

Приложение
к приказу № 180
от «23» июня 2025 года
Министерства здравоохранения
Республики Узбекистан

5q СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ

(название нозологии)

НАЦИОНАЛЬНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СТАНДАРТ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ



“УТВЕРЖДАЮ”

Директор НРПКМР Х.А.Акилов

Х.А.Акилов

“ 11 ” 07 2025

5q СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ

(название нозологии)

НАЦИОНАЛЬНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СТАНДАРТ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ

НАЗВАНИЕ НОЗОЛОГИИ НАЦИОНАЛЬНОГО КЛИНИЧЕСКОГО СТАНДАРТА (КОД), СПЕЦИАЛИСТЫ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

Код по МКБ-10:	Название нозологии:	Специалисты для диагностики и лечения в амбулаторных условиях		Специалисты для диагностики и лечения в стационаре	
		Основные специалисты	Дополнительные специалисты	Основные специалисты	Дополнительные специалисты
G12.0/ G12.1	5q проксимальная спинальная мышечная атрофия (I, II, III, IV тип)	Невролог / Генетик / Педиатр / Терапевт / ВОП	Пульмонолог / ЛФК врач / Физиотерапевт / Логопед / Гастроэнтеролог / Диетолог / Травматолог-ортопед / Эндокринолог / Отоларинголог / Харерг / Кардиолог / Психолог / Офтальмолог	Невролог / Генетик / Педиатр / Терапевт / Анестезиолог-реаниматолог / Офтальмолог	Пульмонолог / ЛФК-врач / Физиотерапевт / Логопед / Гастроэнтеролог / Диетолог / Травматолог-ортопед / Эндокринолог / Отоларинголог / Хирург / Нейрожаррох / Кардиолог / Психолог / Офтальмолог

МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ

Диагностические мероприятия	Название медицинской помощи	Плановая медицинская помощь по степени и типу					Минимальное количество медицинской помощи или обследований	Срок и частота терапии
		Амбулаторная помощь		Стационарная помощь*				
		СВП/СП	КТМП	Районные (городские) больницы	Медицинские специалисты на уровне области	Медицинские специалисты на уровне Республики		
Консультация основного специалиста (врача)	Объективный осмотр	ВОП	Педиатр / Терапевт / Невролог	Невролог / Педиатр / Терапевт / Анестезиолог-реаниматолог	Невролог / Педиатр / Терапевт / Генетик / Пульмонолог / Анестезиолог-реаниматолог /	Невролог / Педиатр / Терапевт / Генетик / Пульмонолог / Анестезиолог-реаниматолог /	2 раза	Амбулаторные исследования каждые 6 мес.. <i>Амбулаторная помощь:</i> 10 дней <i>Стационарное лечение:</i>
	Физикальное обследование	ВОП	Педиатр / Терапевт / Невролог	Невролог / Педиатр / Терапевт / Анестезиолог-реаниматолог	Невролог / Педиатр / Терапевт / Генетик / Пульмонолог / Анестезиолог-реаниматолог /	Невролог / Педиатр / Терапевт / Генетик / Пульмонолог / Анестезиолог-реаниматолог /	2 раза	для среднетяжёлой степени 10 дней; для тяжёлой степени до 21 дня. <i>В Республиканских медицинских учреждениях:</i> до 10 дней.
Примечание: при выявлении осложнений и других сопутствующих заболеваний по показаниям возможно прохождение консультации других специалистов								
Консультация специалиста (врач) (дополнительно)	1. Объективный осмотр	Педиатр / Терапевт	Травматолог-ортопед / Логопед / Гастроэнтеролог / ЛФК врач / Физиотерапевт	Травматолог-ортопед / Логопед / Гастроэнтеролог / ЛФК врач / Физиотерапевт	Травматолог-ортопед / Логопед / Гастроэнтеролог / Диетолог / Кардиолог / Эндокринолог / Отоларинголог / Хирург / Психолог / ЛФК врач /	Травматолог-ортопед / Логопед / Гастроэнтеролог / Диетолог / Кардиолог / Эндокринолог / Отоларинголог / Хирург / Психолог / ЛФК врач /	1 раз	1 раз в год
	2. Физикальное обследование							

