

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ИМЕНИ В.А. АЛМАЗОВА»
ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ

«ОДОБРЕНО»

Учебно-методическим советом

ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»

Минздрава России

18 марта 2025 г.

Протокол № 03/2025

«УТВЕРЖДАЮ»

Генеральный директор

ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»

Минздрава России

Е.В. Шляхто

31 марта 2025 г.

Заседание Ученого совета

31 марта 2025 г.

Протокол № 3

Лечебный факультет

Кафедра детских болезней с клиникой

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА

ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ (СТАЖИРОВКА)

«Актуальные вопросы диагностики и лечения орфанных заболеваний»

Срок обучения: 90 часов

Форма обучения: очная

Санкт-Петербург

2025

КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ

1. Составители программы

2. Общие положения

2.1. Цели и задачи дополнительной профессиональной программы

2.2. Требования к уровню образования слушателя

2.3. Нормативный срок освоения программы

2.4. Форма обучения, режим продолжительности занятий

3. Планируемые результаты обучения

4. Учебный план

5. Календарный учебный график

6. Учебная программа

7. Условия реализации программы

7.1. Учебно-методическое и информационное обеспечение

7.2. Материально-технические условия реализации программы

7.3. Кадровое обеспечение программы

8. Формы контроля и аттестации

9. Нормативно-правовые акты

1. Составители программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, ученое звание	Должность	Место работы
1.	Никитина Ирина Леоровна	д.м.н.	Заведующий кафедрой детских болезней с клиникой	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
2.	Леонова Ирина Александровна	к.м.н.	Доцент кафедры детских болезней с клиникой	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
3.	Лискина Анастасия Сергеевна	к.м.н.	Ассистент кафедры детских болезней с клиникой	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
4.	Вторникова Наталья Игоревна	-	Ассистент кафедры детских болезней с клиникой	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
По методическим вопросам				
1.	Овечкина Мария Андреевна	к.м.н.	Заведующий УМО	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России

Программа обсуждена на заседании кафедры детских болезней с клиникой 03.03.2025 г., протокол № 7.

2. Общие положения

2.1 Цели и задачи дополнительной профессиональной программы

Цели и задачи дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Актуальные вопросы диагностики и лечения орфанных заболеваний» (далее программа).

Цель: совершенствование имеющихся компетенций, получение новых компетенций, необходимых для выполнения профессиональной деятельности в рамках диагностики и лечения орфанных заболеваний.

Задачи:

- обновление существующих и получение новых практических знаний и навыков по вопросам диагностики и лечению орфанных заболеваний;

- усвоение и закрепление на практике в структуре стажировки профессиональных знаний, умений и навыков, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам диагностики и лечению орфанных заболеваний.

2.2 Требования к уровню образования слушателя

К освоению программы допускаются лица, имеющие высшее образование по одной из специальностей: «Педиатрия», «Лечебное дело» и прошедшие подготовку в ординатуре или профессиональную переподготовку по специальностям «Педиатрия», «Гастроэнтерология», «Детская эндокринология», «Терапия», «Детская кардиология».

Нормативный срок освоения программы составляет 90 академических часов.

2.3 Форма обучения, режим и продолжительность занятий

Форма обучения	Всего часов
Очная	90

3. Планируемые результаты обучения

В результате освоения программы у обучающегося совершенствуются компетенции: готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований, интерпретации их результатов, выбора метода лечения и профилактики орфанных заболеваний.

№ п/п	Номер компетенции	Индикаторы компетенции	В результате освоения программы обучающиеся должны		
			знать	уметь	владеть
1.	ПК-1	Готовность к выбору и применению методов диагностики орфанных заболеваний у детей	основные положения нормативных документов о диагностике орфанных заболеваний у детей (клинические рекомендации)	выбирать необходимый объем обследований	техникой проведения стимуляционных проб
2.	ПК-2	Готовность к разработке	основные	обосновать выбор	владение методами

