ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ ПРИ РОЖДЕНИИ РЕБЕНКА С КИСТОЗНЫМ ФИБРОЗОМ (МУКОВИСЦИДОЗОМ)

Общие сведения о кистозном фиброзе (муковисцидозе)

Кистозный фиброз (муковисцидоз) (далее - муковисцидоз) - генетическое заболевание. В результате генетического дефекта секрет большинства желез внешней секреции сгущается, затрудняется его эвакуация.

При муковисцидозе нарушен нормальный отток слизи из дыхательных путей, что приводит к застою мокроты и воспалению, поэтому у пациентов часто отмечается кашель с выделением мокроты, нередко у такого ребенка доктора выслушивают влажные и/или сухие локальные или распространенные хрипы в легких

Заболевание муковисцидоз характеризуется тем, что в той или иной степени в патологический процесс вовлекается весь организм, но в большей степени - органы дыхания, поджелудочная железа, печень, желчные пути, желудочно-кишечный тракт, потовые железы. Благодаря ранней диагностике и новейшим терапевтическим режимам, муковисцидоз давно перестал быть только педиатрической проблемой.

Адекватное своевременное и регулярное лечение, а также реабилитация способствуют улучшению прогноза и качества жизни у большинства пациентов.

Диагностика и лечение пациентов с муковисцидозом проводится мультидисциплинарной командой, включающей врача-пульмонолога (при его отсутствии - педиатра), врача-диетолога, врача по лечебной физкультуре (или врача по медицинской реабилитации, или врача-физиотерапевта, или специалиста с высшим (немедицинским) образованием (инструктора-методиста по лечебной физкультуре, врача по лечебной физкультуре) или специалиста со средним профессиональным (медицинским) образованием (инструктора по лечебной физкультуре, медицинскую сестру по массажу, медицинскую сестру по физиотерапии), врача-оториноларинголога, врача-гастроэнтеролога, психолога.

Правила жизни пациента с муковисцидозом

Исключительно важным является ежедневное проведение мероприятий, способствующих очистке дыхательных путей. Этим техникам и методикам обучает врач-физиотерапевт.

Общественные места

При посещении мест массового скопления людей пациентам с муковисцидозом необходимо соблюдать стандартные меры профилактики инфекций, прежде всего включающие в себя:

гигиену рук. Необходимо обрабатывать руки антибактериальным гелем или спиртовыми салфетками перед принятием пищи, после посещения туалета, после контакта с животными или игры на детской площадке;

ношение лицевой маски.

Особенно это важно соблюдать в таких высокорисковых по вирусной нагрузке местах, как метро, аэропорт, вокзал, на детских праздниках, культурно-массовых мероприятиях в закрытых помещениях. При организации мероприятий на воздухе ношение лицевой маски не обязательно.

После возвращения из мест массового скопления людей нужно вымыть руки, умыться, промыть назальным душем нос, сменить одежду.

Пациентам с муковисцидозом, живущим в одной семье:

нельзя использовать общие предметы (зубные щетки, посуду, дыхательное и кинезитерапевтическое оборудование).

Необходимо проводить кинезитерапию в разных комнатах и в разное время, не использовать дыхательные тренажеры друг друга.

Пациенты с муковисцидозом, не живущие в одной семье, должны соблюдать меры предосторожности: не здороваться за руку, избегать тесных контактов, держаться друг от друга на расстоянии 2 м.

Важно проводить обработку небулайзера (очистка, дезинфекция) после каждого использования.

Водный путь инфицирования.

Вода из-под крана может содержать атипичные микобактерии, синегнойную палочку, грибы. Вода, очищенная с помощью фильтров, не пропускающих частицы > 0,2 мкм, безопасна, но тем не менее использовать ее как питьевую можно только после кипячения. Для разведения ингаляционных растворов нужно использовать стерильную воду. Стерильная вода может со временем контаминироваться, как быстро это происходит, неизвестно.

