

КП № 58 ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ НА НАСЛЕДСТВЕНИ И ДЕГЕНЕРАТИВНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ НА НЕРВНАТА СИСТЕМА, ЗАСЯГАЩИ ЦНС С НАЧАЛО В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ

КП № 58.1 ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ НА НАСЛЕДСТВЕНИ И ДЕГЕНЕРАТИВНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ НА НЕРВНАТА СИСТЕМА, ЗАСЯГАЩИ ЦНС С НАЧАЛО В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ ПРИ ЛИЦА НАД 18 ГОДИНИ

1. Минимален болничен престой - 5 дни

2.1 КОДОВЕ НА БОЛЕСТИ ПО МКБ-10

Разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига и на мастните киселини

- E71.3** **Разстройство на обмяната на мастните киселини**
Адренолевкодистрофия [Addison-Schilder]
Дефицит на мускулната карнитин-палмитилтрансфераза
Не включва: болест на Refsum (G60.1)
болест на Schilder (G37.0)
синдром на Zellweger (Q87.8)

Разстройства на обмяната на сфинголипидите и други нарушения на натрупване на липидите

- Не включва:** муколипидоза, тип I-III (E77.0—E77.1)
болест на Refsum (G60.1)

- E75.2** **Други сфинголипидози**
Болест на:
• Fabry(-Anderson)
• Gaucher
• Krabbe
• Niemann-Pick
Синдром на Farber
Метахроматична левкодистрофия
Недоимък на сулфатаза
Не включва: адренолевкодистрофия [Addison-Schilder] (E71.3)

- E75.4** **Липофусциноза на невроните**
Болест на:
• Batten
• Bielschowsky-Jansky
• Kufs
• Spielmeyer-Vogt

- E83.0** **Разстройства на обмяната на медта**
Болест на Wilson

Лека умствена изостаналост

- F70.0** **Лека умствена изостаналост, няма нарушение или е налице минимално нарушение на поведението**
Приблизителните нива на IQ (интелектуалния квотиент) са в границите между 50 и 69 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст от 9 до 12 години). Има вероятност да доведе до появата на известни обучителни затруднения в училище. Много от възрастните са в състояние да работят и поддържат добри социални взаимоотношения и да са от полза за обществото.

Включва: слабоумие
лека умствена недостатъчност

- F70.1** **Лека умствена изостаналост, значително нарушение на поведението, изискващо грижи или лечение**

	Приблизителните нива на IQ (интелектуалния квотиент) са в границите между 50 и 69 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст от 9 до 12 години). Има вероятност да доведе до появата на известни обучителни затруднения в училище. Много от възрастните са в състояние да работят и поддържат добри социални взаимоотношения и да са от полза за обществото. Включва: слабоумие лека умствена недостатъчност
F70.8	Лека умствена изостаналост, друго нарушение на поведението Приблизителните нива на IQ (интелектуалния квотиент) са в границите между 50 и 69 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст от 9 до 12 години). Има вероятност да доведе до появата на известни обучителни затруднения в училище. Много от възрастните са в състояние да работят и поддържат добри социални взаимоотношения и да са от полза за обществото. Включва: слабоумие лека умствена недостатъчност
<u>Умерена умствена изостаналост</u>	
F71.0	Умерена умствена изостаналост, няма нарушение или е налице минимално нарушение на поведението Приблизителните нива на IQ са в границите между 35 и 49 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст от 6 до 9 години). Има вероятност да доведе до значително изоставане в развитието в детството, но голяма част от засегнатите могат да усвоят някои навици за самообслужване, адекватни умения да установяват контакти и елементарни училищни постижения. Възрастните обикновено имат нужда от различна степен на подкрепа в бита и на работното място. Включва: умерена умствена недостатъчност
F71.1	Умерена умствена изостаналост, значително нарушение на поведението, изискващо грижи или лечение Приблизителните нива на IQ са в границите между 35 и 49 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст от 6 до 9 години). Има вероятност да доведе до значително изоставане в развитието в детството, но голяма част от засегнатите могат да усвоят някои навици за самообслужване, адекватни умения да установяват контакти и елементарни училищни постижения. Възрастните обикновено имат нужда от различна степен на подкрепа в бита и на работното място. Включва: умерена умствена недостатъчност
F71.8	Умерена умствена изостаналост, друго нарушение на поведението Приблизителните нива на IQ са в границите между 35 и 49 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст от 6 до 9 години). Има вероятност да доведе до значително изоставане в развитието в детството, но голяма част от засегнатите могат да усвоят някои навици за самообслужване, адекватни умения да установяват контакти и елементарни училищни постижения. Възрастните обикновено имат нужда от различна степен на подкрепа в бита и на работното място. Включва: умерена умствена недостатъчност
<u>Тежка умствена изостаналост</u>	
F72.0	Тежка умствена изостаналост, няма нарушение или е налице минимално нарушение на поведението Приблизителните нива на IQ са в границите между 20 и 34 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст от 3 до 6 години). Има вероятност да доведе до трайна нужда от подкрепа за функциониране. Включва: тежка умствена недостатъчност
F72.1	Тежка умствена изостаналост, значително нарушение на поведението, изискващо грижи или лечение Приблизителните нива на IQ са в границите между 20 и 34 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст от 3 до 6 години). Има вероятност да доведе до трайна нужда от подкрепа за функциониране. Включва: тежка умствена недостатъчност
F72.8	Тежка умствена изостаналост, друго нарушение на поведението Приблизителните нива на IQ са в границите между 20 и 34 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст от 3 до 6 години). Има вероятност да доведе до трайна нужда от подкрепа за функциониране. Включва: тежка умствена недостатъчност

Дълбока умствена изостаналост

F73.0 Дълбока умствена изостаналост, няма нарушение или е налице минимално нарушение на поведението

IQ е под 20 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст под 3 години). Води до тежки ограничения в способността за самообслужване, за контрол на тазовите резервоари, за общуване и двигателна дейност.

