



«БЕКТЕМІН»
Қазақстан Республикасының
Денсаулық сақтау вице-министрі
Л.М. Ақтаева

« 17 » 04 2017 ж.

Қазақстан Республикасында балаларда сирек кездесетін аурулардың диагностикасы мен оны емдеудің жаңа стандарттарын енгізу жөніндегі 2017-2019 жылдарға арналған жол картасы

№	Атауы	Орындау мерзімі	Аяқтау нысаны	Орындауға жауаптылар	Қаржыландыру көздері
1	2	3	4	5	6
1. Нормативтік құқықтық базаны жетілдіру					
1.	«Тегін медициналық көмектің кепілдік берілген көлемінің шеңберінде дәрілік заттармен және медициналық мақсаттағы бұйымдармен, оның ішінде белгілі бір аурулары (жай-күйлері) бар азаматтардың жекелеген санаттарына амбулаториялық деңгейде тегін немесе жеңілдікпен берілетін дәрілік заттармен және мамандандырылған емдік өнімдердің тізбесін бекіту туралы» Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің м.а. 2011 жылғы 4 қарашадағы № 786 бұйрығына кейбір сирек кездесетін аурулар бойынша дәрілік заттармен	2017 жылғы қыркүйек	бұйрық	ДСМ (МКҰД) ІПХҒО АБҰҒО АГжПҒО	талап етілмейді

қамтамасыз ету бөлігінде толықтырулар енгізу:

IV типті Мукополисахаридоз - Элосульфаз
альфа;

Гоше ауруы – Веллаглуцераза;

Ювенилды идионатиялық артрит-
Тоцилизумаб, Адалимумаб, Этанеруепт;

Буллезді эпидермолиз - пронтосан,
банеоцин, судокрем, аргосульфан,
мамандардырылған таңу материалдары
(неадгезивті, гидрогель, гидроактивті,
гидроколлоидты таңғыш; жұмсақ силиконды
жабындысы бар әртүрлі үлгідегі таңғыш;
коллагенді кеуекті жабынды; құрамында
күмісі бар таңғыштар; құрамында
хлоргексидині бар таңғыштар; құрамында
антибактериалды компоненті бар
таңғыштар; арнайы
бесбармақтар), мамандандырылған диета
өнімдері;

Муковисцидоз – Тобрамицин, ингаляцияға
арналған Колистин, Аквадекс,
Урсодезоксихолин қышқылы, орта тізбекті
триглицеридтары бар мамандандырылған
диета өнімдері, мамандандырылған жоғары
энергетикалы емдік қоспа;

Жетілмеген остеогенез-
бифосфонат тобындағы препараттар;

Крон ауруы, Ойықжара колигі –
Канакинумаб, Анакиндра;

	<p>Нимана Пика ауруы, С типі–Миглустат; Туа біткен ихтиоз (эртүрлері) - Ацитретин, Изотретиноин, Лиарозол, Талорозол, Тазаротен; Күлдіреуік, Дюринг ауруы - Диафенилсульфон,Клофазимин, Преднизолон, Афамеланотид, Велтузумаб,Микофенолатамофетил; Бастапқы өкпе гипертензиясы- Бозентан, Силденафил; Туберкулезді беріш кешені –Эверолимус; Фенилкетонурия және басқа дагиперфенилаланинемия–Куван; ІтиптіГ лутароваяацидурия– Г лутаридон; Тирозинемия – Тирозидон; Гомоцистинурия – Хомидон; Метилмалондыжәне и пропиондыацидемия –ХМТVI мамандандырылған диетаға өнімдері; Изовалерианацидемиясыжәне басқа да лейцин метаболизмінің бұзылуы–XLEU мамандандырылған диета өнімдері</p>		
<p>Древет синдромы (тұқым қуалайтын эпилептикалық энцефалопатия) – Стериопентол, Клобазам, Руфинамид, Синактен Депо, канабидиол</p> <p>Біріншілік иммундық тапшылық - гамма - 1β рекомбинантты интерферон, заттың 100 микрограмм флакондары (3 миллион Х.Б.), капсуладағы 100 мг итраконазол,</p>			