					Физиотерапевт / Офтальмолог	Физиотерапевт / Нейрохирург / Офтальмолог		
Примечание: при выявлении осложнений и других сопутствующих заболеваний по показаниям возможно проведение консультации других специалистов								
Основные лабораторные исследования	1. Молекуляр-генетические исследования генов SMN1 и SMN2 (MLPA /qPCR)					+	однократно	-
	2. Секвенирование по Сенгеру гена SMN для выявления точечных мутаций					+	однократно	-
	3. Общий анализ крови + расширенная формула		+	+		+	+	2 раза Каждые 6 мес.
	4. Коагулограмма					+	+	2 раза Каждые 6 мес.
	5. Биохимический анализ крови (Глюкоза, АЛТ, АСТ, Общий белок, Альбумин, Мочевина, Креатинин, Билирубин фракции)		+	+		+	+	2 раза Каждые 6 мес.
	6. КФК, ЛДГ, ЩФ, ГГТ					+	+	2 раза Каждые 6 мес.
	7. КЩС					+	+	До 4 раз По показаниям
	8. Общий анализ кала	+	+	+		+	+	2 раза Каждые 6 мес.
Примечание: при необходимости по показаниям узкого специалиста и на фоне получения терапии лабораторные исследования могут быть проведены повторно								
Дополнительные лабораторные исследования	1. Электролиты					+	+	1 раз 1 раз в год
	2. СРБ, Прокальцитонин, Тропонин					+	+	1 раз 1 раз в год
	3. Витамин Д					+	+	1 раз 1 раз в год
Примечание: при необходимости по показаниям узкого специалиста и на фоне получения терапии лабораторные исследования могут быть проведены повторно								
Основные инструментальные обследования	1. Пульсоксиметрия	+	+	+		+	+	4 раза 1 раз в 3 мес.
	2. МРТ мышц						+	1 марта 1 раз в год
	3. ЭКГ		+	+		+	+	1 марта 1 раз в год
	4. ЭХОКГ					+	+	1 раз 1 раз в год

	5. Игольчатая ЭМГ и стимуляционная ЭНМГ				+	+	1 раз	1 раз в год
	6. Рентгенография грудной клетки			+	+	+	1 раз	1 раз в год
	7.МСКТ грудной клетки				+	+	1 раз	1 раз в год
	8. Рентгенографияси позвоночника (угол Кобба)			+	+	+	1 раз	1 раз в год
	9. Рентгенографияси костей таза и ТБС			+	+	+	1 раз	1 раз в год
	10.Спирометрия (ФЖЁЛ)				+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	11.Капнометрия (суточная)				+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	12. Полисомнография				+	+	1 раз	По показаниям
	13. Кардиореспира- торный мониторинг				+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	14. УЗИ почек и мочевыводящих путей		+	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	15. Рентген- денситометрия				+	+	1 раз	1 раз в год

Примечание: при необходимости по показаниям узкого специалиста и на фоне получения терапии инструментальные исследования могут быть проведены повторно

Дополнитель- ные инструментальные обследования	1 ЭЭГ рутинный			+	+	+	1 раз	1 раз в год
	2. ЭЭГ видео- мониторинг					+	1 раз	По показаниям
	3. Нейросонография				+	+	1 раз	По показаниям
	4. Полисомнография					+	2 раза	Каждые 6 мес
	5. Биопсия мышц					+	1 раз	По показаниям
	6. МРТ головного мозга					+	1 раз	По показаниям

Примечание: при выявлении сопутствующих заболеваний у пациента по показаниям медицинских специалистов может быть проведено дополнительное и повторные инструментальные обследования

***ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ СТАЦИОНАРНОГО ЛЕЧЕНИЯ: на районном уровне – среднетяжёлая степень заболевания и сопутствующие заболевания; на областном уровне - тяжёлая и крайне тяжёлая степень заболевания и сопутствующие заболевания, нарастание дыхательной недостаточности; отсутствие положительной динамики после лечения на районном уровне; на республиканском уровне – тяжёлая и крайне тяжёлая степень заболевания и сопутствующие**

