

КП № 83 ЛЕЧЕНИЕ НА ЛИЦА С МЕТАБОЛИТНИ НАРУШЕНИЯ

КП № 83.2 ЛЕЧЕНИЕ НА ЛИЦА С МЕТАБОЛИТНИ НАРУШЕНИЯ ПРИ ЛИЦА ПОД 18 ГОДИНИ

1. Минимален болничен престой - 3 дни

ПРИ ДЕЦА

2.1. КОДОВЕ НА БОЛЕСТИ ПО МКБ-10

- E41 Алиментарен маразм**
Тежко разстройство на храненето с маразм
Не включва: квашиоркор при маразм (E42)
- E43 Тежко белтъчно-калорийно недохранване, неуточнено**
Оток от гладуване

Затлъстяване

- Не включва:** адипозогенитална дистрофия (E23.6)
липоматоза:
• БДУ (E88.2)
• болезнена [болест на Dercum] (E88.2)
синдром на Prader-Willi (Q87.1)

Други анемии, свързани с храненето

- Включва:** мегалобластна анемия, неподдаваща се на лечение с витамин B₁₂
или фолати

- D53.0 Анемия, причинена от белтъчен недоимък**
Анемия от недоимък на аминокиселини
Оротацидурейна анемия
Не включва: Синдром на Lesch-Nyhan (E79.1)
- E66.2 Екстремно затлъстяване с алвеоларна хиповентиляция**
Синдром на Pickwick
- E66.8 Други форми на затлъстяване**
Болезнено затлъстяване
Метаболитен синдром

Разстройства на обмяната на ароматните аминокиселини

- E70.0 Класическа фенилкетонурия**
- E70.1 Други видове хиперфенилаланинемии**
- E70.2 Разстройства на обмяната на тирозина**
Алкаптонурия
Хипертирозинемия
Охроноза
Тирозинемия
Тирозиноза
- E70.3 Албинизъм**
Албинизъм:
• очен

- очно-кожен
- Синдром на:
- Chediak(-Steinbrinck)-Higashi
- Cross
- Hermansky-Pudlak

E70.8 Други разстройства на обмяната на ароматните аминокиселини

Разстройства на:

- обмяната на хистидина
- обмяната на триптофана

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

E71.0 Болест на “урина като кленов сироп”

E71.1 Други разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига

Хиперлевцин-изолевцинемия
Хипервалинемия
Изовалерианова ацидемия
Метилмалонова ацидемия
Пропионова ацидемия

E71.2 Разстройство на обмяната на аминокиселините с разклонена верига, неуточнено

E71.3 Разстройство на обмяната на мастните киселини

Адренолевкодистрофия [Addison-Schilder]
Дефицит на мускулната карнитин-палмитилтрансфераза
Митохондриални и пероксизомни болести
Не включва: болест на Refsum (G60.1)
болест на Schilder (G37.0)
синдром на Zellweger (Q87.8)

Други разстройства на обмяната на аминокиселините

Не включва: отклонения от нормата без изявено заболяване (R70—R89)
разстройства на:
• обмяната на ароматните аминокиселини (E70.—)
• обмяната на аминокиселините с разклонена верига (E71.0—E71.2)
• обмяната на мастните киселини (E71.3)
• обмяната на пурина и пиримидина (E79.—)
подагра (M10.—)

E72.0 Разстройства на транспортирането на аминокиселини

Цистиноза
Цистинурия
Синдром на Fanconi(-de Toni)(-Debre)
Болест на Hartnup
Синдром на Lowe

Не включва: разстройства на обмяната на триптофана (E70.8)

E72.1 Разстройства на обмяната на сярна-съдържащите аминокиселини

Цистатионинурия
Хомоцистинурия
Метионинемия
Дефицит на сулфитоксидаза
Не включва: дефицит на транскобаламин II (D51.2)

E72.2 Разстройства в метаболитния цикъл на уреята

Аргининемия
Аргининосукцинова ацидурия
Цитролинемия
Хиперамониемия

Не включва: разстройства на обмяната на орнитина (E72.4)

- E72.3 Разстройства на обмяната на лизина и хидроксилизина**
Глутарова ацидурия
Хидроксилизиномия
Хиперлизиномия
- E72.4 Разстройства на обмяната на орнитина**
Орнитинемия (тип I, II)
- E72.5 Разстройства на обмяната на глицина**
Хиперхидроксипролинемия
Хиперпролинемия (тип I, II)
Некетонова хиперглицинемия
Саркозиномия
- E72.8 Други уточнени разстройства на обмяната на аминокиселините**
Разстройства:
 - на обмяната на β -аминокиселините
 - в γ -глутамиловия цикъл

Непоносимост към лактоза

- E73.0 Вроден недоимък на лактаза**
- E73.1 Вторичен недоимък на лактаза**
- E73.8 Други видове непоносимост към лактоза**

Други разстройства на обмяната на въглехидратите

Не включва: повишена секреция на глюкагон (E16.3)
захарен диабет (E10—E14)
хипогликемия БДУ (E16.2)
мукополизахаридоза (E76.0—E76.3)

- E74.0 Болест на натрупването на гликоген**
Сърдечна гликогеноза
Болест на:
 - Andersen
 - Cori
 - Forbes
 - Hers
 - McArdle
 - Pompe
 - Tauri
 - Von Gierke
Недоимък на чернодробна фосфорилаза
- E74.1 Разстройства на обмяната на фруктозата**
Есенциална фруктозурия
Недоимък на фруктозо-1,6-дифосфатаза
Наследствена непоносимост към фруктоза
- E74.2 Разстройства на обмяната на галактозата**
Недоимък на галактокиназа
Галактоземия
- E74.4 Разстройства на обмяната на пирувата и глюконеогенезата**
Недоимък на:
 - фосфоенолпируват карбоксикиназа
 - пируват:
 - карбоксилаза
 - дехидрогеназа

Не включва: с анемия (D55.—)

E74.8 Други уточнени разстройства на обмяната на въглехидратите

Есенциална пентозурия

Оксалоза

Оксалурия

Ренална глюкозурия

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

E75.0 Ганглиозидоза GM₂

Болест на:

- Sandhoff
- Tay-Sachs

GM₂ ганглиозидоза:

- БДУ
- при възрастни
- ювенилна

E75.1 Други ганглиозидози

Ганглиозидоза:

- БДУ
- GM₁
- GM₃

Муколипидоза IV

E75.2 Други сфинголипидози

Болест на:

- Fabry(-Anderson)
- Gaucher
- Krabbe
- Niemann-Pick

Синдром на Farber

Метахроматична левкодистрофия

Недоимък на сулфатаза

Не включва: аденолеводкодистрофия [Addison-Schilder] (E71.3)

E75.3 Сфинголипидоза, неуточнена

E75.4 Липофусциноза на невроните

Болест на:

- Batten
- Bielschowsky-Jansky
- Kufs
- Spielmeyer-Vogt

E75.5 Други разстройства на натрупването на липиди

Церебротендинозна холестероза [van Bogaert-Scherer-Epstein]

Болест на Wolman

Разстройства на обмяната на глюкозаминогликаните

E76.0 Мукополизахаридоза, тип I

Синдроми на:

- Hurler
- Hurler-Scheie
- Scheie

E76.1 Мукополизахаридоза, тип II

Синдром на Hunter

E76.2 Други мукополизахаридози

Недоимък на β -глюкуронидаза
Мукополизахаридоза, типове III, IV, VI, VII
Синдром на:
• Maroteaux-Lamy (лек)(тежък)
• Morquio(-подобен)(класически)
• Sanfilippo (тип B)(тип C)(тип D)

E76.8 Други разстройства на обмяната на глицероаминоглицераните

Разстройства на обмяната на глицеропротеините

E77.0 Дефекти в посттранслационната модификация на лизозомните ензими
Муколипидоза II [I-клетъчна болест]
Муколипидоза III [псевдо- Hurler полидистрофия]

E77.1 Дефекти в разграждането на глицеропротеините
Аспартилглицероаминурия
Фукозидоза
Маннозидоза
Сиалидоза [муколипидоза I]

E77.8 Други разстройства на обмяната на глицеропротеините

Разстройства на обмяната на липопротеините и други липидемии

Не включва: сфинголипидози (E75.0—E75.3)

E78.0 Чиста хиперхолестеролемия
Фамилна хиперхолестеролемия
Хиперлипидопроteinемия на Fredrickson, тип IIa
Хипербеталипопротеинемия
Хиперлипидемия, група A
Хиперлипидопроteinемия с липопротеини с ниска плътност [LDL]

E78.1 Чиста хиперглицеридемия
Ендогенна хиперглицеридемия
Хиперлипидопроteinемия на Fredrickson, тип IV
Хиперлипидемия, група B
Хиперпребеталипопротеинемия
Хиперлипидопроteinемия с липопротеини с много ниска плътност [VLDL]

E78.2 Смесена хиперлипидемия
Обширна или плаваща беталипопротеинемия
Хиперлипидопроteinемия на Fredrickson, тип IIb или III
Хипербеталипопротеинемия с пребеталипопротеинемия
Хиперхолестеролемия с ендогенна хиперглицеридемия
Хиперлипидемия, група C
Туберо-еруптивна ксантома
Xanthoma tuberosum

Не включва: церебротендинозна холестероза [van Bogaert-Scherer-Epstein] (E75.5)

E78.3 Хиперхиломикронемия
Хиперлипидопроteinемия на Fredrickson, тип I или V
Хиперлипидемия, група D
Смесена хиперглицеридемия

E78.4 Други хиперлипидемии

E78.6 Недоимък на липопротеини
Абеталипопротеинемия
Недоимък на липопротеини с висока плътност
Хипоалфалипопротеинемия
Хипобеталипопротеинемия (фамилна)
Недоимък на лецитин-холестерол-ацилтрансфераза

Танжерска болест

E78.8 Други разстройства на обмяната на липопротеините

E79.1 Синдром на Lesch-Nyhan

E79.8 Други разстройства на обмяната на пурина и пиримидина
Наследствена ксантинурия

Разстройства на обмяната на порфирина и билирубина

E80.0 Наследствена еритропоетична порфирия

Вродена еритропоетична порфирия
Еритропоетична протопорфирия

E80.1 Порфирия кутанеа тарда

E80.2 Други порфирии

Наследствена копропорфирия

Порфирия:

- БДУ
- остра интермитентна (чернодробна)

При необходимост от идентифициране на причината се използва допълнителен код за външни причини (клас XX).

Разстройства на минералната обмяна

Не включва: алиментарен недоимък на минерални вещества (E58—E61)
разстройства на паращитовидната жлеза (E20—E21)
недоимък на витамин D (E55.—)

E83.0 Разстройства на обмяната на медта

Болест на Menkes (болест на къдравите коси) (болест на стоманените коси)
Болест на Wilson

E83.2 Разстройства на обмяната на цинка

Ентеропатен акродерматит

E83.4 Разстройства на обмяната на магнезия

Хипермагнеземия
Хипомагнеземия

Други разстройства във водно-електролитния и алкално-киселинния баланс

E87.0 Хиперосмоларитет хипернатриемия

Излишък на натрий [Na]
Претоварване с натрий [Na]

E87.8 Други разстройства във водно-солевото равновесие, неклассифицирани другаде

Разстройство на електролитния баланс БДУ
Хиперхлоремия
Хипохлоремия

Други разстройства на обмяната на веществата

Не включва: хистиоцитоза X (хронична) (D76.0)

При необходимост от идентифициране на лекарственото средство, предизвикало разстройство на обмяната на веществата, се използва допълнителен код за външни причини (клас XX).

E88.1 Липодистрофия, неклассифицирана другаде

Липодистрофия БДУ

Не включва: болест на Whipple (K90.8)

E88.2 Липоматоза, неклассифицирана другаде

Липоматоза:

- БДУ
- болезнена [Dercum]

E88.8 Други уточнени разстройства на обмяната на веществата

Аденолипоматоза на Launois-Bensaude

Триметиламинурия

КОДОВЕ НА ОСНОВНИ ПРОЦЕДУРИ**2.2. ОСНОВНИ ДИАГНОСТИЧНИ ПРОЦЕДУРИ****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**Рентгенография на глава или шия***Не включва:* на шиен гръбнак (58100-00 [1968])

57901-00 Рентгенография на череп

Включва: калвариум*Не включва:* цефалометрия (57902-00, 57930-00, 57933-00 [1967])

такава на:

- мастоидна кост (57906-00 [1967])
- околоносен синус (57903-00 [1967])
- петрозна темпорална кост (57909-00 [1967])

Рентгенография на горен крайник

57512-03 Рентгенография на длан, пръсти и китка

Рентгенография на таз

57715-00 Рентгенография на таз

Радиография на тазов вход

Не включва: радиографска пелвиметрия (59503-00 [1981])