	капсуладағы 100 мг даназол, колхицин, 1 мг таблеткалар					
2.	ҚР бас штагтан тыс балалар мамандары (бейн бойынша) орфандық аурулардың тізбесіне толықтырулар енгізу үшін аргументті негіздемесі бар нозологиялар тізімін ұсыну	2017 жылғы сәуір	ҚР ДСМ ақпарат	ҚР бас штагтан тыс балалар мамандары	ҚР бас штагтан тыс балалар мамандары	талап етілмейді
3.	«Орфандық (сирек) препараттар тізбесі » ҚР Денсаулық сақтау министрінің 2015 жылғы 22 мамырдағы № 370 бұйрығына нозологиялар тізбесін толықтыру бөлігінде өзгерістер енгізу бойынша ұсыныстар енгізу	2017 жылғы мамыр	бұйрық	ҚР бас штагтан тыс балалар мамандары	ҚР бас штагтан тыс балалар мамандары	талап етілмейді
4.	«Стационарды алмастыратын көмек көрсету қағидаларын бекіту туралы» Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2015 жылғы 17 тамыздағы №669 бұйрығына сирек кездесетін аурулары бар балаларға әртүрлі асқынуларын емдеу үшін үйдегі стационарды енгізу бөлігінде толықтырулар енгізу	2017 жылғы қазан	бұйрық	ДСМ (МКҰД) ПБХҒО АБҰҒО ЖАО	ДСМ (МКҰД) ПБХҒО АБҰҒО ЖАО	талап етілмейді
5.	«Медициналық-әлеуметтік сараптама жүргізу қағидаларын бекіту туралы» Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2015 жылғы 30 қаңтардағы №44 бұйрығына кейбір сирек кездесетін аурулары бар балаларда мүгедектікті тану рәсімдерін оңайлату бөлігінде өзгерістер енгізу мүмкіндігі жөніндегі мәселені қарау	2017 жылғы сәуір	бұйрық	ҚР Еңбекмині ҚР ДСМ (МКҰД)	ҚР Еңбекмині ҚР ДСМ (МКҰД)	талап етілмейді
6.	Сирек кездесетін аурулармен ауыратын балалардың диагностикасы мен емдеу алгоритмін әзірлеу және бекіту (МПС, Гоше ауруы, муковисцидоз, фенилкетонурия)	2017 жылғымаусым	бұйрық	ПБХҒО АБҰҒО АГЖПҒО	ПБХҒО АБҰҒО АГЖПҒО	талап етілмейді

7.	Сирек кездесетін аурулардың болуы мүмкін әртүрлі асқынулары бар балаларға медициналық көмекті ұйымдастыру бойынша ұсыныстарды енгізу (жамбас ағзалары функцияларының бұзылуы, ауырсыну синдромы, тыныс алу және жүрек-тамыр функциясының жетіспеушілігі, қышыну және тері қабатының инфекциясы және т.б.)	2017 жылғы сәуір	ҚР ДСМ-ге ақпарат	ЖАО	талап етілмейді
8.	Сирек кездесетін аурулары бар балаларға арналған өңірлерде катамнестикалық кабинеттер ұйымдастыру	2017 жылғы мамыр	бұйрық	ЖАО	жергілікті бюджет қаражатынан
2. Сирек кездесетін аурулардың диагностикасы және оны емдеу үшін материалдық-техникалық жарақтандыруды жетілдіру					
9.	ПБХГО молекулярлық-генетикалық зерттеулерді жүргізуге (зақымданған генде мутацияны анықтау) арналған реал-тайм ПЦР – жабдығымен толық жарақтандыру мәселесін қарау	2017 жылғы қыркүйек	Министрлікке есеппен ақпарат	ПБХГО	талап етіледі: ПБХГО(РБ, өзінің қаражаты)
10.	Балалардағы муковисцидозды ерте диагностикалау үшін Нанодакт тер талдауышымен өңірлерді толық жарақтандыру мәселесін қарау	2018-2019 жылдар	Министрлікке есеппен ақпарат	ЖАО	жергілікті бюджет қаражатынан
11.	АГЖГФО мынадай жабдыктармен толық жарақтандыру мәселесін қарау: неонаталды скринингке арналған, зат алмасудың тұқым қуалайтын ауруларын емдеудің тиімділігін диагностикалау және бақылауға арналған QSightTripleQuadrupleLC/MS/MSPerkinElmerUSA жинақтаушы масса спектрометр моделі бар PD-303S, 340-1000нм (Жапония) бағдарламалық қамтамасыз етумен	2018 жылғы қаңтар	Министрлікке есеппен ақпарат	АГЖГФО	республикалық және жергілікті бюджет қаражатынан