Возможна передача инфекции от оборудования пациенту (аспираторы, небулайзеры). Для аэрозольной терапии используются только стерильные растворы, применять их следует с соблюдением асептики. После каждого использования необходимо проводить дезобработку и стерилизацию оборудования.

Душевые кабины в бассейне, аквапарки, бассейны малого объема (в том числе детские бассейны при отелях), бани/сауны могут стать источником инфекции.

Водоемы со стоячей или загрязненной водой, родники (небольшие озера и водохранилища, особенно с большим количеством диких птиц и др.) могут стать источником инфекции.

Для профилактики водного пути инфицирования необходимо:

полоскать рот и употреблять в пищу только кипяченую или бутилированную воду;

использовать для ингаляционной терапии только стерильные растворы;

смывать воду в унитазе только при закрытой крышке;

обрабатывать небулайзер после каждого использования;

менять фильтры и небулайзер 1 раз в 6 месяцев и при проведении эрадикационной терапии инфекций;

дезинфицировать назальный душ после каждого использования;

у детей раннего возраста для анализа микробной флоры проводить глубокий мазок из зева или получать мокроту, используя индивидуальный аспиратор;

не мыться в душевой кабине до и после посещения бассейна;

избегать купания в мелких бассейнах, аквапарках, загрязненных водоемах;

не употреблять воду из источников и родников.

Пищевой путь инфицирования.

Недостаточно промытые овощи/фрукты/ягоды.

Некачественная термическая обработка продуктов.

Использование в пищу несвежих овощей/фруктов/ягод.

Грибы *Aspergillus* spp. могут содержаться в кукурузе, орехах, семенах и зерне.

Для профилактики пищевого пути инфицирования необходимо:

использовать для обработки овощей, ягод и фруктов специальные дезинфицирующие средства;

подвергать адекватной термической обработке мясные продукты и морепродукты;

не использовать в пищу подгнившие или заплесневелые овощи, ягоды, фрукты.

Воздушно-капельный и контактный пути заражения.

Воздушно-капельный путь передачи инфекции - это заражение через воздух, в который попадают и распространяются на расстояние около 2 м при разговоре, кашле и чихании пациентов

мельчайшие брызги и капли слюны и носовой слизи, содержащие возбудителей болезней - капельная инфекция (основные возбудители хронического микробно-воспалительного процесса дыхательного тракта (Всс, MRSA, мультирезистентная *P.aeruginosa*, *Achromobacter* spp., НТМБ), а также грипп, ангина, дифтерия, коклюш, корь, скарлатина, туберкулез). При высыхании этих брызг и капель возбудители болезни долго сохраняются в пыли - пылевая инфекция. Заражение происходит при вдыхании возбудителей болезней.

Контактные путь через поверхности, также может быть причиной инфицирования.

Aspergillus spp. обитают в почве и на растительных остатках. В связи с этим они постоянно присутствуют в воздухе внешней среды и внутри помещений. Поскольку *Aspergillus* spp. распространены повсеместно, полностью исключить контакт пациента с микромицетами невозможно, тем не менее следует стремиться максимально снизить риск инфицирования.

Респираторные вирусы являются важными патогенами для пациентов с муковисцидозом. Вирусы, такие как респираторно-синцитиальный вирус (RSV), вирус гриппа, вирус парагриппа, аденовирус и риновирусы, имеют относительно короткие периоды инкубации (менее 1 недели), а передача происходит в основном посредством прямого контакта с инфицированными людьми или косвенного контакта, касаясь инфицированных предметов. Капельная передача инфекционных респираторных секретов происходит с вирусом гриппа и аденовирусами. Дети с муковисцидозом не более восприимчивы к инфекциям вирусных респираторных путей, чем их здоровые сверстники. Однако респираторные вирусные заболевания могут у них протекать тяжелее и способствовать развитию бактериальной инфекции.