57712-00 Рентгенография на тазобедрена става

Не включва: контрастна артрография (59751-00 [1985])
такава на фемурна шийка (57518-00 [1983])

Радиография на долен крайник

- 57518-00 Рентгенография на фемур
Радиография на бедро
Не включва: такава при вътрешна фиксация на феморална фрактура (57721-00 [1981])
- 57518-01 Рентгенография на коляно
Не включва: изследване костна възраст на коляно и китка (58300-00 [1984])
- 57518-02 Рентгенография на подбедрица

1940 Ултразвук на глава и шия

- 55032-00 Ултразвук на шия
Не включва: дуплекс скан на каротидни съдове (виж блокове [1944] и [1946])

Ултразвук на сърце

Ехокардиография

- Включва:* такъв изпълнен:
- използвайки:
 - мапиране с цветен поток
 - Доплер техники (продължителна вълна) (пулсираща вълна)
 - механично секторно сканиране
 - трансдюсер с фазово излъчване
 - с видео запис

- 55113-00 М-режим и двуизмерен ултразвук на сърце в реално време
- 55036-00 Ултразвук на корем
Включва: сканиране на уринарен тракт
Не включва: коремна стена (55812-00 [1950])
при състояния, свързани с бременност (55700 [1943], 55729-01 [1945])

Дуплекс ултразвук на интраторакални или интраабдоминални съдове

- Включва:* В-mode ултразвуково изследване и интегрирано Доплерово измерване на поток чрез спектрален анализ
Не включва: такава с мапиране на кондуит (55294 [1948])
- 55276-00 Дуплекс ултразвук на интра-абдоминални, аорта и илиачни артерии и/или вена кава инфериор и илиачни вени
Не включва: при състояния, свързани с бременност (55700 [1943], 55729-01 [1945])
- 55278-00 Дуплекс ултразвук на ренални и/или висцерални съдове
Включва: дуплексе ултразвук на:
 - аорта
 - илиачни съдове
 - вена кава инфериор*Не включва:* при състояния, свързани с бременност (55700 [1943], 55729-01 [1945])

Магнитно резонансен образ

- 90901-00 Магнитно резонансна томография на мозък
Не включва: функционално магнитно резонансно изследване на мозък (90901-09 [2015])

90901-08 Магнитно резонансна томография на друго място
Включва: кръвоснабдяване на костен мозък

1932 Изследвания на урината

Включва някои от следните:

- 91920-02 Микроскопско изследване на урина за култура и чувствителност
- 91920-03 Изследване за албумин в урината. Микроалбуминурия
- 91920-05 Изследване за уробилиноген в урината
- 91920-06 Изследване на рН на урина
- 91920-07 Изследване за кетотела в урината
- 91920-08 Изследване на захар в уринна проба
- 91920-11 Измерване на бъбречен клирънс в урината
- 91920-13 Изследване за амилаза в урината
- 91920-14 Изследване за белтък в урината
- 9192016 Изследване за билирубин в урината
- 91226-03 Изследване за свободен кортизол в урина за органични киселини

1863 други неоперативни измервания и изследвания

- 12533-00 Въглеродно маркирана урея дихателен тест
Включва: измерване на издишан $^{13}\text{CO}_2$ или $^{14}\text{CO}_2$
с използване на перорален ^{13}C или ^{14}C урея
- 92207-00 Изследване на основна обмяна

1849 Друго измерване на дихателна функция

- 11506-00 Други изследвания на дихателната функция-спирометрия

1923 Диагностични тестове, измервания или изследвания, кръв и кръвотворни органи

Включва някои от следните:

- 91910-04 Кръвна картина – поне осем или повече от посочените показатели: хемоглобин, еритроцити, левкоцити, хематокрит, тромбоцити, MCV, MCH, MCHC
- или
- 91910-26 Клинично-химични изследвания за АСАТ
- и
- 91910-27 Клинично-химични изследвания за АЛАТ
- и
- 91910-29 Клинично-химични изследвания за ГГТ
- и
- 91910-30 Клинично-химични изследвания за алкална фосфатаза (АФ)
- и
- 91910-20 Клинично-химични изследвания за холестерол
- и
- 91910-23 Клинично-химични изследвания за триглицериди
- и
- 91910-22 Клинично-химични изследвания за HDL-холестерол
- и
- 91910-25 Клинично-химични изследвания за пикочна киселина
- или
- 91910-33 Клинично-химични изследвания за Натрий и Калий
- и
- 91910-34 Клинично-химични изследвания за Калций
- и
- 91910-38 Клинично-химични изследвания за хлориди
- или
- 13311-00 Измерване на газове на смесена венозна кръв

- и
91225-00 Изследване на Инсулин (IRI)
и
91225-02 Изследване на кортизолов ритъм

1934 Други лабораторни изследвания

- 92191-00 Полимеразна верижна реакция за доказване на COVID-19
92191-01 Тест за откриване антиген на SARS-CoV-2

2.3. ОСНОВНИ ТЕРАПЕВТИЧНИ ПРОЦЕДУРИ

Консултация или обучение свързани с лична грижа и други ежедневни дейности/независим живот

- 96067-00 Хранителни/диетични консултации или образование
Не включва: превантивна консултация или обучение (96066-00 [1867])

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

- 96202-07 Ентерално приложение на фармакологичен агент, хранително вещество

Прилагане на кръв и кръвни продукти

- 13706-02 Приложение на опаковани клетки
Трансфузия на:
- еритроцити
 - опаковани клетки
 - червени кръвни клетки
- 92062-00 Приложение на друг серум
Трансфузия на:
- албумин
 - плазма (прясно замразена) (FFP)
- 92064-00 Приложение на друг кръвен продукт
Трансфузия на:
- кръвни заместители
 - гранулоцити

96199-07	Интравенозно приложение на фармакологичен агент, хранително вещество
96199-08	Интравенозно приложение на фармакологичен агент, електролит
96199-09	Интравенозно приложение на фармакологичен агент, друг и неспецифичен фармакологичен агент
96200-09	Подкожно приложение на фармакологичен агент, друг и неспецифичен фармакологичен агент
96197-09	Мускулно приложение на фармакологичен агент, друг и неспецифичен фармакологичен агент

Изискване: Клиничната пътека се счита за завършена, ако са приложени и отчетени три основни диагностични процедури, от които задължително една посочена в блок 1923 и една основна терапевтична процедура, посочени в таблица **Кодове на основни процедури**.