		плана, выбору и назначению лечения детей с орфанными заболеваниями	положения нормативных документов об выборе метода лечения (клинические рекомендации, протоколы лечения)	лекарственных препаратов, либо других методов лечения, назначать лекарственные препараты, проводить мониторинг эффективности и безопасности рекомендованных методов лечения	лечения при различных орфанных заболеваниях; владение знаниями о механизмах действия лекарственных средств, медицинских показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, побочных действиях.
3.	ПК-3	Готовность к реализации и контролю эффективности медицинской реабилитации при орфанных заболеваниях у детей	основы и методы, показания и противопоказания к медицинской реабилитации детей с орфанными заболеваниями	определять медицинские показания и разрабатывать план медицинской реабилитации детей с орфанными заболеваниями	составление плана мероприятий и проведение мед. реабилитации; направление детей к врачам-специалистам, оценка эффективности и безопасности мед. реабилитации детей с орфанными заболеваниями

4. Учебный план

№ п/п	Наименование разделов программы	Всего часов	В том числе		Форма контроля
			Занятия лекционного типа	Стажировка	
1.	Раздел 1. Общие вопросы орфанных болезней	8	-	8	ТК
2.	Раздел 2. Орфанные заболевания в педиатрии	70	12	58	ТК
3.	Раздел 3. Психо-социальные аспекты орфанных болезней	10	6	4	ТК
4.	Итоговая аттестация	2	-	-	Зачет
ИТОГО		90	18	70	2

ТК - текущий контроль

5. Календарный учебный график

Вид учебной работы	Количество академических часов в день	Количество дней	Всего часов по разделам программы
Занятия лекционного типа	4-6	4	18
Стажировка	4-6	12	70
Итоговая аттестация	2	1	2

6. Учебная программа

№ п/п	Наименование и содержание разделов программы	Всего часов	В том числе		Форма контроля
			Занятия лекционного типа	Стажировка	
1.	Раздел 1. Общие вопросы орфанных болезней	8	-	8	-
1.1.	Понятие об орфанных болезнях. Эпидемиология. Критерии диагностики	2	-	2	ТК
1.2.	Законодательная база в РФ по орфанным болезням. Неонатальный скрининг в РФ	2	-	2	ТК
1.3.	Маршрутизация пациента с орфанными заболеваниями. Роль Федеральных центров.	1	-	1	ТК
1.4.	Лекарственное обеспечение. Роль пациентских организаций	1	-	1	-
1.5.	Общие подходы к генетическому обследованию орфанных больных и интерпретация результатов генетического обследования	2	-	2	-
2	Раздел 2. Орфанные заболевания в	70	12	58	-

	педиатрии				
2.1.	Орфанные болезни с преимущественным поражением печени (дефицит кислой липазы, дефицит альфа-1-антитрипсина, врожденные нарушения гликозилирования, мукополисахаридозы)	14	4	10	ТК
2.2.	Дефицит кислой сфингомиелиназы (болезнь Нимана-Пика)	6	2	4	-
2.3.	Врожденные энтеропатии	6	-	6	ТК
2.4.	Врожденный гиперинсулинизм. Дифференциальный диагноз гипогликемий (гликогенозы, аминокацидурии, синдром вр. резистентности к инсулину и др.)	12	2	10	-
2.5.	Врожденные липодистрофии	2	2	-	-
2.6.	Орфанные болезни с задержкой роста (Синдром Ларона)	6	-	6	-
2.7.	Орфанные болезни с синдромом гиповентиляции (Ундина, Рохад)	12	2	10	-
2.8.	Орфанные болезни с поражением костной ткани (гипофосфатазия)	6	-	6	-
2.9.	Разбор клинических случаев из практики	6	-	6	-
3	Раздел 3. Психо-социальные аспекты орфанных болезней	10	6	4	-
3.1.	Основы перинатальной психологии	4	4	-	ТК
3.2.	Основы коммуникации с семьей пациента с орфанным	6	2	4	ТК

	заболеванием				
4	Итоговая аттестация	2	-	-	Зачет
ИТОГО		90	18	70	2

Цель стажировки:

- изучение алгоритмов оказания лечебно-профилактической помощи детям разного возраста с орфанной патологией;
- осуществлять обоснованное лекарственное обеспечение детей с орфанными заболеваниями;
- формирование практических навыков проведения фармакологических проб, интерпретации и проведения дифференциальной диагностики различных видов орфанных заболеваний у детей.

