

Наименование заболевания	Международное непатентованное наименование (МНН) / медицинское изделие / вид медицинской помощи	Документы, подтверждающие соответствие ребенка категории детей с орфанными заболеваниями, для которых показано назначение лекарственных препаратов, медицинских изделий и технических средств реабилитации
Болезнь Ниманна-Пика тип С	Аримокломол	<p>1. Копия результата молекулярно-генетической диагностики (наличие двух вариантов в генах NPC1 или NPC2, интерпретированных как причина заболевания).</p> <p>2. Копия результата биохимической диагностики (уровень метаболита lysoSM-509 и /или уровень оксистеролов в крови).</p> <p>3. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p> <p>4. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p> <p>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
Врожденная Тромботическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Апшоу-Шульман)	rADAMTS13	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене rADAMTS13.</p> <p>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p> <p>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p> <p>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
Хроническая РТПХ (реакция «трансплантат против хозяина»)	Белумосудил	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>

	Оказание медицинской помощи	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия сопроводительного письма с подписью руководителя.</li> <li>2. Копия заключения врачебной комиссии / консилиума Федерального центра с рекомендацией о необходимости применения для лечения ребенка сложного вида медицинской помощи.</li> <li>3. Копия выписного эпикриза из медицинской карты стационарного больного, выданного медицинской организацией, подведомственной федеральному органу исполнительной власти, в которую ребенок с орфанным заболеванием был направлен в установленном законодательством Российской Федерации порядке, с указанием сведений о состоянии здоровья (основной и сопутствующий диагнозы, анамнез заболевания, результаты проведенных обследований и проведенное лечение) и рекомендаций о необходимости применения для лечения ребенка с орфанным заболеванием сложного вида медицинской помощи.</li> </ol>
<b>Оптикомиелит (болезнь Девика, заболевания спектра оптиконевромиелита)</b>	Сатрализумаб	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата анализа, подтверждающего наличие АТ к аквапорину-4 (AQP4-IgG).</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> </ol>
<b>Глиома низкой степени злокачественности</b>	Товорафениб	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие перестройки в гене BRAF (BRAF fusion или rearrangement), или с мутацией BRAFV600.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<b>Острый лимфобластный лейкоз, Острый миелобластный лейкоз</b>	Ревумениб	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие химерного гена KMT2A.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>

Гемофилия А	Эфанесоктоког альфа	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p> <p>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p> <p>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
Легочная артериальная гипертензия, ассоциированная	Мацитентан	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p> <p>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p> <p>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
Бета-талассемия	Луспатерцепт	<p>1. Копия молекулярно-генетического исследования альфа- и бета-глобиновых генов.</p> <p>2. Копия заключения врачебной комиссии/ консилиума НМИЦ по профилю гематология о назначении пациенту лекарственного препарата «вне инструкции».</p> <p>3. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
Мукополисахаридоз II типа	Идурсульфаз бета (раствор для интрацеребровентрикулярного введения)	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене IDS.</p> <p>2. Копия результата исследования дефицита фермента идуронат-2-сульфатаза.</p> <p>3. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
Спинальная мышечная атрофия (СМА)	Нусинерсен	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие биаллельных мутаций в гене SMN1 с указанием количества копий гена SMN2.</p>
Спинальная мышечная атрофия (СМА)	Рисдиплам	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие биаллельных мутаций в гене SMN1 с указанием количества копий гена SMN2.</p>