Само за диагноза с код **E66.8** се допуска прилагане и отчитане на две основни диагностични и една основна терапевтична процедура.

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.

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

Клиничната пътека включва дейности и услуги от обхвата на медицинската "Детска ендокринология", осъществявана на трето ниво на компетентност съгласно медицински стандарт "Педиатрия", в обхвата на медицинската специалност "Педиатрия", осъществявана на трето ниво на компетентност, съгласно медицински стандарт "Педиатрия".

Изискванията за наличие на задължителни звена, апаратура и специалисти са в съответствие с медицински стандарт „Ендокринология и болести на обмяната”.

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 детска ендокринология или Клиника/отделение по педиатрия III ниво на компетентност
2. Клинична лаборатория II или III ниво, вкл. извършване на хормонални изследвания
3. Структура по образна диагностика – рентгенов апарат за скопия и графия
4. Ехографски апарат с възможност за изследване на щитовидната жлеза

В случаите, когато лечебното заведение за болнична помощ не разполага със собствена клинична лаборатория, то следва да осигури осъществяването на дейност по клинична лаборатория от съответното ниво, определено с настоящия стандарт, 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 ендокринология и болести на обмяната.

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. Лаборатория по имунология
2. КТ/МРТ
3. Лаборатория/отделение по клинична патология
4. Микробиологична лаборатория на територията на областта

б) НЕОБХОДИМИ СПЕЦИАЛИСТИ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ НА КЛИНИЧНАТА ПЪТЕКА.

- лекар със специалност детска ендокринология и болести на обмяната – притежаващ квалификация по ехография на щитовидна жлеза
или
- отделение/клиника по педиатрия III ниво - четирима лекари с призната специалност по педиатрия и наличие в лечебното заведение на специалист по ендокринология или детска ендокринология с квалификация за ехография на щитовидна жлеза;
- лекар със специалност клинична лаборатория.
- лекар със специалност по образна диагностика

5. ИНДИКАЦИИ ЗА ХОСПИТАЛИЗАЦИЯ И ЛЕЧЕНИЕ

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

а) ИНДИКАЦИИ ЗА ХОСПИТАЛИЗАЦИЯ.

1. Спешно лечение на лица с диагностицирани метаболитни нарушения и в състояние на:
 - 1.1. метаболитна криза;
 - 1.2. коматозно състояние;
 - 1.3. гърчов синдром;
2. Диагностично уточняване, лечение и определяне на последващо терапевтично поведение при:
 - Хипоалбуминемия(серумен албумин под 35 г/л) при малнутриция.

- Тежък анемичен синдром при малнутриция.
- Хипокалиемия при малнутриция.
- Тежка малнутриция:
 - тегло 30% под съответното за възрастта.
 - пациенти до 18 години със затлъстяване и свръхтегло с индекс на телесна маса (BMI) над 95 перцентил или под 19, усложнено със сърдечно-съдови, дихателни и/или метаболитно - ендокринни нарушения
 - пациенти с хронична малнутриция - следоперативна при стриктура на хранопровода, гастро-, ентеро- и колостома, състояния на стомашна или чревна резекция; вродени или придобити аномалии на храносмилателната система (индекс на телесна маса - BMI под 19 кг/м², загуба на тегло над 5 % в последните 1 - 3 месеца, намаляване на хранителния прием с 25 % и повече от този на предшестващата седмица, общ серумен белтък под 60 г/л, серумен албумин под 35 г/л)
 - пациенти с наследствени метаболитни заболявания за корекция на терапията и лечение на възникнали усложнения

б) ДИАГНОСТИЧНО – ЛЕЧЕБЕН АЛГОРИТЪМ.

Прием и изготвяне на диагностично-лечебен план

Вземането на биологичен материал за медико-диагностични изследвания се извършва до 48 час от началото на хоспитализацията. КТ и МРТ – до 3 ден от постъпването. Радиоизотопни изследвания, двойна едноенергийна рентгенова абсорбциометрия или рентгеново денситометрия се извършват до 3 ден от постъпването. Образни изследвания, ехография и/или биопсия на парашитовидна жлеза – до 72 часа от постъпването. Контролни клинично – лабораторни и образни изследвания се провеждат до края на болничния престой.

2.1 ЛЕЧЕНИЕ НА МАЛНУТРИЦИЯ

Лечението на първичните форми на белтъчно-енергийната малнутриция (БЕМ) е диетично, а на вторичните едновременно се провежда лечение на основното заболяване след неговото уточняване.

В началото на лечението е показано частично парентерално хранене, биопродукти (цялостна кръв, плазма, хуман-албумин).

Диетолечението се провежда в два етапа:

Първи етап – определяне на толеранса към храна. Започва се с минимално количество – около 50% от нормата за възрастта и след стабилизиране на тегловната крива количеството храна постепенно се увеличава. Единствената храна е мляко – кърма, хидролизирано, соево или нисколактозно.

Втори етап - усилено белтъчно хранене. Постепенно се увеличава вноса на енергия и белтъци. Обемът на храната се увеличава постепенно до препоръчания за възрастта, а белтъците до 2,5 – 3,5 г/кг тегло/24ч. Едва след това се въвеждат останалите храни, подходящи за възрастта. При необходимост за постигане на оптимален енергиен внос е допустимо подслаждане на храните с 3% повече от препоръчаното (за кърмачета и малки деца).

При по-големи деца могат да се използват готови стандартизирани ентерални хранителни смеси.

Допълнително се внасят микрогранулирани панкреасни препарати, поливитамины, микроелементи, желязни препарати.

2.2 ТЕРАПЕВТИЧЕН ПОДХОД ПРИ УСЛОЖНЕНО БОЛЕСТНО ЗАТЛЪСТЯВАНЕ

Лечение на затлъстяване с хиперинсулинизъм

1. Съставяне на индивидуален хипокалориен диетичен режим.
2. Определяне на индивидуален план за ЛФК.
3. Медикаментозно лечение с метформин – при индикации.

Лечение на затлъстяване с нарушен глюкозен толеранс

1. Съставяне на индивидуален хипокалориен диетичен план.
2. Определяне на индивидуален план за ЛФК.
3. Медикаментозно лечение с метформин – при индикации.

Лечение на затлъстяване с артериална хипертония

1. Съставяне на индивидуален хипокалориен диетичен режим с редукция на натриевия хлорид.
2. Определяне на индивидуален план за ЛФК.
3. Медикаментозно лечение с антихипертензивни средства.