заболевания, нарастание дыхательной недостаточности; отсутствие положительной динамики после лечения.								
Диагностические мероприятия	Название медицинской помощи	Плановая медицинская помощь по степени и типу					Минимальное количество проведения медицинской помощи или исследования	Частота
		Амбулатор ёрдам		Стационар ёрдам				
		СВП/СП	КТМП	Районные (городские) больницы	Областные медицинские учреждения	Республиканские медицинские учреждения		
Другие виды обследования	1. Рост, вес, окружность головы, окружность груди, ИМТ	+	+	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес
	2. Частота дыхания, частота пульса, температура	+	+	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес
	3. Проведение моторных функциональных шкал				+	+	2 раза	Каждые 6 мес
Примечание: при выявлении сопутствующих заболеваний у пациента по показаниям медицинских специалистов может быть проведено дополнительное и повторные инструментальные обследования								

МЕДИКАМЕНТОЗНОЕ ЛЕЧЕНИЕ

Лечебные мероприятия (основное медикаментозное лечение)		Плановая медицинская помощь по степени и типу					Среднесуточная дозировка	Дозировка на 1 курс лечения
		Амбулаторная помощь		Стационарная помощь				
		СВП/СП	КТМП	Районные (городские) больницы	Областные медицинские учреждения	Республиканские медицинские учреждения		
Название препарата (международное незапатентованное название)	Дозировка и способ применения лекарственного средства							
1. Рисдиплам сироп, таблетка, перорально	<2 мес. – 0.15 мг/кг/сут 2 мес. <2 года – 0.20 мг/кг/сут ≥2 года (вес <20 кг) – 0.25 мг/кг/сут ≥2 года (вес ≥20 кг)	+	+	+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	Пожизненно, ежедневно

	- 5 мг/сут								
2. Нусинерсен, флакон, интратекальное введение	12 мг/5 мл					+	+	Схема терапии: Фаза насыщения: 0-день, 14-день, 28-день ва 63-день. Поддерживающие дозировки: вводятся один раз в 4 месяца	Пожизненно 1 раз в 4 мес.
3. Онасемноген абепарвовес, флакон, внутривенная инфузия	Рекомендуемая доза препарата: на килограммы (кг) массы тела 1,1 × 1014 векторных генома						+	Препарат вводится внутривенно капельно в виде инфузии однократно в течении 1 часа	В течении жизни однократно

Примечание: эти препараты не зарегистрированы в РУз, но внесены в список препаратов для лечения орфанных заболеваний. Терапия назначается по решению консилиума Постоянно действующей экспертной группы.

Лечебные мероприятия (дополнительное медикаментозное лечение)		Плановая медицинская помощь по степени и типу					Среднесуточная дозировка	Дозировка на 1 курс лечения
		Амбулаторная помощь		Стационарная помощь				
Название препарата (международное незапатентованное название)	Дозировка и способ применения лекарственного средства	СВП/СП	КТМП	Районные (городские) больницы	Областные медицинские учреждения	Республиканские медицинские учреждения		
1. Антибактериальная терапия	Иньекции Перорально		+	+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
2. Витамин Д3	2000-5000 МЕ перорально	+	+	+	+	+	2000-5000 МЕ	Пожизненно
3. Препараты кальция	Перорально	+	+	+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	До 2 мес.
4. Бифосфонатлар (таблетка)	Перорально	+	+	+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	До 3 мес., таблетка
5. Бифосфонат (раствор)	Инфузия				+	+	Дозировка	1 флакон

							рассчитывается на возраст и вес пациента	
6. Антагонист $\beta 2$ - адренорецепторов (Салбутамол)	100 мкг/доза	+	+	+	+	+	3 дозы	5 дней
7. Ингибиторы протонной помпы (омепразол** и эзомепразол**)	Перорально, таблетка, капсула 1-2 мг/кг/сут	+	+	+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	5-14 дней
8. По показаниям ботулинотерапия	Ботулин токсин А инъекция					+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	1 флакон
9. Препараты лаксатив (лактолоза, макрогол)	Перорально	+	+	+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
<p>Примечание: Миллий клиник протоколларда келтирилган доволаш режимларидан (ушбу асосий ва қўшимча дори воситаларнинг ҳар хил комбинациялари) касалликнинг оғирлик даражасига ва кўрсатмага мувофиқ ҳолда фойдаланилади, ҳамда ушбу протоколларга мос равишда қўшимча дори воситалар ва қўшимча усуллар тавсия этилиши мумкин). Антибактериал терапия ҳар бир ҳолатда бактериал инфекция қўшилган ҳолатларида буюрилади Ушбу дори воситаларнинг бир курслик дозаси фақат касалликнинг айнан шу хуруж (қўзиш) даврида амбулатор ёки стационар ёрдамни кўрсатиши учун қўлланиладиган миқдори кўрсатилган. (кўрсатмага мувофиқ)</p>								