Включва: дълбока умствена недостатъчност

F73.1 Дълбока умствена изостаналост, значително нарушение на поведението, изискващо грижи или лечение

IQ е под 20 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст под 3 години). Води до тежки ограничения в способността за самообслужване, за контрол на тазовите резервоари, за общуване и двигателна дейност.

Включва: дълбока умствена недостатъчност

F73.8 Дълбока умствена изостаналост, друго нарушение на поведението

IQ е под 20 (при възрастни лица това отговаря на умствена възраст под 3 години). Води до тежки ограничения в способността за самообслужване, за контрол на тазовите резервоари, за общуване и двигателна дейност.

Включва: дълбока умствена недостатъчност

Специфични разстройства в развитието на речта и езика

F80.3 Придобита афазия с епилепсия [синдром на Landau-Kleffner]

Разстройство, при което детето, след първоначално нормално развитие на езика, загубва както рецептивните, така и експресивните си речеви умения, но запазва общия си интелект. Началото на разстройството е съпроводено с пароксизмална ЕЕГ активност и в повечето от случаите — и с епилептични припадъци. Началото обикновено е между три- и седемгодишна възраст, като загубата на умения настъпва за няколко дни или седмици. Връзката във времето между появата на припадъците и загубата на езика е твърде променлива, като едното може да предхожда другото в разстояние на няколко месеца до две години. Като възможна причина за появата на това разстройство се предполага възпалителен процес в главния мозък. Около две-трети от пациентите остават с по-силно или по-слабо изразен сериозен дефицит в рецептивната реч.

F82 Специфични разстройства в развитието на двигателната функция

Разстройство, при което отличителният признак е сериозно нарушение в развитието на двигателната координация, което не може да се обясни само с общо умствено изоставане или с някакво специфично вродено или придобито неврологично разстройство. Независимо от това, в повечето случаи внимателното клинично изследване показва подчертана незрялост в развитието на нервната система като хореоформни движения на крайниците или огледални движения и други асоциирани двигателни особености, както и белези на лоша фина и обща двигателна координация.

Синдром на детска тромавост

Свързано(-а) с развитието:

- разстройство на координацията
- диспраксия

Не включва: абнормности в походката или подвижността (R26.—)

липса на координация (R27.0)

- като резултат от умствена изостаналост (F70—F79)

F83 Смесени специфични разстройства в психологичното развитие

Остатъчна категория от разстройства, при която е налице смесица от специфични разстройства на речта и езика или на училищните умения и двигателната функция, но нито едно от тези разстройства не преобладава достатъчно над останалите, за да обоснове основната диагноза. Тази смесена категория следва да се използва, само когато има голямо припокриване между всички тези специфични разстройства в развитието. Тези разстройства се свързват обикновено с известна степен на общо нарушение на когнитивните функции, но това не винаги се наблюдава. Ето защо, тази

рубрика следва да се използва в случаите, когато са налице дисфункции, отговарящи на диагностичните критерии за две или повече рубрики от: F80.—, F81.— и F82.

Наследствена атаксия

Не включва: наследствена и идиопатична невропатия (G60.—)
детска церебрална парализа (G80.—)
разстройства на обмяната на веществата (E70—E90)

G11.1 Ранна малкомозъчна атаксия

Забележка: Започва обикновено преди 20-годишна възраст.

Ранна малкомозъчна атаксия с:

- есенциален тремор
- миоклонии [атаксия на Hunt]
- запазени сухожилни рефлексии

Атаксия на Friedreich (автозомно-рецесивна)

X-свързана рецесивна спиноцеребеларна атаксия

G11.3 Малкомозъчна атаксия с нарушение във възстановяването на ДНК

Атаксия - телеангиектазия [синдром на Louis-Bar]

Не включва: синдром на Cockayne (Q87.1)
пигментна ксеродермия (Q82.1)

G11.4 Наследствена спастична параплегия

G11.8 Друга наследствена атаксия

Други дегенеративни болести на базалните ганглии

Не включва: мултисистемна дегенерация (G90.3)

G23.0 Болест на Hallervorden-Spatz

Пигментна палидарна дегенерация

G23.8 Други уточнени дегенеративни болести на базалните ганглии

Вкалцване на базалните ганглии

Дистония

G24.1 Идиопатична фамилна дистония

Идиопатична дистония БДУ

G24.2 Идиопатична нефамилна дистония

Други дегенеративни болести на нервната система, некласифицирани другаде

G31.8 Други уточнени дегенеративни болести на нервната система

Дегенерация на сивото вещество [болест на Alpers]

Подостра некротизираща енцефалопатия [болест на Leigh]

Детска церебрална парализа

Включва: болест на Little

Не включва: наследствена спастична параплегия (G11.4)

G80.0 Спастична церебрална парализа

Вродена спастична парализа (церебрална)

G80.1 Спастична диплегия

G80.2 Детска хемиплегия

G80.3 Дискинетична церебрална парализа

Атетоидна церебрална парализа

G80.4 Атактична церебрална парализа

G80.8 Друга детска церебрална парализа

Смесени синдроми на церебрална парализа

Хемиплегия

Забележка: Тази рубрика следва да се използва за първично кодиране само тогава, когато за хемиплегията (пълна) (непълна) се съобщава без допълнително уточняване или се потвърждава, че тя е установена отдавна, или съществува продължително време, но нейната причина е неуточнена. Рубриката се използва също при кодиране по множество причини за идентифициране на типа хемиплегия, предизвикана от всякаква причина.

Не включва: вродена и детска церебрална парализа (G80.—)

G 81.1 Спастична хемиплегия

Параплегия и тетраплегия

Забележка: Тази рубрика следва да се използва за първично кодиране само тогава, когато за състоянията се съобщава без допълнително уточняване или се потвърждава, че те са установени отдавна, или съществуват продължително време, но тяхната причина е неуточнена. Рубриката се използва също при кодиране по множество причини за идентифициране на тези състояния, предизвикани от всякаква причина.