Лечение на затлъстяване с хиперлипидемия

1. Съставяне на индивидуален хипокалориен диетичен режим.
2. Определяне на индивидуален план за ЛФК.

6. ПОСТАВЯНЕ НА ОКОНЧАТЕЛНА ДИАГНОЗА.

Окончателната диагноза се поставя според анамнестичните данни, клиничната картина, биохимичните, инструментални, функционални и образни изследвания.

7.ДЕХОСПИТАЛИЗАЦИЯ И ОПРЕДЕЛЯНЕ НА СЛЕДБОЛНИЧЕН РЕЖИМ.

Контрол на здравното 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/параклинични) и:

Медицински критерии за дехоспитализация:

- уточнена диагноза;
- корекция на жизнените показатели;
- стабилизиране на клиничното състояние;
- определяне на терапевтичното поведение и хигиенно-диетичния режим.

8. ДОКУМЕНТИРАНЕ НА ДЕЙНОСТИТЕ ПО КЛИНИЧНАТА ПЪТЕКА

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

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

ИЗПИСВАНЕТО/ПРЕВЕЖДАНЕТО КЪМ ДРУГО ЛЕЧЕБНО ЗАВЕДЕНИЕ СЕ ДОКУМЕНТИРА В:

- *“История на заболяването”*;
- част III на *“Направление за хоспитализация”* - бл.МЗ-НЗОК №7;
- епикриза – получава се срещу подпис на пациента (родителя/настойника), отразен в ИЗ.

ДЕКЛАРАЦИЯ ЗА ИНФОРМИРАНО СЪГЛАСИЕ (Документ №.....) – подписва от пациента (родителя/настойника) и е неразделна част от *“История на заболяването”*.

ИНФОРМАЦИЯ ЗА ПАЦИЕНТА (РОДИТЕЛЯ /НАСТОЙНИКА/ПОПЕЧИТЕЛЯ)

Недохранване (малнутриция) има тогава, когато за известен период от време нуждите на организма от енергия и градивни материали не са били покривани от приеманата храна. По-старите класификации определят два вида недохранване:

- **тип Маразм**, при който има недостиг на всички хранителни елементи (енергийни и белтъчни) в почти еднаква степен, и
- **тип Квашиоркор**, при който има недостиг на протеини.

Според съвременните схващания във всички случаи на недохранване има недостиг и на двата компонента – енергия и протеини, т. е. не може да съществува недостиг само на протеини или само на енергия. По тази причина е по-точно да се говори за протеинно-енергийно недохранване (ПЕН) с преобладаване на единия от компонентите. Причините за развитие на недохранване са много. Най-общо могат да се обединят в няколко групи:

- намален апетит;
- нарушено усвояване на храната – храносмилане или резорбция;
- големи загуби – рани, фистули на храносмилателния тракт, нарушени кожни повърхности и др;
- нарушени (забавени) анаболни процеси и синтез на протеини;
- засилен катаболизъм.

Когато говорим за протеинно-енергийно недохранване трябва задължително да правим разлика между обикновено гладуване и недохранването в условия на стрес.

Обикновено гладуване

Представлява частично или пълно прекратяване вноса на хранителни енергийни източници без да има някаква причина, която да повишава обичайните разходи на енергия и градивни елементи. Човешкият организъм е устроен да понася добре дълго гладуване, като използва своите резерви от мазнина и белтъци и в същото време пуска в ход механизми, които намаляват разхода на енергия и запазват телесните протеини.

МЕТАБОЛИТНИ ПРОМЕНИ ПРИ ПЪЛНО ГЛАДУВАНЕ

- *Засилено отделяне на Катехоламини (КА) и Глюкагон, намалено отделяне на Инсулин през първите 48 – 72 часа – това води до засилена гликогенолиза и липолиза;*
- *Разход на енергия* (енергиен разход в покой) – нараства до 48-ми час, след което започва да намалява и към 5-ти до 7-ми ден спада под изходното ниво.
- *Доставка на Глюкоза*

Гликогенолиза през първите 24 часа (изчерпват се депата)

Глюконеогенеза (ГНГ) от аминокиселинни прекурсори. В началото ГНГ е много интензивна, като може да достигне до разграждането на 75 g белтъци (~300 g мускулна тъкан на ден). Около 5-тия ден настъпва адаптация на клетките в ЦНС към използване на кетони като основен източник на енергия, което води до намаляване на ГНГ с около 2/3.

От глицерол, получен при липолизата.

От Лактат – цикъл на Кори.

По-нататък следва постепенно донастройване на организма към използване на кетотелата като основен източник на енергия и допълнително намаляване на разходите. Същите процеси настъпват и при частично гладуване.

ОСНОВНИ ЖИЗНЕНИ СИСТЕМИ

Ментални функции

Нарушават се от недостиг на Thiamine (B1), B12, Ca, Mg, PO4. Проучванията на Keys, Brozek и др. върху здрави доброволци и на Hill при клинични пациенти категорично са доказали, че недोхранването води до развитие на раздразнителност и депресия, които преминават при възстановяване на храненето.

Сърдечно-съдова и бъбречна функции

Тежкото недохранване и намаляването на телесното тегло водят до пропорционално намаляване обема на сърцето (размера), като ~40% от него се дължи на загубата на миокардна тъкан, а останалата част е за сметка на намален обем на сърдечните кухини. Загубата на миокардна маса води до намаляване на МОС, брадикардия и хипотензия. Получава се периферна циркулаторна недостатъчност, която може да причини намаляване на бъбречния кръвоток и гломерулната филтрация. Недостигът на вит. B6 задълбочава сърдечната недостатъчност, а електролитните нарушения са предпоставка за развитието на ритъмни нарушения.

Дихателна система

Намаляването на мускулната маса с ~20% нарушава структурата и работата на дихателната мускулатура (междуребрена и диафрагма). Състоянието на тежко недохранване отслабва дихателния отговор към хипоксия и хиперкапния.

Настъпват дегенеративни промени и в белодробните тъкани. Всичко това в съчетание с намаления имунитет и нарушената дренажна функция на ресничестия епител повишава силно риска от застойни пневмонии. При пациентите на ИБВ отвикването от апарат е много затруднено.