ДРУГИЕ НЕМЕДИКАМЕНТОЗНЫЕ МЕТОДЫ ПРОФИЛАКТИКИ, ЛЕЧЕНИЯ И РЕАБИЛИТАЦИИ

Лечебные мероприятия (оперативное лечение)	Плановая медицинская помощь по степени и типу					Плановая медицинская помощь по степени и типу
	Амбулаторная помощь		Стационарная помощь			
	СВП/СП	КТМП	Районные (городские) больницы	Областные медицинские учреждения	Республиканские медицинские учреждения	
Хирургическая помощь/вмешательства/название процедуры						
1. Установка назогастрального зонда			+	+	+	
2. Терапия мешком Амбу	+	+	+	+	+	
3. Очистка верхних дыхательных путей от мокроты			+	+	+	
4. Искусственная вентиляция лёгких (ИВЛ)			+	+	+	

5. Неинвазивная вентиляция легких (BiPAP)			+	+	+
6. Инсуффлятор-откашливатель			+	+	+
7. ПеркуSSIONатор			+	+	+
8. ЛФК		+	+	+	+
9. Бассейн		+	+	+	+
10. Эрготерапия		+	+	+	+
11. Психотерапия			+	+	+
12. Ортопедические технические средства (корсет, тугор, ортез, вертикализатор и другие)		+	+	+	+
13. Логомассаж		+	+	+	+

Примечание: все процедуры назначаются в зависимости от типа СМА, функционального состояния и тяжести заболевания.

ПЛАНОВАЯ ХИРУРГИЧЕСКАЯ ПОМОЩЬ

Лечебные мероприятия (оперативное лечение)	Плановая медицинская помощь по степени и типу				
	Амбулаторная помощь		Стационарная помощь		
	СВП/СП	КТМП	Районные (городские) больницы	Областные медицинские учреждения	Республиканские медицинские учреждения
Хирургическая помощь/вмешательства/название процедуры					
1. Установка трахеостомы				+	+
2. Установка гастростомы					+
3. Ортопедическая хирургическая коррекция					+
4. Интратекальное введение препаратов					+

Примечание: Хирургическая помощь/вмешательства/название процедуры проводятся по показаниям

ЛЕЧЕБНОЕ ПИТАНИЕ/ДИЕТА

Режим питания	Плановая медицинская помощь по степени и типу				
	Амбулаторная помощь		Стационарная помощь		
	СВП/СП	КТМП	Районные (городские) больницы	Областные медицинские учреждения	Республиканские медицинские учреждения
Номер стола и его продолжительность					
Стол № 1, 3, 5	+	+	+	+	+
Стол № 15, при наличии проблем с глотанием в виде суп пюре	+	+	+	+	+
Специализированные смеси гидролизаты для питания детей с рождения	+	+	+	+	+
Энтеральное питание	+	+	+	+	+

ЭКСТРЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ ПОМОЩЬ ПРИ 5q СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ

Диагностические мероприятия	Название медицинской помощи	Скорая и экстренная медицинская помощь по степени и типу					Минимальное количество медицинской помощи и обследований	Срок лечения
		Амбулаторная помощь		Стационарная помощь*				
		СВП в домашних условиях	СП/СВП/КТМП	Межрайонные станции скорой помощи	Областные центры экстренной медицинской помощи, филиал РНЦЭМП	Республиканский наый центр экстренной медицинской помощи		
Консультация основного специалиста (врач)	Объективный осмотр Физикальное обследование	ВОП/ Педиатр / Терапевт	Невролог / Педиатр / Терапевт	Невролог / Педиатр / Терапевт / Анестезиолог-реаниматолог	Невролог / Педиатр / Терапевт / Пульманолог / Анестезиолог-реаниматолог / Кардиолог	Невролог / Педиатр / Терапевт / Пульманолог / Анестезиолог-реаниматолог / Кардиолог	2 раза	<i>Стационарная помощь: 10 дней, при тяжелом течении до 21 дня</i> <i>Республиканские медицинские учреждения: до 14 дней</i>
Примечание: количество обследований, привлечение узких специалистов определяется по показаниям в зависимости от состояния пациента								
Консультация специалиста (врач) дополнительно	Объективный осмотр Физикальное обследование				Гастроэнтеролог / Отоларинголог / Хирург / Нейрохирург / Офтальмолог / Травматолог-ортопед / Эндокринолог	Гастроэнтеролог / Отоларинголог / Хирург / Нейрохирург / Офтальмолог / Травматолог-ортопед / Эндокринолог	1 раз	
Примечание: количество обследований, привлечение узких специалистов определяется по показаниям в зависимости от состояния пациента								
Основные лабораторные исследования	1. Общий анализ крови с развернутой формулой			+	+	+	3 раза	
	2. Общий (клинический) анализ мочи			+	+	+	3 раза	
	3. Биохимический анализ крови (Глюкоза, АЛТ, АСТ,			+	+	+	3 раза	

	Общий белок, Альбумин, Мочевина, Креатинин, Билирубин фракции)							
	КФК, ЛДГ, ЩФ, ГГТ				+	+	1 раз	
	С-реактивный белок, Прокальцитонин Тропонин				+	+	2 раза	
	Электролиты				+	+	1 раз	
	КЩС				+	+	10 раз	
	Коагулограмма				+	+	3 раза	
<i>Примечание: при состоянии, требующем экстренной медицинской помощи, для проведения лабораторных исследований дается направление в стационар. Лабораторные исследования могут назначаться повторно по показаниям узкого специалиста в ходе лечения.</i>								
Дополнительные лабораторные исследования	1. Общий анализ кала	+	+	+	+	+	2 раза	
	2. Группа крови и резус-фактор				+	+	1 раз	
<i>Примечание: по показаниям</i>								
Основные инструментальные исследования	1. МСКТ грудной клетки				+	+	1 раз	
	2. ЭЭГ			+	+	+	1 раз	
	3. ЭхоЭГ				+	+	1 раз	
	4. ЭКГ			+	+	+	2 раза	
	5. Рентгенография грудной клетки			+	+	+	2 раза	
	6. УЗИ внутренних органов			+	+	+	1 раз	
	7. УЗИ почек и мочевыводящих путей			+	+	+	1 раз	
	8. Капнометрия суточная(мониторинг)				+	+	3 раза	
<i>Примечание: при выявлении сопутствующих заболеваний пациенту по показаниям и в зависимости от уровня медицинского учреждения могут быть назначены дополнительные и повторные инструментальные исследования</i>								
Дополнительные инструментальные исследования	1. Спирометрия (ФЖЁЛ)				+	+	1 раз	
	2. Нейросонография				+	+	1 раз	
	3. МРТ головного мозга				+	+	1 раз	

Примечание: Примечание: при выявлении сопутствующих заболеваний пациенту по показаниям и в зависимости от уровня медицинского учреждения могут быть назначены дополнительные и повторные инструментальные исследования

***ПОКАЗАНИ ДЛЯ ЭКСТРЕННОЙ СТАЦИОНАРНОЙ ПОМОЩИ:** пневмония, тяжёлая ОРВИ, аспирация, апноэ, гипертермия, длительное снижение сатурации

