ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
(Минздрав Свердловской области)
ПРИКАЗ

09.11.2026 № 1616-п

г. Екатеринбург

О внесении изменений в приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 03.09.2026 № 1248-п «О диагностике наследственных болезней обмена веществ у несовершеннолетних на территории Свердловской области»

В соответствии со статьей 101 Областного закона от 10 марта 1999 года № 4-ОЗ «О правовых актах в Свердловской области»

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Внести в приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 03.09.2026 № 1248-п «О диагностике наследственных болезней обмене веществ у несовершеннолетних на территории Свердловской области» («Официальный интернет-портал правовой информации Свердловской области» (www.pravo.gov66.ru), 2026, 7 сентября, № 51022) (далее – приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 03.09.2026 № 1248-п) следующее изменение:

в пункте 9 слова «Министра – начальника управления» заменить словами «Министра здравоохранения Свердловской области – начальника управления».

2. Перечень показаний к направлению детей, проживающих в Свердловской области, на диагностику наследственных болезней обмена веществ, утверждённый приложением № 1 к приказу Министерства здравоохранения Свердловской области от 03.09.2026 № 1248-п, изложить в новой редакции (приложение № 1).

3. Перечень факторов, способных повлиять на результат исследования на наследственные болезни обмена веществ, утверждённый приложением № 5 к приказу Министерства здравоохранения Свердловской области от 03.09.2026 № 1248-п, изложить в новой редакции (приложение № 2).

4. Настоящий приказ опубликовать на «Официальном интернет-портале правовой информации Свердловской области» (www.pravo.gov66.ru).

5. Копию настоящего приказа направить в прокуратуру Свердловской области и Главное управление Министерства юстиции Российской Федерации по Свердловской области в течение семи дней после дня первого официального опубликования.

Заместитель Губернатора
Свердловской области –
Министр здравоохранения
Свердловской области Т.Л. Савинова

Отпечатано для Министерства здравоохранения Свердловской области, заказ №2650050, тираж 6000 шт.

Приложение № 1 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 09.11.2026 № 1616-у

Перечень
показаний к направлению детей, проживающих в Свердловской области, на диагностику наследственных болезней обмена веществ

1. Сходные случаи заболевания в семье.
2. Случаи внезапной смерти ребенка в раннем возрасте в семье.
3. Резкое ухудшение состояния после кратковременного периода нормального развития ребенка. Бессимптомный промежуток может составлять от нескольких часов до нескольких недель и зависит от природы дефекта, режима питания и других факторов.
4. Необычный запах тела и/или мочи («сладкого», «мышиного», «вареной капусты», «запах потных ног» и др.).
5. Особенности фенотипа: гипопигментация, лицевые дисморфии и врожденные пороки развития в сочетании с неврологической патологией, задержка физического развития неустановленной этиологии.
6. Неврологические нарушения: нарушения сознания (синдром угнетения, летаргия, кома), судороги, изменение мышечного тонуса (диффузная мышечная гипотония или спастический тетрапарез), координаторные нарушения, нарушения походки, офтальмоплегия, окулогирные кризы, экстрапирамидные нарушения, задержка психомоторного развития неустановленной причины, нарушения мозгового кровообращения, инсультоподобные эпизоды, радиологические признаки нейрометаболического заболевания.
7. Надпочечниковая недостаточность.
8. Нарушения со стороны других органов и систем (нарушение сосания, глотания, отказ от еды, синдром рвот и срыгиваний, дегидратация, желтуха, гепатомегалия, цирроз печени, гепатоспленомегалия, дисфункция печени, кардиомиопатия, почечно-тубулярная дисфунция, геморрагический синдром, катаракта, дыхательные нарушения – респираторный дистресс-синдром, брадипноэ, тахипноэ, апноэ, прерывистое дыхание, икота), рецидивирующие переломы, остеопороз).
9. Рейе-подобный синдром.
10. Изменение показателей крови и мочи – тромбоцитопения, нейтропения, анемия, метаболический кетоацидоз/ацидоз, респираторный алкалоз, гипогликемия/гипергликемия, гипербилирубинемия неясной этиологии, гипераммониемия, гиперлактатемия, повышение активности печеночных ферментов, креатинфосфокиназы, кетонурия, миоглобинурия, гипергомоцистеинемия.

Приложение № 2 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 09.11.2026 № 1616-д

Перечень
факторов, способных повлиять на результат исследования
на наследственные болезни обмена веществ

1. Бактериальное загрязнение.
2. Голодание, анорексия, неполноценное питание.
3. Специализированная диета (низкобелковая, гипокалорийная, низкожировая, низкоуглеводная и другие).
4. Отравление этиленгликолем.
5. Лечение аллопуринолом.
6. Лечение β-азауридином.
7. Лечение левокарнитином.
8. Прием препаратов лития.
9. Прием препаратов, содержащих вальпроевую кислоту.
10. Введение аминокислотных смесей.
11. Введение жировых смесей/эмульсий.
12. Прием витаминов B12, B6, фолиевой кислоты.