Храносмилателна система

Присъствието на храна в чревния лумен стимулира растежа и подмяната на ентероцитите и колоноцитите. При дълго гладуване и ТПХ клетките на чревната лигавица атрофират, намалява размера на чревните вили и дълбочината на криптите. Това влошава усвояването на липиди, дизахариди и глюкоза. Намалената стомашна, панкреатична и жлъчна секреция, както и промените в чревната флора, задълбочават допълнително малабсорбцията. Всички тези промени нарушават бариерната функция на чревната лигавица и създават условия за преминаване на бактерии и токсини към кръвта. Това се получава в много по-голяма степен при пациентите в критични състояния. Бактериалната транслокация е основен фактор при развитието и поддържането на системното възпаление.

Терморегулация

Тежкото недохранване и загубата на тегло нарушават адаптацията към ниски температури, като отслабват термогенезата и периферната вазоконстрикция. Това води до много по-лесно настъпване на хипотермия при пациенти с недохранване.

Имунна система

Подтиска се клетъчният имунитет и намалява възможностите за съпротива срещу инфекции. Намалява общия брой на лимфоцитите, най-вече за сметка на Т клетъчната линия. Развива се и атрофия на тимуса. Нарушенията в системата на

комплемента водят до отслабване на фагоцитозата, хемотаксиса и директната бактериална клетъчна деструкция. Зарастването на раните е много забавено.

Стратегия на хранителната поддръжка

- Пациентите с ПЕН, на които предстои планова хирургия се нуждаят от хранителна поддръжка в продължение на 2 – 3 седмици. Проведеното клинично дохранване ще помогне за възстановяване на дефицита от витамини, минерали и в малка степен за увеличаване на теглото. Това обаче е достатъчно за подобряване функциите на организма и намаляване риска от усложнения.

- Пациентите с ПЕН, които са претърпели спешна хирургия, трябва да получат хранителна поддръжка възможно най-бързо в следоперативния период.

- Пациентите с ПЕН в критично състояние трябва задължително да получават хранителна поддръжка наред с лечението на основния проблем.

- Пациентите без ПЕН, при които се очаква да не могат да приемат храна за повече от 7 дни поради заболявания или в следоперативния период, трябва също да получат хранителна поддръжка.

- Пациенти, които претърпяват многократни операции трябва да получават непрекъсната хранителна поддръжка.

- На пациентите с ПЕН, на които се налагат многократни спешни операции заради неразрешени коремни инфекции, фистули и др. трябва да бъде осигурен период на захранване, съчетан с по-висока физическа активност. По този начин в продължение

на няколко месеца се натрупва мускулна маса и се подобрява хранителното състояние. Това е важно условие за успеха на окончателната операция.

- Ако оперативната намеса не може да се отложи, нейният размер и радикалност трябва да бъдат съобразени с възможностите на организма да понесе метаболитното натоварване, предизвикано от оперативната травма.

Затлъстяването представлява състояние на прекомерно натрупване на мастна тъкан в организма. В зависимост от степента на това натрупване, състоянието се класифицира като наднормено тегло, или като затлъстяване, представляващи различни степени на здравен риск. За целите на практиката, оценката на телесното тегло, се прави най-често посредством индекса на телесната маса – ИТМ (наричан също индекс на Quetelet). Същият се изчислява по формулата:

$$\text{ИТМ} = \frac{\text{Телесно тегло (kg)}}{(\text{Ръст в m})^2} = (\text{kg/m}^2)$$

Класификация	ИТМ (kg/m ²)	Риск от съпътстващи заболявания
Поднормено тегло	<18.5	Нисък (съществува увеличен риск от други клинични проблеми)
Нормално тегло	18.5 – 24.9	Нисък
Наднормено тегло	25.0 – 29.9	Увеличен
Затлъстяване I степен	30.0 – 34.9	Умерено висок
Затлъстяване II степен	35.0 – 39.9	Висок
Затлъстяване III степен	40.0	Много висок

Затлъстяването е резултат от нарушено равновесие между енергийния внос чрез храната и енергоразхода на индивида. Честа причина за това състояние е свръххраненето, т.е. прием на повече от необходимата за основната обмяна и за двигателната активност енергия.

Свръхконсумацията на енергийна храна може да се дължи на психологически, наследствени и хормонални фактори. Известен е фактът, че индивиди с наследствена обремененост са предразположени в по-висока степен към затлъстяване. Дори лекото повишаване на телесното тегло увеличава заболяемостта и смъртността от метаболитни (свързани с обмяната на веществата) нарушения.

Затлъстяването е на второ място след тютюнопушенето като причина за преждевременна смърт. Доказана е връзката между затлъстяването и ред заболявания: сърдечно-съдови, неинсулин зависим захарен диабет (тип 2), злокачествени заболявания (рак), респираторни (дихателни) проблеми, скелетно-мускулни болести, психосоциални проблеми.

В България, процентът на жените със затлъстяване е приблизително 35%, на мъжете – 25%, на децата и юношите – 10-12%. Високо степенното затлъстяване е два пъти по-често сред жените, в сравнение с мъжете.

Най-добрият подход в лечението на затлъстяването, е комплексният, т.е. този, който повлиява и двете страни на енергийното равновесие – понижаване приема и увеличаване разхода на енергия. Така комплексните програми за профилактика и лечение на този здравен проблем включват промяна в начина на живот с няколко основни елементи:

Диетични режими – рестриктивно-енергийните диетични режими са в основата на повечето програми за лечение на затлъстяването.

Двигателна активност – предотвратява адаптивното понижаване на основната обмяна, в отговор на ограничения енергиен прием.

Промяна в хранителните навици – правилен режим на хранене; избягване на пикантните подправки и солта; достатъчно питейна вода и течности; ниска консумация на мазнини, алкохол и прости захари; маломерни порции;

ПРИ ДЕЦА ДО 28 ДЕН

2.1. КОДОВЕ НА БОЛЕСТИ ПО МКБ-10

Други анемии, свързани с храненето

Включва: мегалобластна анемия, неподдаваща се на лечение с витамин В₁₂ или фолати

- D53.0 Анемия, причинена от белтъчен недоимък**
Анемия от недоимък на аминокиселини
Оротацидурейна анемия
Не включва: Синдром на Lesch-Nyhan (E79.1)