Не включва: вродена и детска церебрална парализа (G80.—)

G 82.1 Спастична параплегия

КОДОВЕ НА ОСНОВНИ ПРОЦЕДУРИ

2.2 ОСНОВНИ ДИАГНОСТИЧНИ ПРОЦЕДУРИ

Лумбална пункция

39000-00 Лумбална пункция
Спинална пункция

Други диагностични очни тестове, измервания или изследвания

11212-00 Изследване на очно дъно
Включва: венозно инжектиране на багрило
офталмоскопия

Биопсия на други мускулно-скелетни точки

30075-01 Биопсия на меки тъкани
Включва: бурса
фасция
мускул
сухожилие

Компютърна томография на мозък

Компютърна томография на глава БДУ

Не включва: компютърна томография:

- при спирална ангиография (57350 [1966])
- при сканиране на:
 - гръден кош (57001, 57007 [1957])
 - и корем (57001-01, 57007-01 [1957])
- лицева кост и околоносен синус (56030-00, 56036-00 [1956])
- средно ухо и темпорална кост (56016-02, 56016-03, 56016-06, 56016-07 [1955])
- орбита (56013-02, 56013-03 [1954])
- питуитарна ямка (56010-02, 56010-03 [1953])

56001-00 Компютърна томография на мозък

56007-00 Компютърна томография на мозък с интравенозна контрастна материя
Компютърна томография на мозък без, след това с венозен контраст

Магнитно резонансен образ

90901-00 Магнитно резонансна томография на мозък

<i>Не включва:</i> функционално магнитно резонансно изследване на мозък (90901-09 [2015])	
Електроенцефалография [ЕЕГ]	
11000-00	Електроенцефалография
Изследване на евокирани отговори на централна нервна система	
<i>Включва:</i> такава чрез компютризирано усреднени техники <i>Забележка:</i> Едно изследване – един стимул в една точка Второ или последващи изследвания – различен стимул в същата точка или друга точка на стимулиране <i>Не включва:</i> такава, включващи аудиометрия (виж блок [1839])	
11024-00	Изследване на евокирани потенциали на централна нервна система, 1 или 2 изследвания
11027-00	Изследване на евокирани потенциали на централна нервна система, ≥ 3 изследвания
1934 Други лабораторни изследвания	
92182-07	Общо изследване на ликвор Изследване на ликвор за белтък, клетки, ксантохромия, захар и електролити
1923 Хематологични изследвания	
91910-04	Кръвна картина – поне осем или повече от посочените показатели: хемоглобин, еритроцити, левкоцити, хематокрит, тромбоцити, MCV, MCH, MCHC
1924 Биохимична изследвания	
91910-12	Клинично-химични изследвания за глюкоза
91910-13	Клинично-химични изследвания за креатинин
91910-14	Клинично-химични изследвания за урея
91910-26	Клинично-химични изследвания за АСАТ
91910-27	Клинично-химични изследвания за АЛАТ
91910-41	Клинично-химични изследвания за йонограма
1933 Химико-токсикологични изследвания	
по преценка:	
91927-00	Определяне на лекарствена концентрация на карбамазепин
по преценка:	
91927-01	Определяне на лекарствена концентрация на Валпроева киселина
1934 Други лабораторни изследвания	
по преценка:	
91881-00	ДНК анализ
по преценка:	
91916-00	Генетични изследвания
1934 Други лабораторни изследвания	
92191-00	Полимеразна верижна реакция за доказване на COVID-19
92191-01	Тест за откриване антиген на SARS-CoV-2
Невромускулна електродиагностика	
ЕМГ [електромиография]: • на ≥ 1 мускул(и) • използвайки кръгови иглени електроди Изследване на невромускулна проводимост	
11012-00	Електромиография (ЕМГ) <i>Не включва:</i> мускули на тазово дъно и анален сфинктер (11833-01 [1859])

Измерване или изследване на зрителна функция

96038-00 Измерване на зрителна острота

Периметрия

Изследване на зрително поле

96041-00 Мануална периметрия, двустранно

Други диагностични очни тестове, измервания или изследвания

92015-00 Визуален евокиран потенциал [ВЕР]

2.3 ОСНОВНИ ТЕРАПЕВТИЧНИ ПРОЦЕДУРИ

Трахеостомия

41881-00 Отворена трахеостомия, временна

Трахеостомия БДУ

Включва: отделяне на тироиден истмус
отделяне на подезични мускули

Вентилаторно подпомагане

Ві-ниво с позитивно въздушно налягане [BiPAP] [вентилация с освобождаващо налягане]
[контрол на налягане на вентилацията] с ендотрахеална тръба или трахеостомия

Продължително позитивно налягане при обдишване [CPAP] с ендотрахеална тръба –
трахеостомия

Променлива задължителна вентилация [IMV]

Инвазивна вентилация

Механична вентилация

Налягане с позитивен експираторен край

Вентилация с подпомагащо налягане [PSV]

Синхронна променлива задължителна вентилация [SIMV]

Включва: ендотрахеална:

- интубация
 - асистирано дишане
- механична вентилация с:
- ендотрахеална тръба (ETT)
 - назална
 - орална
 - трахеостомия
- отучване на интубиран (ендотрахеална тръба, трахеостомия) пациент с някакъв
метод

Кодирай също когато е направена:

- трахеостомия:
- перкутанна (41880-00 [536])
- постоянна (41881-01 [536])
- временна (41881-00 [536])

Не включва: продължителна вентилация с негативно налягане [CNPV] (92041-00 [568])
дишане с променливо позитивно налягане [IPPV] (виж блок [570])
вентилация с променливо позитивно налягане [IPPV] (виж блок [570])
неинвазивно подпомагане на дишане (виж блок [570])

13882-01 Грижа и поддържане на продължително подпомагане на дишането > 24 и < 96 часа

13882-02 Грижа и поддържане на продължително подпомагане на дишането ≥ 96 часа

Приложение на фармакотерапия

Прилагане на фармакологични агенти със системен ефект

Не включва: прилагане на:

- кръв и кръвни продукти (виж блок [1893])
- фармакологичен агент за:
 - анестезия (виж блокове [1333], [1909] и [1910])
 - имунизация (виж блокове [1881] до [1884])
 - локален ефект (виж Индекс: Инжектиране, по локализация и инжектиране, по видове, по локализация)
 - поведение при ектопична бременност (виж блок [1256])
 - поведение при болка (виж блокове [31] до [37] и [60] до [66] и [1552])
 - перфузия (виж блок [1886])
 - ваксинация (виж блокове [1881] до [1883])

хирургическо прилагане на химиотерапевтични агенти (виж блок [741])

Забележка: Последващият списък с приложения е създаден за употреба с кодовете от блок [1920] Прилагане на фармакотерапия

96199-03 Интравенозно приложение на фармакологичен агент, стероид

Прилагане на фармакологичен агент чрез:

- инфузионен порт
- Port-A-Cath
- резервоар (подкожен)
- устройство за съдов достъп
- венозен катетър

Кодирай също когато е направена:

- поставяне, изваждане или ревизия на устройство за съдов достъп (виж блок [766])
- зареждане на устройство за доставяне на медикаменти (96209 [1920])

Не включва: хирургична катетеризация с прилагане на химиотерапевтичен агент (виж блок [741])

96197-03 Мускулно приложение на фармакологичен агент, стероид

96199-09 Интравенозно приложение на фармакологичен агент, друг и неспецифичен фармакологичен агент

Прилагане на фармакологичен агент чрез:

- инфузионен порт
- Port-A-Cath
- резервоар (подкожен)
- устройство за съдов достъп
- венозен катетър

Кодирай също когато е направена:

- поставяне, изваждане или ревизия на устройство за съдов достъп (виж блок [766])
- зареждане на устройство за доставяне на медикаменти (96209 [1920])

Не включва: хирургична катетеризация с прилагане на химиотерапевтичен агент (виж блок [741])

96197-09 Мускулно приложение на фармакологичен агент, друг и неспецифичен фармакологичен агент

96200-09 Подкожно приложение на фармакологичен агент, друг и неспецифичен фармакологичен агент

Кодирай също когато е направена:

- зареждане на устройство за доставяне на медикаменти (96209 [1920])

Изискване: Клиничната пътека се счита за завършена, ако са приложени и отчетени две основни диагностични и една основна терапевтична процедура, посочени в таблица **Кодове на основни процедури.**

Основна процедура 92191-00 или 92191-01 се осъществява при необходимост и се прилага при диагностициране на COVID-19. Тази процедура се извършва при показания и се отчита като допълнителна диагностична процедура към другите диагностични процедури, посочени във всеки диагностично-лечебен алгоритъм на съответната клинична пътека.

При диагнози с кодове **E75.2, E75.4, G11.1, G11.3**, като задължителна трета диагностична процедура се прилагат някои от следните: 11212-00, 96038-00, 96041-00. В тези случаи клиничната пътека се отчита с три основни диагностични и две основни терапевтични процедури.

Когато се налага използване на кодовете от блок 1923, 1924, 1933 и 1934 – кодовете от блокове 1923 и 1924 са задължителни, а от блокове 1933 и 1934 се извършват и кодират по преценка, като всички кодове на изследвания от блоковете се считат за една диагностична процедура за завършване и отчитане на тази КП.

В случаите, когато резултатите от проведени образни изследвания не могат да останат в болничното лечебно заведение, в ИЗ на пациента следва да се опише точно резултата от проведеното образно изследване, а самите снимки от него се предоставят на пациента срещу подпис в ИЗ.

4. УСЛОВИЯ ЗА СКЛЮЧВАНЕ НА ДОГОВОР И ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ НА КЛИНИЧНАТА ПЪТЕКА

Клиничната пътека включва дейности и услуги от обхвата на медицинската специалност „Нервни болести“, осъществявана най-малко на второ ниво на компетентност, съгласно медицински стандарт „Нервни болести“.

А. ЗАДЪЛЖИТЕЛНИ ЗВЕНА, МЕДИЦИНСКА АПАРАТУРА И ОБОРУДВАНЕ, НАЛИЧНИ И ФУНКЦИОНИРАЩИ НА ТЕРИТОРИЯТА НА ЛЕЧЕБНОТО ЗАВЕДЕНИЕ, ИЗПЪЛНИТЕЛ НА БОЛНИЧНА ПОМОЩ

Лечебното заведение за болнична помощ може да осигури чрез договор, вменените като задължителни звена, медицинска апаратура и оборудване, и с друго лечебно заведение за извънболнична или болнична помощ, разположено на територията му и имащо договор с НЗОК.

Задължително звено/медицинска апаратура
1. Клиника/отделение по неврология
2. Клинична лаборатория от II или III ниво и възможност за КГА
3. ЕЕГ – кабинет (апарат)
4. ЕМГ – кабинет (апарат), включително за изследване на предизвикани потенциали

*- В случаите, когато ЛЗБП не разполага със собствена клинична лаборатория, то следва да осигури осъществяването на дейност по клинична лаборатория от съответното ниво, по договор със самостоятелна медико-диагностична лаборатория или с клинична лаборатория – структура на друго лечебно заведение. В тези случаи лабораторията, с която е сключен договорът, следва да бъде разположена в една и съща сграда с болницата или в рамките на болницата. С договора задължително се обезпечава 24-часово осъществяване на дейностите по клинична лаборатория за нуждите на структурата по нервни болести.

ЗАДЪЛЖИТЕЛНИ ЗВЕНА, МЕДИЦИНСКА АПАРАТУРА И ОБОРУДВАНЕ, НЕОБХОДИМИ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ НА АЛГОРИТЪМА НА ПЪТЕКАТА, НЕНАЛИЧНИ НА ТЕРИТОРИЯТА НА ЛЕЧЕБНОТО ЗАВЕДЕНИЕ, ИЗПЪЛНИТЕЛ НА БОЛНИЧНА ПОМОЩ

Лечебното заведение за болнична помощ може да осигури дейността на съответното задължително звено чрез договор с друго лечебно заведение на територията на населеното място, което отговаря на изискванията за апаратура, оборудване и специалисти за тази КП и има договор с НЗОК.