МЕДИКАМЕНТОЗНОЕ И НЕМЕДИКАМЕНТОЗНОЕ ЛЕЧЕНИЕ

Название лечебного мероприятия (основное медикаментозное лечение)		Скорая и экстренная медицинская помощь по степени и типу					Среднесуточная дозировка	Дозировка на 1 курс лечения
		Амбулаторная помощь		Стационарная помощь*				
Название препарата (международное незапатентованное название)	Дозировка и способ применения лекарственного средства	СВП/ в домашних условиях	СП/ СВП/ КТМП	Межрайонные станции скорой помощи	Областные центры экстренной медицинской помощи, филиал РНЦЭМП	Республиканский научный центр экстренной медицинской помощи		
1. Диуретическая терапия Фуросемид 1%-2 мл	1 мг/кг инъекция			+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
2. Дегидратационная терапия Маннит 15%-100 мл	1 гр/кг инфузия			+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
3. Инфузион-дезинтоксикационная терапия (раствор Рингера, реосорбилакт, натрий хлор 0.9%-100мл, глюкоза 5% и 10% раствор).	10 мг/кг инфузия			+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
4. Кортикостероидная терапия - Дексаметазон, Преднизолон	Дексаметазон 0.4%-1 мл - дозировка 0.02 мг/кг Преднизолон 3%-1 мл - дозировка 1 мг/кг. Инъекции			+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
5. Инотропная поддерживающая терапия (Дофамин	Дофамин 4%-5мл – дозировка 3-10 мкг/кг/час в течении			+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес	По показаниям

Добутамин)	суток. Добутамин 250 мг – дощировка 5-10 мкг/кг/час в течении суток. Инъекции						пациента	
6.Гемостатическая терапия дицинон 12.5%- 2 мл .	10 мг/кг Инъекция			+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
7. Гемотрансфузия, плазмотрансфузия, альбуминтрансфузия	В дозировке 5-15 мл/кг			+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
8.Бронходилататор (при бронхоспазме)	Аминофиллин 2.4%-5 мл – дозировка 2-3 мг/кг инъекция, Салбутамол аэрозоль 100 мкг.			+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
9.Парентаральное питание - аминамакс, инфезол, сермин.	Инфузия			+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
10.Антибактериальная терапия	Инъекция			+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
11. Патогенетическая терапияни (Рисдиплам) - продолжать		+	+	+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
РЕСПИРАТОРНАЯ ПОДДЕРЖКА (улучшение дренажной деятельности лёгких)								
Очистка верхних дыхательных путей от мокроты		+	+	+	+	+	В зависимости от функционального состояния	На постоянной основе
Использование инсуфулятор- откашливателя				+	+	+	В зависимости от функционального состояния	На постоянной основе
Использование перкуSSIONатора				+	+	+	В зависимости от функционального	Ежедневно

							состояния	
Проведение Амбу тарпии мешком Амбу	+	+	+	+	+	+	До 200-300 раз/в день	На постоянной основе
Неинвазивная вентиляция лёгких (ВІРАР Bilevel Positive Airway Pressure)				+	+	+	В зависимости от функционального состояния	По показаниям
При очень тяжелых состояний и при отсутствии положительной динамики на фоне использования НИВЛ по строгим показаниям – перевод на ИВЛ. Рекомендуется после правильной оценки состояния пациента на ИВЛ в течении короткого периода (2-3 дня) переводить на НИВЛ.				+	+	+	В зависимости от функционального состояния	По показаниям
По строгим показаниям хирургическая установка трахеостомы				+	+	+	В зависимости от функционального состояния	По показаниям

Примечание: Миллий клиник протоколларда келтирилган доволаш режимларидан (ушбу асосий ва қўшимча дори воситаларнинг ҳар хил комбинациялари) касалликнинг оғирлик даражасига ва кўрсатмага мувофиқ ҳолда фойдаланилади, ҳамда ушбу протоколларга мос равишда қўшимча дори воситалар ва қўшимча усуллар тавсия этилиши мумкин). Антибактериал терапия ҳар бир ҳолатда бактериал инфекция қўшилган ҳолатларида буюрилади. Ушбу дори воситаларнинг бир курслик дозаси фақат касалликнинг айнан шу хуруж (қўзиш) даврида амбулатор ёки стационар ёрдамни кўрсатиши учун қўлланиладиган миқдори кўрсатилган. (кўрсатмага мувофиқ)

ЛЕЧЕБНОЕ ПИТАНИЕ/ДИЕТА

Режим питания	Скорая и экстренная медицинская помощь по степени и типу				
	Амбулаторная помощь		Стационарная помощь*		
	СВП в домашних	СП/	Межрайонные	Областные центры	Республиканский