Для профилактики воздушно-капельного и контактного пути инфицирования необходимо соблюдать правила:

не подходить к другим пациентам с муковисцидозом ближе, чем на 2 м; использовать лицевые маски;

использовать лицевую маску во время повышенной заболеваемости и посещения общественных учреждений, а также при посещении лечебных учреждений;

обрабатывать поверхности после пациентов;

обрабатывать руки;

пациенты с муковисцидозом не должны находиться в жилых и больничных помещениях, пораженных плесенью;

необходимо следить за соблюдением температурно-влажностного режима в помещениях, не допускать протечек, аварий, затоплений подвалов и т.п.;

в случае появления признаков плесени в помещениях необходимо перевести пациентов муковисцидозом в другое помещение;

для ликвидации последствий появления плесени в зданиях необходимо выявить и устранить причину появления сырости в здании, провести просушку и обработку очагов биоповреждений

строительными биоцидами, активными против грибов;

в квартирах пациентов с муковисцидозом, а также больничных помещениях и поликлиниках, не должно быть цветов в горшках, зимних садов и пр.;

в связи с тем, что большое количество спор грибов присутствует на частичках пыли, необходимо избегать контакта пациентов с муковисцидозом с пылью, тщательно проводить влажную уборку помещений.

Утверждена
приказом Министерства здравоохранения
Республики Мордовия
от 29.02.2024 N 348

ПАМЯТКА "ВОПРОС - ОТВЕТ" ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ РЕБЕНКА С МУКОВИСЦИДОЗОМ

Что такое "муковисцидоз"?

Муковисцидоз или кистозный фиброз - одно из наиболее распространенных наследственных заболеваний в мире. Причиной муковисцидоза является дефектный ген. В результате чего внутренние органы, особенно легкие и пищеварительная система, забиваются густой липкой слизью, что приводит к хроническим инфекциям, воспалению в легких и затруднению переваривания пищи.

Как часто встречается это заболевание?

В России живут более 4200 человек с муковисцидозом. Во всем мире людей с муковисцидозом насчитывается около 100000 человек.

Что вызывает муковисцидоз?

Муковисцидоз - это генетическое заболевание. Один человек из 25 является носителем дефектного гена CFTR, обычно сам того не подозревая. Если ребенок рождается у двух носителей дефектного гена, вероятность заболеть муковисцидозом у ребенка составляет один к четырем (25%).

Можно ли заразиться муковисцидозом?

Нет, муковисцидозом нельзя заразиться, он может быть вызван только наследованием двух копий дефектного гена. Вы можете быть носителем дефектного гена, не страдая муковисцидозом.

Какие симптомы у муковисцидоза?

У людей с муковисцидозом легкие выделяют более густую мокроту (слизь), чем обычно, что может задерживать бактерии в мелких дыхательных путях и приводить к инфекции. Симптомы, которые обычно развиваются, включают постоянный кашель, свистящее дыхание, одышку и затрудненное дыхание, а также повторяющиеся инфекции грудной клетки.

Густые слизистые выделения блокируют нормальный отток пищеварительных соков из поджелудочной железы. По этой причине пища не может перевариваться или усваиваться должным образом, в частности жирная пища и жирорастворимые витамины (витамины А, D, Е и К). Это может вызвать недоедание, которое приводит к замедлению роста и недостаточной прибавке массы тела, вздутию живота и болям в животе, запорам и длительной диарее.

Другие симптомы могут включать инфекции придаточных пазух носа и полипы в носу. У некоторых взрослых с муковисцидозом также могут развиваться диабет, связанный с муковисцидозом, артрит, остеопороз и проблемы с печенью.

Симптомы обычно впервые проявляются в течение первого года жизни, но в меньшинстве случаев могут проявиться только в более позднем детском возрасте или после него. Тяжесть симптомов может варьироваться, и не у всех людей с муковисцидозом будут проявляться все симптомы.

Существуют ли различные типы муковисцидоза?

Существуют более 2000 выделенных мутаций гена муковисцидоза (CFTR). Муковисцидоз - очень сложное заболевание, которое поражает людей по-разному. У некоторых пищеварительная система страдает больше, чем легкие. У других нет проблем с поджелудочной железой.

На что имеют право пациенты с муковисцидозом?