Разстройства на обмяната на ароматните аминокиселини

- E70.0 Класическа фенилкетонурия**
- E70.1 Други видове хиперфенилаланинемии**
- E70.2 Разстройства на обмяната на тирозина**
Алкаптонурия
Хипертирозинемия
Охроноза
Тирозинемия
Тирозиноза
- E70.3 Албинизъм**
Албинизъм:
• очен
• очно-кожен
Синдром на:
• Chediak(-Steinbrinck)-Higashi
• Cross
• Hermansky-Pudlak
- E70.8 Други разстройства на обмяната на ароматните аминокиселини**
Разстройства на:
• обмяната на хистидина
• обмяната на триптофана

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

- E71.0 Болест на “урина като кленов сироп”**
- E71.1 Други разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига**
Хиперлевцин-изолевцинемия
Хипервалинемия
Изовалерианова ацидемия
Метилмалонова ацидемия
Пропионова ацидемия
- E71.2 Разстройство на обмяната на аминокиселините с разклонена верига, неуточнено**
- E71.3 Разстройство на обмяната на мастните киселини**
Адренолевкодистрофия [Addison-Schilder]
Дефицит на мускулната карнитин-палмитилтрансфераза
Митохондриални и пероксизомни болести
Не включва: болест на Refsum (G60.1)
болест на Schilder (G37.0)
синдром на Zellweger (Q87.8)

Други разстройства на обмяната на аминокиселините

Не включва: отклонения от нормата без изявено заболяване (R70—R89)
разстройства на:
• обмяната на ароматните аминокиселини (E70.—)
• обмяната на аминокиселините с разклонена верига (E71.0—E71.2)
• обмяната на мастните киселини (E71.3)
• обмяната на пурина и пиримидина (E79.—)
подагра (M10.—)

E72.0 Разстройства на транспортирането на аминокиселини

Цистиноза
Цистинурия
Синдром на Fanconi(-de Toni)(-Debre)
Болест на Hartnup
Синдром на Lowe

Не включва: разстройства на обмяната на триптофана (E70.8)

E72.1 Разстройства на обмяната на сярна-съдържащите аминокиселини

Цистатионинурия
Хомоцистинурия
Метионинемия
Дефицит на сулфитоксидаза

Не включва: дефицит на транскобаламин II (D51.2)

E72.2 Разстройства в метаболитния цикъл на уреята

Аргининемия
Аргининосукцинова ацидурия
Цитролинемия
Хиперамониемия

Не включва: разстройства на обмяната на орнитина (E72.4)

E72.3 Разстройства на обмяната на лизина и хидроксилизина

Глутарова ацидурия
Хидроксилизинемия
Хиперлизинемия

E72.4 Разстройства на обмяната на орнитина

Орнитинемия (тип I, II)

E72.5 Разстройства на обмяната на глицина

Хиперхидроксипролинемия
Хиперпролинемия (тип I, II)
Некетонова хиперглицинемия
Саркозинемия

E72.8 Други уточнени разстройства на обмяната на аминокиселините

Разстройства:
• на обмяната на β -аминокиселините
• в γ -глутамиловия цикъл

Непоносимост към лактоза

E73.0 Вроден недоимък на лактаза

E73.1 Вторичен недоимък на лактаза

E73.8 Други видове непоносимост към лактоза

Други разстройства на обмяната на въглехидратите

Не включва: повишена секреция на глюкагон (E16.3)
захарен диабет (E10—E14)
хипогликемия БДУ (E16.2)
мукополизахаридоза (E76.0—E76.3)

E74.0 Болест на натрупването на гликоген

Сърдечна гликогеноза

Болест на:

- Andersen
- Cori
- Forbes
- Hers
- McArdle
- Pompe
- Tauri
- Von Gierke

Недоимък на чернодробна фосфорилаза

E74.1 Разстройства на обмяната на фруктозата

Есенциална фруктозурия

Недоимък на фруктозо-1,6-дифосфатаза

Наследствена непоносимост към фруктоза

E74.2 Разстройства на обмяната на галактозата

Недоимък на галактокиназа

Галактоземия

E74.4 Разстройства на обмяната на пирувата и глюконеогенезата

Недоимък на:

- фосфоенолпируват карбоксикиназа
- пируват:
 - карбоксилаза
 - дехидрогеназа

Не включва: с анемия (D55.—)

E74.8 Други уточнени разстройства на обмяната на въглехидратите

Есенциална пентозурия

Оксалоза

Оксалурия

Ренална глюкозурия

Разстройства на обмяната на сфинголипидите и други нарушения на натрупване на липидите**E75.0 Ганглиозидоза GM₂**

Болест на:

- Sandhoff
- Tay-Sachs

GM₂ ганглиозидоза:

- БДУ
- при възрастни
- ювенилна

E75.1 Други ганглиозидози

Ганглиозидоза:

- БДУ
- GM₁
- GM₃

Муколипидоза IV

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)

E75.3 Сфинголипидоза, неуточнена

E75.4 Липофусциноза на невроните

Болест на:

- Batten
- Bielschowsky-Jansky
- Kufs
- Spielmeyer-Vogt

E75.5 Други разстройства на натрупването на липиди

Церебротендинозна холестероза [van Bogaert-Scherer-Epstein]

Болест на Wolman

Разстройства на обмяната на глицеролипидите

E76.0 Мукополизахаридоза, тип I

Синдроми на:

- Hurler
- Hurler-Scheie
- Scheie

E76.1 Мукополизахаридоза, тип II

Синдром на Hunter

E76.2 Други мукополизахаридози

Недоимък на β -глицуронидаза

Мукополизахаридоза, типове III, IV, VI, VII

Синдром на:

- Maroteaux-Lamy (лек)(тежък)
- Morquio(-подобен)(класически)
- Sanfilippo (тип B)(тип C)(тип D)

E76.8 Други разстройства на обмяната на глицеролипидите

Разстройства на обмяната на глицопротеините

E77.0 Дефекти в посттранслационната модификация на лизозомните ензими

Муколипидоза II [I-клетъчна болест]

Муколипидоза III [псевдо- Hurler полидистрофия]

E77.1 Дефекти в разграждането на глицопротеините

Аспартилглицозаминурия

Фукозидоза

Маннозидоза

Сиалидоза [муколипидоза I]

E77.8 Други разстройства на обмяната на глицопротеините

Разстройства на обмяната на липопротеините и други липидемии

Не включва: сфинголипидози (E75.0—E75.3)

E78.0 Чиста хиперхолестеролемия

Фамилна хиперхолестеролемия

Хиперлипидопроteinемия на Fredrickson, тип IIa

Хипербеталипопротеинемия

Хиперлипидемия, група A

Хиперлипидопроteinемия с липопротеини с ниска плътност [LDL]