Номер стола и его продолжительность	условиях	СВП/КТМП	станции скорой помощи	экстренной медицинской помощи, филиал РНЦЭМП	Научный центр экстренной медицинской помощи
1. При сохранённых функциях жевания и глотания стол №5 (обычные блюда). 2. При снижении функций жевания и глотания или при стабильно тяжелом состоянии пациента – стол №5 блендерирование и ферментные препараты, 3 раза питательная смесь Клинутрен Эниор или Ресурс Оптимум (рассчитываются на вес и возраст пациента).	+	+	+	+	+
Примечание: (При переводе из стационара на плановую госпитализацию показания должны расписываться полностью)					

ДИСПАНСЕРИЗАЦИЯ

(ДИСПАНСЕРИЗАЦИЯ ДЕТЕЙ, ВЗЯТЫХ НА "Д" УЧЁТ)

Диспансерные мероприятия	Название медицинской помощи	СВП/СП	КТМП	Минимальное количество мероприятий	Срок диспансеризации
Консультация специалиста (врач)	1. Невролог		+	2 раза	Каждые 6 мес.
	2. Педиатр /терапевт		+	2 раза	Каждые 6 мес.

	3.ВОП	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
Лабораторные исследования	1.Общий анализ крови (клинический)		+	2 раза	Каждые 6 мес.
	2.Биохимический клинический анализ крови		+	2 раза	Каждые 6 мес.
	3.Анализ кала		+	2 раза	Каждые 6 мес.
Инструментальные исследования	1. ЭЭГ		+	1 раз	1 раз в год
	2. ЭхоЭГ		+	1 раз	1 раз в год
	3.ЭКГ		+	1 раз	1 раз в год
	4.Рентгенография грудной клетки		+	1 раз	1 раз в год
	5.УЗИ внутренних органов		+	1 раз	1 раз в год
	6.УЗИ почек и мочевыводящих путей		+	1 раз	1 раз в год
	7. Рентгенография позвоночника		+	1 раз	1 раз в год
Другие виды исследований	1.Вес, рост, окружность головы, окружность грудной клетки, окружность живота, ИМТ	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	2.частота дыхания, частота пульса, температура	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
Примечание: необходимо своевременно направлять пациента для осмотра и обследования к основному специалисту на областном и республиканском уровне. Количество мероприятий в зависимости от типа СМА (в основном 1 и 2 типы), функционального состояния пациента может увеличиваться.					

ПЕРВИЧНАЯ, ВТОРИЧНАЯ И ТРЕТИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА/СКРИНИНГ

Профилактические мероприятия	Название медицинской помощи	Медицинские учреждения областного уровня	Медицинские учреждения республиканского уровня	Минимальное количество процедур	Срок, частота
Консультация специалиста (врач)	1. Врач-генетик	+	+	1 раз	Однократно
	2. Врач-невролог	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	3. Травматолог-ортопед	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	4. Пульмонолог	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.

Примечание: эти специалисты контролируют дыхательную и сердечную недостаточность, ортопедические осложнения					
Молекулярно-генетические исследования	1.Проведение генетического неонатального скрининга на СМА (PCR)		+	1 раз	Однократно
	2.Добрачный генетический скрининг на носительство СМА (qPCR)		+	1 раз	Однократно
	3.Генетический скрининг беременных на носительство СМА в I триместре (qPCR)		+	1 раз	Однократно
	4.Пренатальная инвазивная диагностика в семья высокго риска по СМА (MLPA)		+	1 раз	При каждой беременности
	5.Генетический скрининг на СМА во время проведения ЭКО (qPCR)		+	1 раз	Однократно
Примечания: данные исследования направлены на предупреждение рождения детей со СМА в семья высокого риска. Эти исследования проводятся за счет пациентов и добровольно.					
Инструментальные исследования	1.ЭхоЭГ	+	+	1 раз	1 раз в год
	2.ЭКГ	+	+	1 раз	1 раз в год
	3.Рентгенографияси грудной клетки	+	+	1 раз	1 раз в год
	4.Рентгенографияси позвоночника	+	+	1 раз	1 раз в год
	5.Рентгенография костей таза и ТБС	+	+	1 раз	1 раз в год
	6.Спирометрия (ФЖЁЛ)	+	+	1 раз	1 раз в год
	7.Капнометрия (суточная)	+	+	1 раз	1 раз в год
	8.Полисомнография	+	+	1 раз	1 раз в год
	9.Кардиореспираторный мониторинг	+	+	1 раз	1 раз в год
	10.Рентген-денситометрия	+	+	1 раз	1 раз в год
Примечание: эти исследования направлены на профилактику и раннее выявление ортопедических осложнений, сердечной и дыхательной недостаточности					
Лабораторные исследования	1.Общий анализ крови (клинический)	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	2.Биохимический клинический анализ крови	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	3.Анализ кала	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
Примечание: эти исследования направлены на раннее выявление анемии, дефицита микроэлементов, белково-энергетической недостаточности, токсические и инфекционные поражения и профилактику тяжелых осложнений от них					