<p><b>Спинальная мышечная атрофия (СМА)</b></p>	<p>Онасемноген абепарвовек</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие биаллельных мутаций в гене SMN1 с указанием количества копий гена SMN2.</p> <p>2. Копия результата анализа на наличие антител к AAV9 (давностью не более 1 месяца).</p> <p>3. При смене терапии: копия протокола заключения консилиума с участием не менее трех Федеральных центров (ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России) о наличии медицинских показаний для обеспечения лекарственным препаратом.</p> <p>4. При начале терапии: копия протокола заключения консилиума одного из четырех Федеральных центров (ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России) о наличии медицинских показаний для обеспечения лекарственным препаратом.</p> <p>5. Копия отказа законных представителей пациента от другого вида патогенетической терапии после применения генозаместительной терапии.</p> <p>6. Копия информированного согласия законного представителя пациента на применение лекарственного препарата.</p>
<p><b>Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ)</b></p>	<p>Канакинумаб</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене MEVF.</p> <p>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Криопирин-ассоциированный периодический синдром (КАПС)</b></p>	<p>Канакинумаб</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене NLRP3.</p> <p>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Периодический синдром, ассоциированный с рецептором фактора некроза опухоли (ГРАПС)</b></p>	<p>Канакинумаб</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене TNFRSF1A.</p> <p>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>

<b>Болезнь Помпе</b>	Алглокозидаза альфа	1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене GAA. 2. Копия результата исследования с выявленным дефицитом фермента кислой мальтазы (кислой альфаглюкозидазы, КАГ) в лизосомах.
<b>Гипофосфатазия</b>	Асфотаза альфа	1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене ALPL. 2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.
<b>Мукополисахаридоз IV А</b>	Элосульфаза Альфа	1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене GALNS. 2. Копия результата заключения энзимодиагностики. 3. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.
<b>Нейробластома</b>	Динутуксимаб бета	1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.
<b>Остеосаркома, Саркома Юинга, Рабдомиосаркома, Недифференцированные саркомы</b>	Динутуксимаб бета	1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.
<b>Мышечная дистрофия Дюшенна</b>	Аталурен	1. Копия результата молекулярно-генетического анализа о наличии нонсенс-мутации в гене DMD, подтвержденный прямым секвенированием по Сенгеру. 2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категорий детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.
<b>Мышечная дистрофия Дюшенна</b>	Этеплирсен	1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, с наличием мутации типа делеции пропуска 51 экзона гена DMD. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.

<b>Мышечная дистрофия Дюшенна</b>	Вилтоларсен	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа с наличием мутации типа делеции пропуска 53 экзона гена DMD.</p> <p>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<b>Мышечная дистрофия Дюшенна</b>	Голодирсен	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа с наличием мутации типа делеции пропуска 53 экзона гена DMD.</p> <p>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p> <p>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<b>Мышечная дистрофия Дюшенна</b>	Деландистроген моксипарвовек	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего отсутствие у ребенка делеции, затрагивающей экзон 8 и/или экзон 9 в гене DMD.</p> <p>2. Копия результата анализа на наличие антител к AAVrh74.</p> <p>3. Копия заключения консилиума федерального центра, который руководствуется инструкцией по применению препарата (НМИЦ «Здоровья детей» Минздрава России, или Российская детская клиническая больница РНИМУ им.Н.И.Пирогова, или НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева).</p> <p>4. Копия отказа законных представителей пациента от другого вида патогенетической терапии после применения генозаместительной терапии.</p> <p>5. Копия информированного согласия законного представителя пациента на применение лекарственного препарата.</p> <p>6. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<b>Муковисцидоз, в соответствии с утверждёнными категориями</b>	Ивакафтор+Лумакафтор	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене CFTR.</p> <p>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<b>Муковисцидоз, в соответствии с утверждёнными категориями</b>	Ивакафтор + Тезакафтор + Элексакафтор и Ивакафтор 75 мг + 50 мг + 100 мг и 150 мг 37,5 мг+ 25 мг +50 мг; 75 мг	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене CFTR.</p> <p>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>