Задължително звено/медицинска апаратура
1. Образна диагностика – рентгенов апарат за скопия и графия
2. Образна диагностика – КТ или МРТ
3. Лаборатория (отделение) по клинична патология

Б. НЕОБХОДИМИ СПЕЦИАЛИСТИ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ НА КЛИНИЧНАТА ПЪТЕКА.

- двама лекари със специалност по неврология за клиника/отделение по неврология
- лекар - специалист по физикална и рехабилитационна медицина;
- психолог.

ДОПЪЛНИТЕЛНИ ИЗИСКВАНИЯ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ НА АЛГОРИТЪМА НА КЛИНИЧНАТА ПЪТЕКА:

1. Кабинет/отделение по физикална и рехабилитационна медицина – на територията на лечебното заведение, изпълнител на болнична помощ.

2. Кабинет по офталмология – допуска се договор с друго ЛЗ за осигуряване на дейността.

3. Кабинет за психометрично и невропсихологично изследване - на територията на лечебното заведение, изпълнител на болнична помощ.

4. За ЕЕГ – невролог/детски невролог или педиатър специализиран в областта на детската неврология, с допълнителна квалификация за извършване на електроенцефалография, удостоверена чрез сертификат (съгласно медицински стандарт “Нервни болести”).

5. За ЕМГ – невролог/детски невролог или педиатър специализиран в областта на детската неврология, с допълнителна квалификация за извършване на електромиография, удостоверена чрез сертификат (съгласно медицински стандарт “Нервни болести”).

5. ИНДИКАЦИИ ЗА ХОСПИТАЛИЗАЦИЯ И ЛЕЧЕНИЕ

А. ИНДИКАЦИИ ЗА ХОСПИТАЛИЗАЦИЯ:

- спешни състояния, свързани с основното заболяване, неповлияващи се от лечение в амбулаторни условия;
- тежки случаи с тежък квадрипаретичен и псевдобулбарен синдром с необходимост от парентерално хранене;

Първоначално диагностично уточняване и лечение на пациенти със:

- левкодистрофичния или обменен енцефалопатен синдром с прогресиращ неврологичен дефицит;
- остро настъпващо (за първи път) или рецидивиращо състояние на количествени нарушения на съзнанието, повръщане, атаксия или ритъмни разстройства на дишането;
- церебеларен синдром, задностълбцова атаксия;
- екстрапирамиден синдром;
- долна спастична парапареза;
- интелектуален дефицит (умствена изостаналост);
- клинични данни за ДЦП.
- Планирано лечение съгласно определения терапевтичен план след първоначално диагностично уточняване на пациенти с наследствени и дегенеративни заболявания на нервната система с начало в детска възраст, засягащи ЦНС.

Дейностите и услугите по тази КП се осъществяват незабавно или се планират за изпълнение в зависимост от развитието, тежестта и остротата на съответното заболяване и определения диагностично-лечебен план.

Б. ДИАГНОСТИЧНО - ЛЕЧЕБЕН АЛГОРИТЪМ.

Прием и изготвяне на диагностично-лечебен план.

Лечението започва след уточняване на диагнозата на базата на клиничните симптоми и проведените необходими изследвания.

ДИАГНОЗА:

За диагностициране на “левкодистрофия”- КТ и МРТ на главен мозък, ликворно изследване (общо и електрофореза, Ig), ЗЕП, СЕП, метаболитен скрининг, дълговерижни мастни киселини (за адреновекодистрофия), N-dietyl-aspartat (за Canavan), серумна арилсулфатаза А (за метакроматична левкодистрофия), галактоцереброзид β-галактозидаза (за левкодистрофия тип Крабе), генетични изследвания, ЕЕГ, мозъчна биопсия хистопатологично изследване, психологично изследване, ЕМГ/ЕНГ. **ДД** с други процеси в ранното детство с подобна симптоматика като персистиращи невроинфекции (SSPE; подостър HIV енцефалит); множествена склероза - тип Balo и тип Schilder; мозъчен тумор; олигофрения; детски психични заболявания (Инфантилен аутизъм; синдром на Heller; шизофренен синдром в детството), стационарни процеси (ДЦП, хромозомни аномалии).

За диагностициране на полиодистрофия - МРТ и КТ на главен мозък, мозъчна биопсия с хистологично и хистохимично изследване, кожна биопсия, ЕЕГ, ЗЕП, СЕП, метаболитни изследвания. **ДД** с други процеси в ранното детство с подобна симптоматика като левкодистрофии, обменни енцефалопатии, персистиращи невроинфекции (SSPE; подостър HIV енцефалит); множествена склероза - тип Balo и тип Schilder; мозъчен тумор; олигофрения; детски психични заболявания (Инфантилен аутизъм; синдром на Heller; шизофренен синдром в детството), стационарни процеси (ДЦП, хромозомни аномалии).

За диагностициране на обменни енцефалопатии - 24-часова урина за метаболитен скрининг - галактоза, оротова к-на (хиперамонемия); мед (болест на Wilson), сиалова к-на; белези на ренална тубуларна дисфункция (Lowe, Hartnup); аминокиселини (аминоацидурии), вкл. тест за фенилкетонурия, органични киселини, сулфати, мукополизахариди, олигозахариди, хомаоцистеин; **кръв:** общи биохимични изследвания и метаболитен скрининг за глюкоза, кетотела, урея, амоняк (хиперамонемии), АКР, пируват, лактат, електролити, чернодробни функции (ензими, холестерол, триглицериди), мед, церулоплазмин; **ехография на сърце, черен дроб, бъбреци.** **ДД** с левкодистрофии, полиодистрофии, подостри и персистиращи енцефалити.