спектрофотометр									
3. Зертханалық зерттеулердің жаңа әдістерін енгізу									
12.	Өр өңірде муковисцидоз ауруы бар пациенттерді қақырықты зерттеудің заманауи бактериологиялық әдістерімен қамтамасыз ету	2017 жыл	ҚР ДСМ-ге ақпарат	ЖАО	жергілікті бюджет қаражатынан				
13.	Муковисцидоздың ерте диагностикасын қамтамасыз ету (CFTR геннің мутациясын зерттеу, тер сынабын жүргізу)	2017-2019 жылдар	ҚР ДСМ-ге ақпарат	АГжПГО ПБХФО АБҰФО ЖАО	Талап етіледі: АГжПГО (РБ, ЖБ)				
14.	Лизосомалды ауруларды және бақылау ферментозды алмастыру терапиясын бастапқы диагностикалау бойынша зерттеудің зертханалық әдістерін енгізу (ФАТ)	2019 жыл	ҚР ДСМ-ге ақпарат	ПБХФО АБҰФО	бөлінген қаражат шегінде				
15.	Ауто қабыну ауруларын диагностикалауға арналған IgD айқындау әдістемесін (маусымдық қызба) анти денені және биологиялық терапия кезінде антицитокин препараттарының концентрациясын айқындау әдістерін енгізу.	2017 жыл	ҚР ДСМ-ге ақпарат	АБҰФО ҚазҰМУ (Атшабаров атындағы ҒИИ)	бөлінген қаражат шегінде				
4. Балаларда сирек кездесетін аурулар мәселелері бойынша кадрлық әлеуетті нығайту және дамыту									
16.	Сирек кездесетін аурулардың диагностикасы және оны емдеудің өзекті мәселелері бойынша педиатр дәрігерлерге және ЖПД, бейінді мамандарға, өңірлік үйлестірушілерге арналған жұмыс оқу бағдарламаларын әзірлеу (қысқа оқыту модулі)	2017 жылғы мамыр	Оқу бағдарламасы	ДСМ (МКҰД, ҒАРД) ПБХФО АБҰФО АГжПГО ҚазҰМУ	талап етпейді				
17.	Бактериологиялық диагностика мәселелері		Оқу	ДСМ (МКҰД,	талап етпейді				

	бойынша зертханашы дәрігерлерге арналған жұмыс оқу бағдарламасын әзірлеу (қысқа оқыту модулі)	2017 жылғы мамыр	бағдарламасы	ҒАРД) ПБХҒО	жергілікті бюджет қаражатынан
18.	Сирек кездесетін аурулары бар науқастарды ферментті алмастыру терапиясын және диспансерлеу кезеңінде ерте диагностикалау, динамикалық байқау бойынша медициналық МСАК ұйымдарының, көп бейінді стационарлардың мамандарының, өңірлік үйлестірушілерді оқыту	2017-2019 жылдар	Біліктілігін арттыру туралы куәлік	АБҰҒО ПБХҒО АГЖПҒО ЖАО	жергілікті бюджет қаражатынан
19.	Cystis Fibrosis Worldwide Дүниежүзілік ұйымының білім беру бағдарламасын қоса отырып, сирек кездесетін ауруларды диагностикалау және емдеу мәселелері бойынша ҚР дәрігерлерін оқыту бойынша шетел мамандарымен ынтымақтастық мәселесін пысықтау	2017-2019 жылдар	Министрлікке есеппен ақпарат	АБҰҒО ПБХҒО ҮЕҰ	демеушілік қаражат есебінен
20.	Бактериологиялық зерттеу мәселелері бойынша зертхана ісі өңірлік мамандарын оқыту	2017-2018 жылдар	сертификат	ПБХҒО	жергілікті бюджет қаражатынан
5. Сирек кездесетін аурулары бар балаларға медициналық көмек көрсету сапасын арттыруға бағытталған ұйымдастыру іс-шаралары					
21.	Балаларда орфандық (сирек) аурулары бойынша есептік нысандарды қалыптастыру бөлігінде ААЖ емхана бағдарламасын жетілдіру	2018 жылғы шілде	есеп нысандары	ДСМ (ӘДСДД, МКҰД, РЭДСО АБҰҒО ПБХҒО АГЖПҒО	талап етілмейді
22.	18 жастағы пациенттер үшін сирек кездесетін аурулар бойынша үйлестіру орталығы ретінде КЖІАҒЗИ айқындау мәселесін шешу	2017 жылғы наурыз	бұйрық	ДСМ (МКҰД) КЖІАҒЗИ	талап етілмейді