<p><b>Муковисцидоз, в соответствии с утверждёнными категориями</b></p>	<p>Элексакафтор + Тезакафтор + Ивакафтор и Ивакафтор в форме выпуска гранулы 80 мг + 40 мг + 60 мг + и 59,5 мг 100 мг + 50 мг + 75 мг и 75 мг</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене CFTR. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ. 4. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Синдром короткой кишки (СКК)</b></p>	<p>Тедуглутид</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Туберозный склероз</b></p>	<p>Эверолимус</p>	<p>1. Копия результатов молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене TSC1 и TSC2. 2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Нейрональный цероидный липофуциноз 2 типа</b></p>	<p>Церлипоназа альфа</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене TPP1. 2. Копия результата энзимодиагностики (активности фермента трипептидилпептидазы-1 (ТПП1) (менее 10% от нормы)). 3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Первичная гипероксалурия 1 типа</b></p>	<p>Лумасиран</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене AGXT. Лабораторные показатели : pCKФ &gt;30 мл/мин/1,73 м<sup>2</sup>. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>

<p><b>Дефицит лизосомной кислой липазы</b></p>	<p>Себелипаза альфа</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене LIPA. 2. Копия результата исследования сниженной активности фермента лизосомной кислой липазы. 3. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Наследственная дистрофия сетчатки, вызванная биаллельными мутациями в гене RPE65</b></p> <p><b>Формы заболевания:</b> <b>Врожденный амавроз Лебера (2 тип);</b> <b>Пигментный ретинит (20 тип).</b></p>	<p>Ворегиген непарвокс</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене RPE65.</p>
<p><b>Врожденные нарушения синтеза желчных кислот (НСЖК)</b></p> <p><b>Когорта детей:</b> <b>- дети с клиническими проявлениями синдрома холестаза и молекулярно-генетическим подтверждением врожденного нарушения синтеза желчных кислот.</b></p>	<p>Холевая кислота</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене HSD3B7 и AKR1D1. 2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей. 3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Нейрофиброматоз 1 типа</b></p>	<p>Селуметиниб</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене NF1. 2. Копия совместного консилиума двух профильных федеральных центров о назначении препарата при отсутствии мутации в гене NF1. 3. Копия заключения профильного федерального центра при назначении терапии для вновь выявленных пациентов при условии сочетания критериев назначения. 4. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD)</b></p>	<p>Канакинумаб</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене MVK. 2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>

<p><b>Нарушение обмена цикла мочевины</b></p> <p><b>Формы заболевания:</b>  <b>Недостаточность NAGS;</b>  <b>Недостаточность CPS-1;</b>  <b>Недостаточность OTC (E72.4);</b>  <b>Цитруллинемия 1 типа;</b>  <b>Аргининяктарная ацидурия;</b>  <b>Аргининемия;</b>  <b>Синдром ННН (гипераммониемия, гиперорнитинемия, гемоцитруллинурия);</b>  <b>Цитруллинемия 2 типа;</b>  <b>Лизинурическая непереносимость белка</b></p>	<p>Глицерола фенилбутират</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающий наличие мутации в одном из генов: NAGS, CPS1, OTC, ASS1, ASL, ARG1 .</li> <li>2. Копия результата двухкратного (не менее 200 мкмоль/л) измерения уровня аммония в крови.</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<p><b>Липодистрофия</b></p>	<p>Метрелептин</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличия мутаций в генах AGPAT2, BSCL2, CAV1, PTRF (CAVIN1), PPARG, PCYT1A, ZMPSTE24, LMNA, POLD1, SPRTN, BANF1, FBN1 при генерализованной липодистрофии у детей старше 2 лет либо наличием мутаций в генах LMNA, PPARG, PLIN1, CIDEC, LIPE, ADRA2A, PCYT1A, AKT2, KCNJ6, CAV1, PIK3R1 при семейной парциальной липодистрофии у детей старше 12 лет.</li> <li>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<p><b>Гомозиготная семейная гиперхолестеринемия</b></p>	<p>Ломитапид</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в генах LRLR, LDLRAP1, APOB, PCSK9.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>