РЕАБИЛИТАЦИЯ

Реабилитационное мероприятие	Название медицинской помощи	В домашних условиях	СВП/СП / КТМП	В условиях стационара	Минимальное количество процедур	Сроки, частота реабилитации
Консультация специалиста (врач)	1.Невролог		+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	2.Врач ЛФК	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	3.Физиотерапевт	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	4.Травматолог-ортопед		+	+	2 раза	Каждые 6 мес.

	5.Логопед	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
Лабораторные исследования	1.Общий анализ крови (клинический)		+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	2.Биохимический клинический анализ крови		+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	3.Анализ кала		+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
Инструментальные исследования	1.ЭхоЭГ		+	+	1 раз	1 раз в год
	2.ЭКГ		+	+	1 раз	1 раз в год
	3.Рентгенографияси грудной клетки		+	+	1 раз	1 раз в год
	4.Рентгенографияси позвоночника		+	+	1 раз	1 раз в год
	5.Рентгенография костей таза и ТБС		+	+	1 раз	1 раз в год
	6.Спирометрия (ФЖЁЛ)		+	+	1 раз	1 раз в год
	7.Капнометрия (суточная)		+	+	1 раз	1 раз в год
	8.Полисомнография		+	+	1 раз	1 раз в год
	9.Кардиореспираторный мониторинг		+	+	1 раз	1 раз в год
	10.Рентген-денситометрия		+	+	1 раз	1 раз в год

Примечание: эти исследования направлены на раннее выявление сердечной и дыхательной недостаточности, ортопедических осложнений, анемии, дефицита микроэлементов, белково-энергетической недостаточности, токсические и инфекционные поражения и профилактику тяжелых осложнений от них

Реабилитационные мероприятия	1.ЛФК	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	2.Кинезиотерапия	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	3.Гидрокинезиотерапия		+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	4.Эрготерапия		+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	5.Миостимуляция		+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	6.Логомассаж	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	7.Механотерапия	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	8.Растяжки	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	9.Дренажный массаж легких	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	10.Лечебный массаж	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	11.Парафинотерапия	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	12.Тейпирование	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	13.Суставная гимнастика	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.
	14. Минеральные и гидромассажные ванны	+	+	+	2 раза	Каждые 6 мес.

Примечание: количество процедур назначается в зависимости от типа СМА (в основном 1 и 2 тип), функционального состояния пациента и тяжести заболевания. Родителям рекомендуется проводить реабилитацию в домашних условиях на постоянной основе

Лечебные мероприятия (медикаментозная терапия)	В домашних	СВП/СП /	В сных	Среднесуточная	Дозировка на 1 курс
--	------------	----------	--------	----------------	---------------------

Название препарата (международное незапатентованное название)	Дозировка и способ применения лекарственного средства	условиях	КТМП	условиях	дозировка	лечения
1. Витамин Д3	Перорально	+	+	+	2000-5000 МЕ	На постоянной основе
2. Кальций препаратлари	Перорально	+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	До 2 месяцев
3. Бифосфонатлар (таблетка)	Перорально	+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	До 3 месяцев
4. Препараты лаксатиф (лактолоза, макрогол)	Перорально	+	+	+	Дозировка рассчитывается на возраст и вес пациента	По показаниям
Примечание: дозировка корректируется врачом						