Согласно ст. 37 Федеральный закон от 21.11.2011 N 323-ФЗ (ред. от 28.12.2022) "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" (с изм. и доп., вступ. в силу с 11.01.2023), медицинская помощь, за исключением медицинской помощи, оказываемой в рамках клинической апробации, организуется и оказывается:

в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, утверждаемыми уполномоченным федеральным органом исполнительной власти и обязательными для исполнения на территории Российской Федерации всеми медицинскими организациями;

в соответствии с положением об организации оказания медицинской помощи по видам медицинской помощи;

на основе клинических рекомендаций;

с учетом стандартов медицинской помощи, утверждаемых уполномоченным федеральным органом исполнительной власти.

Пациенту с муковисцидозом устанавливается инвалидность?

Сам по себе диагноз муковисцидоза не является безусловно инвалидизирующим, т.е. не всегда при данном заболевании больной признается инвалидом, все зависит от степени тяжести

заболевания.

Определить степень тяжести заболевания по одному слову "муковисцидоз" не представляется возможным.

При легком течении муковисцидоза должны присутствовать все признаки: непостоянный кашель, в повторных высевах мокроты не выделяется *Ps.aeruginosae*, ОФВ1 более 80%, отсутствие кистозных бронхоэктазов по данным компьютерной томографии (КТ), хотя возможно варикозное и цилиндрическое расширение бронхов с утолщением их стенок, вынужденная антибактериальная терапия проводится на фоне ОРВИ менее 6 недель в год (в том числе внутривенно менее 3 недель), нормальные прибавки веса при адекватной ферментотерапии, отсутствие отчетливых признаков холестаза и цитолиза в печени.

Больные имеют хорошее физическое развитие, нормальную способность к обучению в школе, то есть не имеют ограничений жизнедеятельности и не являются инвалидами (3 - 4 группа здоровья).

Среднетяжелая форма муковисцидоза характеризуется: отсутствием признаков тяжелого течения и присутствием не всех признаков легкого течения.

Для установления диагноза тяжелой формы заболевания достаточно одного из признаков: стабильные высевы *Ps. aeruginosae* в мокроте, ОФВ1 менее 50%, наличие цирроза печени, наличие инсулинзависимого диабета, доказанная грибная инфекция респираторного тракта (кандидоз, аспергиллез), антибактериальная терапия более 90 дней в году (внутривенно более 6 недель), периоды между обострениями менее 4 месяцев, кистозные бронхоэктазы на КТ, осложнения (спонтанный пневмоторакс, желудочно-кишечные кровотечения, острая и хроническая почечная недостаточность, амилоидоз почек).

Осложнениями муковисцидоза являются: вторичная хроническая пневмония, хроническое легочное сердце, цирроз печени, гипотрофия, анемия, кишечная непроходимость, сахарный диабет, выпадение прямой кишки, хронический панкреатит.

Инвалидами больные признаются при муковисцидозе средней степени тяжести и при тяжелом течении данного заболевания.

При легком течении муковисцидоза инвалидность не устанавливается.

Порядок проведения медико-социальной экспертизы (МСЭ) установлен Постановление Правительства РФ от 05.04.2022 N 588 (ред. от 24.01.2023) "О признании лица инвалидом".

На какие препараты имеют право пациенты с муковисцидозом?

Пациенты с муковисцидозом могут обеспечиваться следующими лекарственными средствами: Дорназа Альфа, ферменты поджелудочной железы (Креон), урсодезоксихоливая к-та, муколитики, антибиотики, медицинские изделия и специальное питание из Перечня, утвержденного распоряжением Правительства Российской Федерации.

Все лекарственные препараты, медицинские изделия и специальное питание, не включенное

в Перечень, но назначенное по жизненным показаниям.

Ивакафтор/Лумакафтор, ТН "Оркамби"

Элексакафтор/ивакафтор/тезакафтор; Ивакафтор, ТН "Трикафта"

Пациенты с муковисцидозом могут обеспечиваться лекарственными средствами их разных источников.