<p><b>X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит</b></p>	<p>Буросумаб</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене PHEX.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<p><b>Кожно-скелетный синдром с гипофосфатемией</b></p>	<p>Буросумаб</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в генах KRAS, NRAS и HRAS.</li> <li>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> <li>4. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> </ol>
<p><b>Злокачественные заболевания новообразования с транслокацией гена NTRK</b></p>	<p>Ларотректиниб</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического исследования с подтверждением транслокации генов NTRK.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> </ol>
<p><b>Злокачественные заболевания новообразования с транслокацией гена NTRK</b></p>	<p>Энтректиниб</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа с подтверждением транслокации генов NTRK.</li> </ol>
<p><b>Альфа – маннозидоз</b></p>	<p>Велманаза альфа</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене MAN2B1.</li> </ol>
<p><b>Фенилкетонурия</b></p>	<p>Пэгвалиаза + Эпинефрин в форме выпуска шприц- ручка</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> <li>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>

<b>Цистиноз</b>	Меркаптамина битартрат или Цистеамина битартрат	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене CTNS.</li> <li>2. Копия результата исследования на концентрацию цистина в лейкоцитах (давностью не более 12 месяцев).</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<b>Цистиноз</b>	Меркаптамин или Цистеамин	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене CTNS.</li> <li>2. Копия результата исследования на концентрацию цистина в лейкоцитах (давностью не более 12 месяцев).</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<b>Пропионовая ацидемия</b>	Карглумовая кислота	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия биохимического анализа уровня аммония в крови и копия молекулярно-генетического результата.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> </ol>
<b>Изовалериановая ацидемия</b>	Карглумовая кислота	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия биохимического анализа уровня аммония в крови и копия молекулярно-генетического результата.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> </ol>
<b>Метилмалоновая ацидемия</b>	Карглумовая кислота	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия биохимического анализа уровня аммония в крови и копия молекулярно-генетического результата.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> </ol>

<p><b>Синдром удлиненного интервала QT</b></p>	<p>Надолол</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p> <p>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p> <p>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия</b></p>	<p>Надолол</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p> <p>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p> <p>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Легочная артериальная гипертензия, ассоциированная</b></p>	<p>Селексипаг</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Гомоцистинурия</b></p> <p><b>Формы заболевания: пиридоксин нечувствительная (резистентная) форма; недостаточность 5,10 - метилентетрагидрофолат редуктазы (MTHFR); нарушение обмена кобаламина</b></p>	<p>Бетаин безводный</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене CBS.</p> <p>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p> <p>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>

<p><b>Ахондроплазия</b></p>	<p>Восоритид</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене FGFR3.  2. Копия рентгенологического снимка кистей рук давностью не более 6 месяцев.  3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.  4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.  5. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Наследственный ангионевротический отек</b></p>	<p>Ланаделумаб</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене SERPING1.  2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Хроническая воспалительная демиелинизирующая полиневропатия</b></p>	<p>Иммуноглобулин человека нормальный</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>1. Центральный гиповентиляционный синдром (синдром проклятия Ундины).  2. РОННАД-Синдром.  3. Миелопатия шейного отдела спинного мозга, осложненная зависимостью от аппарата искусственной вентиляции легких</b></p>	<p>Стимулятор диафрагмального (френического) нерва стимулятор Mark IV с принадлежностями</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Первичные иммунодефициты с дефицитом антителообразования</b></p>	<p>Иммуноглобулин человека нормальный (для подкожного введения)</p>	<p>1. В копии представленной медицинской документации ребенка/заключении федерального консилиума должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.  2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.  3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>

<p><b>Синдром Алажилия</b></p>	<p>Мараликсibat</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в генах JAG1 и (или) NOTCH2.</li> <li>2. Копия результата измерения уровня желчных кислот в крови.</li> <li>3. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> <li>4. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи.</li> <li>5. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<p><b>Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия</b></p>	<p>Паловаротен</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего диагноз.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> </ol>
<p><b>Врожденная недостаточность аденозиндезаминазы (АДА-ТКИН)</b></p>	<p>Элапегадемаза</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетической диагностики подтверждающей заболевание.</li> <li>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<p><b>ALK-позитивные опухоли</b></p>	<p>Кризотиниб</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа с наличием событий в генах ALK</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> </ol>
<p><b>Остеосаркома, Саркома Юинга, Рабдомиосаркома, Недифференцированные саркомы</b></p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Неинвазивные раздвижные эндопротезы по индивидуальному чертежу Implant Cast.</li> <li>2. Эндопротез раздвижной неинвазивный индивидуального изготовления</li> </ol> <p>ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту необходимости использования конкретного изделия для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>2. Копия описания технических характеристик, с чертежами неинвазивного раздвижного эндопротеза по индивидуальному чертежу.</li> </ol>