За диагностициране на церебеларни дегенеративни заболявания (спиноце-ребеларни, церебеларни и цереброцеребеларни атаксии): КТ и МРТ на главен и гръбначен мозък, ликворно изследване (общо и електрофореза, Ig), миелография; вирусологични, серологични изследвания за луес, HIV; ЕЕГ; ЕМГ; евокирани потенциали (стволови слухови ЕП, зрителни ЕП, соматосензорни); отоневрологично изследване, ехография на вътрешни органи, вкл. ехокардиография, биопсия от периферен нерв и мускул; невровегетологично изследване; имунологично изследване; генетично изследване. **ДД** с ДЦП-малкомозъчна форма, левкодистрофии.

За диагностициране на екстрапирамидни дегенеративни заболявания с начало в детската възраст- КТ и МРТ на главен мозък, изследване на Cu в серум и урина и тест с купренил, церулоплазмин, изследване на общ и йонизиран Ca^{2+} (за **ДД** с хипопаратиреоидизъм), ликвор (за **ДД** с подостър енцефалит), кръвни и биохимични изследвания, коагулационен профил (за **ДД** с протеин С-, S дефицит, хомаоцистеинурия), изследвания за системен васкулит (антилупусни антитела, LE клетки, антикардиолипинови антитела (**ДД** с антифосфолипиден синдром).

За диагностициране на фамилна спастична параплегия: МРТ на главен и гръбначен мозък, КТ на главен и гръбначен мозък, ликворно изследване, генетично и молекулярно-генетично изследване, метаболизъм на вит. В12; ДД с ДЦП, гръбначно-мозъчен обемен процес, В12 дефицит, левкодистрофия

За диагностициране на ДЦП - КТ на главен мозък, МРТ (кортикални дисплазии), ЕЕГ, психологично изследване.

За диагностициране на “умствена изостаналост” – психологично изследване за **уточняване на степента на умствената изостаналост**, КТ на главен мозък, МРТ на главен мозък, метаболитен скрининг, генетични изследвания (цитогенетични и/или ДНК анализ), серологични изследвания за доказване на вродени инфекции (цитомегаловируси, токсоплазмоза, херпес и др.), ЕЕГ.

ЛЕЧЕНИЕ:

При **левкодистрофии, полиодистрофии, обменни енцефалопатии, спиноцеребеларни дегенерации, дегенерации в базалните ядра** лечението е симптоматично и включва:

Ноотропни средства.

Антиепилептични медикаменти (при необходимост).

Медикаменти за повлияване на мускулния тонус (при необходимост).

При възбуда (при необходимост):

- При **екстрапирамиден синдром** - DOPA агонисти и DOPA – съдържащи медикаменти.

Витамины от група В, С.

Дихателна реанимация - при необходимост (при дисметаболитни енцефалопатии, епилептичен статус).

Водно-солева реанимация (при необходимост).

Корекция на нарушенията на алкално-киселинното равновесие (при необходимост).

При хиперамонемия: лечение в интензивно отделение при необходимост за лечение на *хиперамонемичната кома*:

- хемодиализа или перитонеална диализа.

Двигателна рехабилитация и физиотерапия.

6. ПОСТАВЯНЕ НА ОКОНЧАТЕЛНА ДИАГНОЗА.

Окончателната диагноза се поставя на базата на анамнестичните данни, соматичния и неврологичния статус, проведените параклинични изследвания и клиничния ход на заболяването. Диагнозата **“левкодистрофия”** се поставя на базата на прогресиращ квадрипаретичен, церебеларен, дементен епилептичен синдром, амблиопия, амавроза, МРТ данни за демиелинизация, данните от метаболитния скрининг и ензимните изследвания, в някои случаи и ЕМГ данни за сегментна демиелинизация, както и от биопсията от мозък, периферен нерв. Диагнозата **“метаболитна енцефалопатия”** се поставя при *постепенно прогресиращ* квадрипаретичен, церебеларен, дементен и епилептичен синдром, зрителни нарушения, в някои случаи съчетан с хепато-спленомегалия, костни аномалии; *рецидивиращи пристъпни състояния* с количествени нарушения на съзнанието, атаксия, доказване на специфичен ензимен и метаболитен дефект чрез метаболитен скрининг, молекулярно-биологични изследвания. При МРТ се доказва нарушена миелинизация. Диагнозата **“церебеларни дегенеративни заболявания (спиноцеребеларни, церебеларни и цереброцеребеларни атаксии)”** се поставя на базата на анамнестичните данни, соматичния и неврологичен статус, проведените лабораторни изследвания, наличието на наследственост и клиничния ход на заболяването. Диагнозата **“ДЦП”**: при непрогресиращ неврологичен дефицит (пирамидни, екстрапирамидни, церебеларни увреждания), КТ с кистични, атрофични лезии, агенезии, при МРТ - корови дисплазии, хетеротопии, нарушено гирообразуване и т.н. Диагнозата **“умствена изостаналост”** се поставя след изключване на друга причина (дисметаболитна) за синдром при друго основно заболяване.

7. ДЕХОСПИТАЛИЗАЦИЯ И ОПРЕДЕЛЯНЕ НА СЛЕДБОЛНИЧЕН РЕЖИМ.

Диагностични, лечебни и рехабилитационни дейности и услуги при дехоспитализацията:

Контрол на здравето състояние на пациента и медицинско заключение за липса на медицински риск от приключване на болничното лечение въз основа на обективни данни за стабилизиране на състоянието (клинични и/или медико-диагностични) и едно или повече от следните условия:

- Приключване на диагностичния процес и определяне на терапевтичен план.
- Стабилизиране на неврологичното и соматично състояние или корекция на нарушени жизнени показатели.

При пациентите с левкодистрофии, полиодистрофии, обменни енцефалопатии с дихателни нарушения и количествени нарушения на съзнанието:

- преодоляване на дихателните разстройства;
- възстановяване на съзнанието;
- корекция на нарушенията в АКР и при възможност на метаболизма.

8. ДОКУМЕНТИРАНЕ НА ДЕЙНОСТИТЕ ПО КЛИНИЧНАТА ПЪТЕКА

1. ХОСПИТАЛИЗАЦИЯТА НА ПАЦИЕНТА се документира в *“История на заболяването”* (ИЗ) и в част II на *„Направление за хоспитализация/лечение по амбулаторни процедури“* (бл. МЗ - НЗОК № 7).