23.	Қажетті диагностикалық құралдар және медициналық персоналмен жинақталған мельцер бокстарымен оқшауланған стационары бар муковисцидоздар орталығын құру жөніндегі мәселені шешу	2018 – 2019 жылдар	бұйрық	ДСМ (МКҰД) АБҰҒО ПБХҒО	талап етілмейді
24.	Сирек кездесетін аурулары бар науқастарды ерте анықтау, емдеу, динамикалық байқау және диспансерлеу бойынша МСАҚ медициналық ұйымдарының дәрігерлеріне арналған әдістемелік ұсыныстарды әзірлеу	2017 – 2018 жылдар	Әдістемелік ұсыныстар	ДСДРО АБҰҒО ПБХҒО АГжПҒО	талап етілмейді
25.	Сирек кездесетін (орфандық) аурулар бойынша олардың функционалдық міндеттерін айқындай отырып өңірлік үйлестірушілерді тағайындау	2017 жылғы наурыз	бұйрық	ПБХҒО ЖАО АГжПҒО	талап етілмейді
26.	Балалардағы (муковисцидоз, Гоше ауруы, аутоқабыну аурулары және т.б.) сирек кездесетін аурулар бойынша клиникалық хаттамаларды әзірлеу және қайта қарау	2017 жыл, 2019 жыл	Клиникалық хаттамалар	ДСДРО АБҰҒО ПБХҒО	талап етілмейді
27.	Стационарлық емдеу кезінде өңірлерде мельцер бокстарында муковисцидоз ауруы бар науқастарды оқшаулауды ұйымдастыру	2017 жылғы сәуір	ҚР ДСМ-ге ақпарат	ЖАО	талап етілмейді
28.	Балалардағы сирек кездесетін ауруларды диагностикалаудың орталықтандырылған жүйесін құру бойынша ұсыныстарды беру	2017 жылғы сәуір	бұйрық	АГжПҒО ПБХҒО ҚазҰМУ	талап етілмейді
29.	Пилоттық өңірде - Алматы облысы, муковисцидозды ерте анықтауға неонаталды скрининг жүргізу	2017-2019 жылдар	бұйрық	АГжПҒО Алматы облысының ДСБ	талап етілмейді
30.	Өңірлер сирек кездесетін аурулардың бастапқы диагностикасын және терапиясын бақылауды жүргізу үшін ПБХҒО және	2017 жылғы қыркүйек	шарт	АГжПҒО ПБХҒО Облыстардың,	талап етілмейді