<p><b>Доброкачественные и неопухолевые заболевания костей</b></p>	<p>Неинвазивные раздвижные эндопротезы по индивидуальному чертежу Implant Cast</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту необходимости использования конкретного изделия для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 3. Копия описания технических характеристик, с чертежами неинвазивного раздвижного эндопротеза по индивидуальному чертежу.</p>
<p><b>Нейтрофиический кератит</b></p>	<p>Ценгермин</p>	<p>1. В представленной медицинской документации должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Синдром Пьера-Робена</b></p>	<p>Накостные компрессионно-дистракционные аппараты</p>	<p>1. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту необходимости использования конкретного изделия для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p>
<p><b>Наследственный дефицит фактора свертывания крови XIII</b></p>	<p>Концентрат фактора свертываемости XIII (человеческий)</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о наличии медицинских показаний для обеспечения незарегистрированным лекарственным препаратом 3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Болезнь Ниманна-Пика А/В</b></p>	<p>Олипудаза альфа</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене SMPD1. 2. Копия результата исследования сниженной активностью фермента кислой сфингомелиназы. 3. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Хронический гепатит С</b></p>	<p>Глекапревир/Пибрен тасвир</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>

<b>Хронический гепатит С</b>	Велпатасвир/Софосбувир	1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.
<b>Редкие формы ожирения – ожирение, связанное с мутациями в генах: Дефицита проопиомеланокортина, Дефицита рецептора к лептину, Дефицита прогормонконвертазы 1 типа, Синдром Барде – Бидля</b>	Сетмеланотид	1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, с подтвержденной мутацией в одном из генов POMC, PCSK1, LEPR. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.
<b>1. Атрезия наружного слухового прохода. 2. Микротия ушной раковины</b>	Имплантаты хирургические Su-Pog	1. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту необходимости использования конкретного изделия для оказания медицинской помощи.
<b>Синдром Шерешевского-Тернера</b>	Соматропин	1. Копия результата генетического исследования (кариотип). 2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.
<b>Нейробластома</b>	Йобенгуан, 131II	1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.
<b>Болезнь Помпе</b>	Авалглюкозидаза альфа	1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене GAA. 2. Копия результата исследования с выявленным дефицитом фермента кислой мальтазы (кислой альфаглюкозидазы, КАГ) в лизосомах. 3. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.
<b>Гемофилия В</b>	Албутрепенаког альфа	1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.

<p><b>Атипичный гемолитико-уремический синдром</b></p>	<p>Равулизумаб</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций по крайней мере в одном из генов: CFH, CFI, C3, CFB. 2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>
<p><b>Острый лимфобластный лейкоз Острый миелобластный лейкоз Т-лимфобластная лимфома Первичный иммунодефицит</b></p>	<p>Аспарагиназа</p>	<p>1. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p>
<p><b>Туберозный склероз</b></p>	<p>Сиролимус</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>1. Первичный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. 2. Вторичный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз</b></p>	<p>Эмапалумаб</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>PROS – спектр синдромов избыточного роста, ассоциированных с мутацией PIK3CA</b></p>	<p>Алпелисиб</p>	<p>1. Копия результатов генетического анализа, подтверждающего наличие мутаций в гене PIK3CA. 2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям. 3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>

<p><b>Атрофия зрительного нерва Лебера (наследственная оптическая нейропатия Лебера)</b></p>	<p>Идебенон</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результатов молекулярно - генетического анализа.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<p><b>Церебротендиозный ксантомадоз (дефицит стерол-27-гидроксилазы)</b></p>	<p>Хенодезоксиколевая кислота</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутации гена СYP27A1.</li> <li>2. Копия результата исследования на уровень холестерина в плазме крови.</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> <li>5. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей</li> </ol>
<p><b>Синдром Ларона</b></p>	<p>Мекасермин</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> <li>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>