2. ДОКУМЕНТИРАНЕ НА ДИАГНОСТИЧНО - ЛЕЧЕБНИЯ АЛГОРИТЪМ – в *“История на заболяването”*.

3. ИЗПИСВАНЕТО/ПРЕВЕЖДАНЕТО КЪМ ДРУГО ЛЕЧЕБНО ЗАВЕДЕНИЕ СЕ ДОКУМЕНТИРА В:

- *“История на заболяването”*;

- част III на *„Направление за хоспитализация/лечение по амбулаторни процедури“* (бл. МЗ - НЗОК № 7);

- епикриза – получава се срещу подпис на пациента (родителя/настойника), отразен в ИЗ.

4. ДЕКЛАРАЦИЯ ЗА ИНФОРМИРАНО СЪГЛАСИЕ – подписва се от пациента (родителя/настойника) и е неразделна част от *“История на заболяването”*.

ДОКУМЕНТ № 4

ИНФОРМАЦИЯ ЗА ПАЦИЕНТА (РОДИТЕЛЯ /НАСТОЙНИКА/ПОПЕЧИТЕЛЯ)

Наследствените дегенеративни заболявания на централната нервна система с начало в детската възраст (*левкодистрофии, полиодистрофии, дегенерации на базалните ядра, малкомозъчни и спиноцеребеларни дегенерации*) и обменните енцефалопатии имат сходна клинична характеристика: в периода след раждане, в кърмаческа и детска или юношеска възраст, се развиват белези на прогресираща увреда на централната нервна система със зрителни нарушения, упадък на интелектуалното и двигателно развитие, промени в мускулния тонус, нарушена координация, неволево треперене на ръцете, главата, очните ябълки, епилептични припадъци. В някои случаи тези прояви се съчетават с мускулни атрофии поради полиневропатен синдром, миопатия. При някои деца необяснимите, повтарящи се епизоди от сънливост, залитане, треперене на ръцете и други прояви на нарушена координация, повръщане могат да се причиняват от вроден дефект в обмяната на веществата. При част от децата с олигофрения (интелектуален дефицит) също е налице вроден дефект на метаболизма на някои аминокиселини, органични киселини, въглехидрати. При наличие на подобни белези на прогресиращо увреждане на нервната система, които е възможно да са наблюдавани и при други членове на семейството, много вероятно е да се диагностицира наследствено дегенеративно заболяване на нервната система или обменна енцефалопатия.

Левкодистрофиите се дължат на генетично обусловен дефект в структурата на миелина. Общата им честота е около 30/100 000. Групира се въз основа на хистохимичната характеристика на миелиновите деградационни продукти на: адренолевкодистрофия, болест на Pelizeaus-Merzbacher, спонгиозна дегенерация на бялото вещество (болест на Canavan), болест на Alexander, болест на Krabbe (глобуидоклетъчна склероза). Протичат с прогресиращо увреждане на движенията, координацията, зрението, интелекта и епилептични припадъци.

При **полиодистрофиите** дегенерират мозъчните неврони. Такива са Синдром на Alpers с мозъчен пируватен дефицит, енцефаломиопатиите, вероятно синдрома на Rett.

Спиноцеребеларната дегенерация (болест на Friedreich) започва от 4-7 г. възраст с постепенно засилващо се залитане, особено на тъмно и деформация на стъпалата, гръбначно изкривяване. При болестта на Louis Bagg, освен постепенно залитане и често боледуване поради вроден дефицит на имуноглобулини, се вижда разширяване на съдове по склерите в очите.

Обменните енцефалопатии се дължат на генни дефекти, причиняващи дефицит на ензими или белтъци. Те се разделят въз основа на характерните биохимични абнормности: разстройства на аминокиселинния метаболизъм; разстройства на белтъчния транспорт; разстройства на въглехидратния метаболизъм; органични ацидурии; заболявания с натрупвания в лизозомите; разстройства на липидния метаболизъм; пероксизомни разстройства; фамилни миоклонус епилепсии; липидози от неизвестен произход; разстройства на метаболизма на металите; разстройства на пуриновия и пиримидинов метаболизъм. Честотата им е общо около 40/ 100 000. Диагностицират се при наличие на:

1. Рецидивирещи епизоди от нарушение на координацията, повишен мускулен тонус, нарушения на съзнанието от сънливост до кома или необясними повръщания;

2. Прогресиращо увреждане на ЦНС, увреждане на движенията, координацията, зрението, умствена изостаналост, характерни отклонения в соматичния статус (дизморфични белези, хепатомегалия, спленомегалия), *патология в изследванията на урината* (при разстройства в обмяната на аминокиселините и въглехидратите), *кръвта* (хиперамонемия при разстройства в урейния цикъл; хипогликемия; интермитентна ацидоза; повишен лактат и пируват, вкл. в ликвор, серумни холестерол, липиди, мед, пикочна киселина, серумни аминокиселини и органични киселини; серумни лизозомни ензими (арилсулфатаза А, β -галактозидаза, хексоаминидаза); *патология при микроскопското, биохимично и ултраструктурно изследване* на биопсични материали от мозък, периферен нерв (липидози, левкодистрофии).

Наследствените и дегенеративни заболявания на нервната система и обменните енцефалопатии протичат с постепенна прогресия и прогнозата е неблагоприятна. Поради това е много важно да бъде поставена точната диагноза, която определя и по-нататъшната прогноза за живота на пациента.

Детската церебрална парализа (ДЦП) е един непрогресиращ процес, с липса на влошаване и с възможно постепенно подобрене на функциите. ДЦП възниква в резултат на увреждания на нервната система от различни фактори по време на бременността, раждането и в периода след раждането. При ДЦП е налице неовладяване на двигателните умения в определените за възрастта срокове, непрохождение на детето до 1 г. 3 месеца и забавяне изграждането на двигателни умения; при част от децата са налице и епилептични припадъци и интелектуален дефицит.