Клиническая база стажировки: ФГБУ «НМИЦ имени В.А. Алмазова» г. Санкт-Петербург, ул. Аккуратова, д. 2, Коломяжский проспект, 21.корп.2.

7. Условия реализации программы

7.1 Учебно-методическое и информационное обеспечение.

В институте медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России создана и функционирует электронная информационно-образовательная среда (ЭИОС), включающая в себя электронные информационные ресурсы, электронные образовательные ресурсы. ЭИОС обеспечивает освоение обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся. Электронные библиотеки обеспечивают доступ к профессиональным базам данных, справочным и поисковым системам, а также иным информационным ресурсам.

Программное обеспечение, профессиональные базы данных, информационные справочные системы, ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимые для освоения программы.

Программное обеспечение, используемое при осуществлении образовательного процесса по программе:

- Операционная система семейства Windows
- Пакет OpenOffice
- Пакет LibreOffice
- Microsoft Office Standard 2016
- NETOP Vision Classroom Management Software
- Образовательный портал ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
<http://moodle.almazovcentre.ru/>
- САБ «Ирбис 64» - система автоматизации библиотек. Электронный каталог АРМ «Читатель» и Web-Ирбис

Профессиональные базы данных, используемые при осуществлении образовательного процесса по программе:

- Электронная библиотечная система «Медицинская библиотека «MEDLIB.RU» (www.medlib.ru)

- Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» (www.rosmedlib.ru)
- ЭБС «Букап» (<https://www.books-up.ru/>)
- ЭБС «Юрайт» (<https://urait.ru/>)
- Электронная библиотека Профи-Либ «Медицинская литература издательства «Спецлит» <https://speclit.profy-lib.ru/>)
- Всемирная база данных статей в медицинских журналах PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru/>

Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимые для освоения программы:

- Поисковые системы Yandex (<http://www.yandex.ru/>)
- Мультимедийный словарь перевода слов онлайн Мультитран (<http://www.multitran.ru/>)
- Университетская информационная система РОССИЯ (<https://uisrussia.msu.ru/>)
- Публикации ВОЗ на русском языке (<https://www.who.int/ru/publications/i>)
- Международные руководства по медицине (<https://www.guidelines.gov/>)
- Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) (<http://www.femb.ru>)
- US National Library of Medicine National Institutes of Health (www.pubmed.com)
- Русский медицинский журнал (www.rmj.ru)
- Министерство здравоохранения Российской Федерации (www.rosminzdrav.ru/ministry/inter)
- КиберЛенинка — это научная электронная библиотека (<https://cyberleninka.ru>)
- Российская государственная библиотека (www.rsl.ru)

В институте медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России создана и функционирует электронная информационно-образовательная среда (ЭИОС), включающая в себя электронные информационные ресурсы, электронные образовательные ресурсы. ЭИОС обеспечивает освоение обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся. Электронные библиотеки обеспечивают доступ к профессиональным базам данных, справочным и поисковым системам, а также иным информационным ресурсам.

Программное обеспечение, профессиональные базы данных, информационные справочные системы, ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимые для освоения программы.

Программное обеспечение, используемое при осуществлении образовательного процесса по программе:

- Операционная система семейства Windows
- Пакет OpenOffice
- Пакет LibreOffice
- Microsoft Office Standard 2016
- NETOP Vision Classroom Management Software
- Образовательный портал ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России <http://moodle.almazovcentre.ru/>
- САБ «Ирбис 64» - система автоматизации библиотек. Электронный каталог АРМ «Читатель» и Web-Ирбис

Профессиональные базы данных, используемые при осуществлении образовательного процесса по программе:

- Электронная библиотечная система «Медицинская библиотека «MEDLIB.RU» (www.medlib.ru)
- Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» (www.rosmedlib.ru)