<p><b>Буллёзный эпидермолиз</b></p>	<p>Беремаген геперпавек</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа с подтверждением наличия аутосомно-рецессивной мутации(й) в гене альфа-1 цепи коллагена VII типа (COL7A1).</li> <li>2. В представленной медицинской документации или в протоколе врачебной комиссии / консилиума врачей федеральной медицинской организации должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<p><b>Дефицит декарбоксилазы ароматических аминокислот</b></p>	<p>Эладокаген экзупарвовек</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа, подтверждающего наличие мутации в гене DDC, кодирующем фермент декарбоксилазу ароматической L-аминокислоты.</li> <li>2. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> <li>3. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</li> <li>4. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</li> </ol>
<p><b>Спинальная мышечная атрофия, Болезнь Помпе, Нейрофиброматоз 1 типа, Врожденный сколиоз на фоне нарушения сегментации боковых поверхностей тел позвонков и синостоза ребер, Мышечная дистрофия Дюшенна</b></p>	<p>Опоры нижних конечностей и туловища, для обеспечения вертикализации и передвижения инвалидов – аппарат ортопедический «Динамический параподиум». Варианты исполнения: 100, 125, 150, 180, 200. Модификации PD, PST, PJM, PJMP, PJMC</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</li> </ol>

<p><b>1. Синдромы врожденной костномозговой недостаточности.</b>  <b>2. Остеопетроз.</b>  <b>3. Гемоглобинопатии (бета-талассемия и др).</b>  <b>4. Приобретенная идиопатическая апластическая анемия.</b>  <b>5. Нарушения обмена глюкозамингликанов</b></p>	<p>Иммуноглобулин человека нормальный (для подкожного введения)</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.  2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.  3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз</b></p>	<p>Одевексibat</p>	<p>1. Копия результата молекулярно-генетического анализа с подтвержденным диагнозом прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз.  2. Копия результата анализа уровня желчных кислот в крови.  3. В представленной медицинской документации должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.  4. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.  5. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Веноокклюзионная болезнь печени/синдром синусоидальной обструкции</b></p>	<p>Дефибротид</p>	<p>1. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.  2. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Синдром распада опухоли (Синдром острого лизиса опухоли)</b></p>	<p>Расбуриказа</p>	<p>1. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.  2. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Острый лимфобластный лейкоз</b>  <b>Острый миелобластный лейкоз</b>  <b>T-лимфобластная лимфома</b></p>	<p>Венетоклакc</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>

<p><b>Опухоль индуцированная остеомалация</b></p>	<p>Буросумаб</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p> <p>2. Копия заключения консилиума Федерального центра о назначении пациенту незарегистрированного лекарственного препарата для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям.</p> <p>3. Копия согласия законного представителя ребенка либо ребенка на использование лекарственного препарата, не зарегистрированного в РФ.</p>
<p><b>Буллезный эпидермолиз</b></p>	<p>1. Повязка раневая неадгезивная, абсорбирующая, стерильная "Merilex Lite"</p> <p>2. Повязка раневая неадгезивная, абсорбирующая, стерильная, одноразовая, для отведения экссудата, атравматичная с мягким силиконовым покрытием "Merilex Transfer"</p> <p>3. Бандаж эластичный трубчатый для фиксации повязки, многоразового использования</p> <p>4. Повязка раневая стерильная одноразовая сетчатая Рупитель с силиконовым покрытием</p> <p>5. Повязка стерильная абсорбирующая Hydrosafe</p> <p>6. Повязка стерильная абсорбирующая Urflow</p>	<p>1. В представленной медицинской документации ребенка должна быть информация, подтверждающая соответствие пациента категории детей по данному заболеванию, указанная на сайте в разделе Перечень категорий детей.</p>