Интелектуален дефицит (олигофрения), налице още от ранното детство, може да е резултат от хромозомно заболяване, генетичен дефект, дифузни или огнищни структурни аномалии на нервната система, обменна енцефалопатия, вродена или интранатална инфекция на ЦНС. Някои обменни енцефалопатии предопределят прогресиращ ход на заболяването, поради което трябва да се извършат генетични изследвания, биохимичен скрининг и невроизобразяващи изследвания (КТ/МРТ).

За поставяне на точната диагноза – определен тип наследствено дегенеративно заболяване на нервната система, обменна енцефалопатия, олигофрения, са необходими периодично неврологично, соматично и психологично изследване, както и високоспециализирани изследвания - компютърна томография (КТ) и магнитно-резонансна томография на главен мозък (МРТ), ликворни изследвания, метаболитни изследвания за доказване на характерен биохимичен дефект в материали от кръв, урина; генетични изследвания, включително молекулярно-биологични изследвания чрез ДНК анализ.

Всяко от тези изследвания е много важно и необходимо за диагностициране на заболяването, а изясняването на точния биохимичен дефект е важен за определяне на възможна диета и ограничаване развитието на заболяването. Изследванията имат специфична информативност за поставяне на диагнозата: **КТ на главен мозък** може да разкрие зони на увреждане на мозъка или обща мозъчна атрофия. **МРТ на главен мозък** разкрива болестни промени в бялото вещество при левкодистрофиите и в сивото вещество. Предизвиканите **зрителни и слухови потенциали** са променени при засягане на зрението и слуха. **Биохимичните изследвания** на кръв, ликвор и урина са важни за поставяне на диагнозата обменна енцефалопатия, защото при вродени ензимни дефекти се натрупват повишени количества на определени метаболити, които не се разграждат по-нататък. **Ликворното изследване** на материал от гръбначно-мозъчна течност разкрива увеличен белтък при левкодистрофиите, и непроменени гама-глобулини и имуноглобулини, които се увеличават при мозъчни възпаления. **Метаболитния скрининг** от кръв и урина диагностицира определен метаболитен дефект. **Ензимните изследвания** с данни за снижена серумна арилсулфатаза А служат за диагностициране на метахроматична левкодистрофия, а снижена галактоцереброзид β -галактозидаза - левкодистрофия тип Крабе. При някои от наследствените заболявания, чрез **ДНК анализ** се доказва точен генен дефект, което е важно при планиране на нови бременности в семейството. **Вирусологичните изследвания** на материали от серум и ликвор служат за отхвърляне на вроден или хроничен енцефалит. **ЕЕГ, ЕМГ изследванията** са променени при полиневропатия или миопатия, които могат да съпътстват мозъчните дегенеративни заболявания и обменните енцефалопатии. **Биопсия на мозък, мускул, периферен нерв, кожа** и патоморфологичните изследвания с хистохимия, електронна микроскопия на тези структури е единствен начин за диагностициране на някои левкодистрофии и обменни енцефалопатии. **Ехографията** на сърце, черен дроб, бъбреци е необходима при гликогенози и някои обменни енцефалопатии, при които се натрупват вещества и в клетките на черния дроб и слезката.

ЛЕЧЕНИЕ: При някои от наследствените мозъчни дегенерации и обменните енцефалопатии се провежда патогенетично лечение с диета, ограничаваща приема на определени вещества (диетични храни). **Диетичният режим** е с различен лечебен успех при различните заболявания. Абсолютно необходимо е спазването му при фенилкетонурията, хиперамонемията, галактазията дефицит. Ограниченията в диетата на дълговерижните мастни киселини не е сигурно лечение. **Симптоматичното лечение** включва антиепилептични средства, медикаменти срещу спастичитета, ноотропни средства (пирацетам, танакан, аминокиселини), анксиолитици при възбуда, еретично поведение; двигателна рехабилитация с цел подобряване на епилептичния синдром, повишеният мускулен тонус и интелектуалната деградация.

Подобно е и **лечението при ДЦП**: антиепилептични средства (при необходимост), медикаменти срещу спастичитета, ноотропни средства, анксиолитици при възбуда, системна двигателна рехабилитация. **При олигофрениите** лечението включва ноотропни медикаменти, анксиолитици при необходимост. Болните с ДЦП и олигофрениите могат да бъдат обучавани според коефициента на интелигентност с цел да се осъществи социална интеграция.

Наследствените моторни и сензорни невропатии, миопатии, прогресивни мускулни дистрофии са големи групи от клинично и генетично хетерогенни заболявания. Всяко от тях се дължи на генетичен дефект, унаследен от родителите или възникнал за първи път у самия пациент, има характерна патогенеза и относително специфичен клиничен фенотип. Общото за тези заболявания е, че те се характеризират с прогресираща мускулна слабост, водеща до инвалидизация и намалена продължителност на живота. Точното диагностициране на тези заболявания изисква използването на редица клинични, неврофизиологични, невроизобразяващи, невропатологични и молекулярно-генетични изследвания. Лечението е симптоматично и се изразява главно в прилагането на двигателна рехабилитация и стимулираща терапия с витамини, анаболни и антихолинестеразни средства. При повечето болни с невромускулни заболявания също са важни ортопедичните корекции и носенето на специални помощни съоръжения, както и хранителния режим. Като цяло лечението на тези болни цели забавяне на инвалидизацията и подобряване качеството им на живот.

Поставянето на точна генетична диагноза на този етап има по-голямо значение за роднините на болния, отколкото за самия пациент. Тя създава възможности за използването на методите на пренатална диагностика в тези семейства с оглед недопускане раждането на нови болни с тежко инвалидизирани невромускулни заболявания.

Малкомозъчна атаксия – разнородна група от невродегенеративни заболявания. Характеризират се главно с разстройство на функциите на малкия мозък: нарушение в равновесието, походката и координацията на движенията. Могат да се прибавят и симптоми извън нарушената координация, в резултат на увреждане на връзките на малкия мозък с други структури на нервната система. Протичат бавно, хронично, възможна е наследственост при част от болните.