	АГЖПФИ-мен шарт жасасу			Астана және Алматы қалаларының ДСБ	талап етілмейді
31.	Халықаралық генетикалық тіркелімге ҚР-дағы орфандық аурулар бойынша мәліметті қосу	2017 жыл	ҚР ДСМ-ге ақпарат	ДСМ (МКҰД) АБҰҒО АГЖПҒО	талап етілмейді
32.	Ауру анықталған кезден бастап жинақталу аурулары бар пациенттерді ферментті алмастыру терапиясына дәрілік заттармен және муковисцидозы бар науқастарды Pseudomonas aeruginosa, MRSA, Stenotrophomonas maltophilia, Burkholderia ceracia бактерияға қарсы дәрілік заттармен уақтылы қамтамасыз ету	2017-2019 жылдар	ҚР ДСМ-ге ақпарат	Облыстардың, Астана және Алматы қалаларының ДСБ	жергілікті бюджет қаражатынан
6. Ақпараттық-түсіндіру жұмысы					
33.	Балалардағы сирек кездесетін аурулар туралы халықтың хабардарлығын арттыру үшін коммерциялық емес ұйымдарды, соның ішінде ҰЕҰ тарту	2017 – 2019 жылдар	ҚР ДСМ-ге ақпарат	ДСМ (МКҰД) АБҰҒО ПБХҒО АГЖПҒО ҰЕҰ	талап етілмейді
34.	Балалардағы сирек кездесетін аурулардың негізгі ерте симптомдары, диагностикасы және оны емдеу бойынша ата-аналар мен пациенттерге арналған басла өнімдерін (буклеттер, жадынамалар) шығаруды қамтамасыз ету	2017 – 2019 жылдар	ҚР ДСМ-ге ақпарат	ДСМ (МКҰД) АБҰҒО ПБХҒО АГЖПҒО ҰЕҰ	жергілікті бюджет қаражатынан
35.	ҚР-да балалардағы сирек кездесетін аурулардың диагностикасы және оларды емдеуде заманауи жетістіктер бойынша ақпараттық-түсіндіру жұмысын жылсайын	2017 – 2019 жылдар	ҚР ДСМ-ге ақпарат	ДСМ (МКҰД) АБҰҒО ПБХҒО АГЖПҒО	талап етілмейді

	медиа жоспарға енгізу			ҮЕҰ	
36.	Сирек кездесетін аурулармен ауыратын балалардың ата-аналарына оларды күту ерекшеліктері мәселелері бойынша мектептер ұйымдастыру	2017 жылғысәуір	ҚР ДСМ-ге ақпарат	ІПХҒО АБҰҒО АГЖІҒО ЖАО ҮЕҰ	жергілікті бюджет қаражатынан
37.	Сирек кездесетін аурулардың диагностикасы және оны емдеу туралы ата-аналарды хабардар ету үшін ақпараттық-электрондық порталдарды (сайттарды) пайдалану	2017 жылғымаусым	ҚР ДСМ-ге ақпарат	Облыстардың, Астана және Алматы қалаларының ДСБ	жергілікті бюджет қаражатынан

Аббревиатура

ҚР ДСМ – Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігі
МҚҰД – Медициналық көмекті ұйымдастыру департаменті
ДСДРО – Денсаулық сақтауды дамыту республикалық орталығы
ІПХҒО – Педиатрия және балалар хирургиясы ғылыми орталығы
АБҰҒО – Ана мен бала ұлттық ғылыми орталығы
СӨСКПҰО – Салауатты өмір салтын қалыптастыру проблемалары ұлттық орталығы
ДСБ – Денсаулық сақтау басқармасы
ЭҚД – ҚР ДСМ Экономика және қаржы департаменті
РЭДСО – Республикалық электрондық денсаулық сақтау орталығы
ЗҚД - ҚР ДСМ Заң қызметі департаменті
ҒАРД – ҚР ДСМ Ғылым және адами ресурстар департаменті
МҚСД – ҚР ДСМ Медициналық қызметтерді стандарттау департаменті
РБ – Республикалық бюджет
ТМККК – Тегін медициналық көмектің кепілдік берілген көлемі
ҮЕҰ – Үкіметтік емес ұйымдар
МСАК – Медициналық-санитариялық алғашқы көмек
КДМ – Консультациялық-диагностикалық мекеме

ҚЖІАҒЗИ – Кардиология және ішкі аурулар ғылыми-зерттеу институты
АГЖПГО – Акушерия, гинекология және педиатрия ғылыми орталығы
ҚазҰМУ – С.Ж. Асфендияров атындағы Қазақ ұлттық медицина университеті
ЖАО – жергілікті атқарушы органдар
ЭДСДД – электрондық денсаулық сақтауды дамыту департаменті