- ЭБС «Букап» (<https://www.books-up.ru/>)
- ЭБС «Юрайт» (<https://urait.ru/>)
- Электронная библиотека Профи-Либ «Медицинская литература издательства «Спецлит» <https://speclit.profy-lib.ru/>)
- Всемирная база данных статей в медицинских журналах PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru/>

Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимые для освоения программы:

- Поисковые системы Yandex (<http://www.yandex.ru/>)
- Мультимедийный словарь перевода слов онлайн Мультитран (<http://www.multitrans.ru/>)
- Университетская информационная система РОССИЯ (<https://uisrussia.msu.ru/>)
- Публикации ВОЗ на русском языке (<https://www.who.int/ru/publications/i>)
- Международные руководства по медицине (<https://www.guidelines.gov/>)
- Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) (<http://www.femb.ru>)
- US National Library of Medicine National Institutes of Health (www.pubmed.com)
- Русский медицинский журнал (www.rmj.ru)
- Министерство здравоохранения Российской Федерации (www.rosminzdrav.ru/ministry/inter)
- КиберЛенинка — это научная электронная библиотека (<https://cyberleninka.ru>)
- Российская государственная библиотека (www.rsl.ru)

Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения программы:

Основная литература:

1. Никитина, И.Л. Детские болезни: учебник в 2-х томах. Том 1 / Никитина, И.Л. Детские болезни: учебник в 2-х томах. Том 1 / И. Л. Никитина. - СПб.: СпецЛит, 2021. - 791 с.
2. Никитина, И.Л. Детские болезни: учебник в 2-х томах. Том 1 / Никитина, И.Л. Детские болезни: учебник в 2-х томах. Том 2 / И. Л. Никитина. - СПб.: СпецЛит, 2022. - 648 с.
3. Симптомы и синдромы в педиатрии / Р. Р. Кильдиярова, Д. Ю. Латышев. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970472163.html>
4. Клинический диагноз в педиатрии (формулировка, классификации) / Ю. С. Сергеев. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970462928.html>
5. Онконадзорность в педиатрии / Рыков М. Ю. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970453995.html>
6. Эндокринология: национальное руководство / под ред. И. И. Дедова, Г. А. Мельниченко. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970467510.html>
7. Неотложная эндокринология: учебное пособие / А. М. Мкртумян, А. А. Нелаева. - 3-е изд., испр. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459324.html>

8. Справочник по выявлению пациентов с редкими орфанными болезнями в ходе проведения профилактических осмотров. /под. Ред. А.А.Баранова, Л.С.Намазовой-Барановой, Н.Д. Вашакмадзе. - М.:Педиатръ. - 2025. - 3766с.

Дополнительная литература.

1. Амбулаторно-поликлиническая педиатрия. Стандарты медицинской помощи. Критерии оценки качества. Фармакологический справочник / сост. А. И. Муртазин. - 2-е изд. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - Текст : электронный // URL :

<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463260.html>

2. Руководство участкового педиатра / под ред. Т. Г. Авдеевой. - 4-е изд., испр. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - Текст : электронный // URL :

<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463826.html>

3. Детская эндокринология: учебник / И. И. Дедов, В. А. Петеркова, О. А. Малиевский, Т. Ю. Ширяева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - Текст: электронный // URL:

<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970474914.html>

4. Эндокринные заболевания у детей и подростков / под ред. Е. Б. Башниной - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст: электронный // URL:

<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970440278.html>

5. _Неонатология. Клинические рекомендации / под ред. Н.Н. Володина, Д. Н. Дегтярева, Д. С. Крючко. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Текст : электронный // URL :

<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970458174.html>

6. Фармакотерапия в педиатрии / под ред. Е. В. Ших, Е. И. Алексеевой, В. Н. Дроздова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - Текст : электронный // URL :

<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970466445.html>

7.2 Материально-технические условия реализации программы

Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий	Вид занятий	Наименование оборудования, программного обеспечения
Учебная аудитория № 1007 (Коломяжский пр., д. 21, корп. 2 10 этаж)	Занятия лекционного типа, стажировка	Компьютер с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Проектор Экран Ноутбук с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду

Учебная аудитория № 1007 (Коломяжский пр., д. 21, корп. 2 10 этаж)	Занятия лекционного типа, стажировка	Моноблок с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду – 14 шт. Экран – 1 шт. Учебная специализированная мебель: доска, столы, стулья.
---	--------------------------------------	--

7.3 Кадровое обеспечение

Реализация программы осуществляется руководящими и научно-педагогическими работниками ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России, квалификация которых соответствует квалификационным характеристикам, установленным квалификационными требованиями к медицинским и фармацевтическим работникам, утвержденными Министерством здравоохранения Российской Федерации и квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, в разделе «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования».

8. Формы контроля и аттестации

Текущий контроль проводится в форме контрольных вопросов. Итоговая аттестация проводится в форме зачета, в виде тестирования

Формы контроля	Общее количество оценочных материалов	
	КВ	ТЗ
Текущий контроль	14	-
Итоговая аттестация – зачет	-	20

ТЗ – тестовые задания

КВ – контрольные вопросы

Примеры контрольных вопросов для текущего контроля

1. Понятие об орфанных болезнях. Эпидемиология. Критерии диагностики. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний.
2. Федеральные законы, регламентирующие законодательную базу РФ по орфанным болезням. Порядок проведения неонатального скрининга в РФ, перечень заболеваний, входящих в скрининг.
3. Лекарственное обеспечение пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями.
4. Подходы к генетическому обследованию орфанных больных и интерпретация результатов генетического обследования.
5. Орфанные болезни с преимущественным поражением печени. Классификация, особенности диагностики, принципы лечения.

Примеры тестовых заданий для итоговой аттестации

1. Гипофосфатазия связана с мутациями гена ALPL, который располагается на коротком плече хромосомы

- a. 1;
- b. 4;
- c. 2;
- d. 3.

2. Болезнь Ниманна-Пика тип С наследуется

- a. аутосомно-доминантно;
- b. X-сцеплено рецессивно;
- c. аутосомно-рецессивно;
- d. X-сцеплено доминантно.

3. Некетотическая гипогликемия - признак

- a. агликогеноза;
- b. болезней гликозилирования;
- c. болезни β -окисления жирных кислот;
- d. болезни накопления гликогена.

Обучающиеся допускаются к итоговой аттестации после изучения программы в полном объеме, предусмотренном учебным планом.

Документ, выдаваемый после завершения программы: удостоверение о повышении квалификации.

9. Нормативные правовые акты

1. Приказ № 316 Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 декабря 1993 г. «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации» (с изменениями от 5 августа 2003 г.).

2. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 г. № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и/или наследственными заболеваниями» (с изменениями и дополнениями).

3. Постановление Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента» (с изменениями и дополнениями).

4. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.02.2021 г. № 116н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи взрослому населению при онкологических заболеваниях».

5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 5 февраля 2021 г. № 55н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «детская онкология и гематология».

6. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.10.2020 №1130н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»». (Зарегистрирован 12.11.2020 № 60869).

7. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 31 июля 2020 г. № 803н «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению».

8. Постановление Правительства Российской Федерации от 26 ноября 2018 г. № 1416 «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, лиц после трансплантации органов и/или тканей, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации».

9. Статья 44. «Медицинская помощь гражданам, которым предоставляются государственные гарантии в виде обеспечения лекарственными препаратами специализированными продуктами лечебного питания» Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации».

10. Постановление Правительства Российской Федерации от 21 мая 2021 г. № 769 «Об утверждении Правил обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) конкретному ребенку с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей».

11. Приказ № 185 Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22 марта 2006 г. «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания».

12. Указ Президента Российской Федерации от 5 января 2021 г. № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра».

13. Приказ № 736 Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 03.12.2007 (ред. От 27.12.2011 г.) «Об утверждении перечня медицинских показаний для искусственного прерывания беременности»

14. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