E78.1 Чиста хиперглицидемия

Ендогенна хиперглицидемия
Хиперлипопротеинемия на Fredrickson, тип IV
Хиперлипидемия, група В
Хиперпребеталипопротеинемия
Хиперлипопротеинемия с липопротеини с много ниска плътност [VLDL]

E78.2 Смесена хиперлипидемия

Обширна или плаваща беталипопротеинемия
Хиперлипопротеинемия на Fredrickson, тип IIb или III
Хипербеталипопротеинемия с пребеталипопротеинемия
Хиперхолестеролемия с ендогенна хиперглицидемия
Хиперлипидемия, група С
Туберо-еруптивна ксантома
Xanthoma tuberosum
Не включва: церебротендиозна холестероза [van Bogaert-Scherer-Epstein] (E75.5)

E78.3 Хиперхиломикронемия

Хиперлипопротеинемия на Fredrickson, тип I или V
Хиперлипидемия, група D
Смесена хиперглицидемия

E78.4 Други хиперлипидемии**E78.6 Недоимък на липопротеини**

Абеталипопротеинемия
Недоимък на липопротеини с висока плътност
Хипоалфалипопротеинемия
Хипобеталипопротеинемия (фамилна)
Недоимък на лецитин-холестерол-ацилтрансфераза
Танжерска болест

E78.8 Други разстройства на обмяната на липопротеините**Разстройства на обмяната на пурина и пиримидина**

Не включва: камък на бъбрека (N20.0)
комбинирани имунонедоимъчни разстройства (D81.—)
подагра (M10.—)
оротацидурична анемия (D53.0)
пигментна ксеродермия (Q82.1)

E79.1 Синдром на Lesch-Nyhan**E79.8 Други разстройства на обмяната на пурина и пиримидина**

Наследствена ксантинурия

Разстройства на обмяната на порфирина и билирубина**E80.0 Наследствена еритропоеична порфирия**

Вродена еритропоеична порфирия
Еритропоеична протопорфирия

E80.1 Порфирия кутанеа тарда**E80.2 Други порфирии**

Наследствена копропорфирия
Порфирия:

- БДУ
- остра интермитентна (чернодробна)

При необходимост от идентифициране на причината се използва допълнителен код за външни причини (клас XX).

Разстройства на минералната обмяна

Не включва: алиментарен недоимък на минерални вещества (E58—E61)
разстройства на паращитовидната жлеза (E20—E21)
недоимък на витамин D (E55.—)

E83.0 Разстройства на обмяната на медта
Болест на Menkes (болест на къдравите коси) (болест на стоманените коси)
Болест на Wilson

E83.2 Разстройства на обмяната на цинка
Ентеропатен акродерматит

E83.4 Разстройства на обмяната на магнезия
Хипермагнеземия
Хипомагнеземия

Други разстройства на обмяната на веществата

Не включва: хистиоцитоза X (хронична) (D76.0)
При необходимост от идентифициране на лекарственото средство, предизвикало разстройство на обмяната на веществата, се използва допълнителен код за външни причини (клас XX).

E88.1 Липодистрофия, неклассифицирана другаде
Липодистрофия БДУ
Не включва: болест на Whipple (K90.8)

E88.2 Липоматоза, неклассифицирана другаде
Липоматоза:
• БДУ
• болезнена [Dercum]

E88.8 Други уточнени разстройства на обмяната на веществата
Аденолипоматоза на Launois-Bensaude
Триметиламинурия

КОДОВЕ НА ОСНОВНИ ПРОЦЕДУРИ

2.2. ОСНОВНИ ДИАГНОСТИЧНИ ПРОЦЕДУРИ

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

Рентгенография на глава или шия

Не включва: на шиен гръбнак (58100-00 [1968])

57901-00 Рентгенография на череп
Включва: калвариум
Не включва: цефалометрия (57902-00, 57930-00, 57933-00 [1967])
такава на:
• мастоидна кост (57906-00 [1967])
• околоносен синус (57903-00 [1967])
• петрозна темпорална кост (57909-00 [1967])

Рентгенография на гръбначен стълб, ≥ 2 отдела

Включва: функционални гледни точки
такава от 2, 3 или 4 от следните гръбначни отдела:
• цервикален
• лумбосакрален
• сакрококцигеален
• торакален
58115-00 Рентгенография на гръбначния стълб, 3 отдела

Друга рентгенография на гръден кош

58500-00 Рентгенография на гръден кош
Включва: бронх
диафрагма
сърце
бял дроб
медиастинум
Не включва: такава на:
• ребра (58521-01, 58524-00 [1972])
• гръдна кост (58521-00 [1972])
• гръден вход (58509-00 [1974])
• трахея (58509-00 [1974])

Рентгенография на раменен отдел

57700-00 Радиография на рамо или скапула

Рентгенография на горен крайник

57512-01 Рентгенография на лакът и предмишница

Рентгенография на горен крайник

57512-03 Рентгенография на длан, пръсти и китка

Изследване на кости

58300-00 Рентгеново изследване костна възраст на китка и коляно

Рентгенография на таз

57712-00 Рентгенография на тазобедрена става
Не включва: контрастна артрография (59751-00 [1985])
такава на фемурна шийка (57518-00 [1983])
57715-00 Рентгенография на таз
Радиография на тазов вход
Не включва: радиографска пелвиметрия (59503-00 [1981])

Радиография на долен крайник	
57518-00	Рентгенография на фемур Радиография на бедро <i>Не включва:</i> такава при вътрешна фиксация на феморална фрактура (57721-00 [1981])
57518-01	Рентгенография на коляно <i>Не включва:</i> изследване костна възраст на коляно и китка (58300-00 [1984])
57518-02	Рентгенография на подбедрица
Радиография на долен крайник	
57524-04	Рентгенография на глезен и стъпало
1940 Ултразвук на глава и шия	
Включва задължително:	
55032-00	Ултразвук на шия <i>Не включва:</i> дуплекс скан на каротидни съдове (виж блокове [1944] и [1946])
Ултразвук на сърце	
	Ехокардиография <i>Включва:</i> такъв изпълнен: • използвайки: • мапиране с цветен поток • Доплер техники (продължителна вълна) (пулсираща вълна) • механично секторно сканиране • трансдюсер с фазово излъчване • с видео запис
55113-00	М-режим и двуизмерен ултразвук на сърце в реално време
Ултразвук на корем или таз	
55036-00	Ултразвук на корем <i>Включва:</i> сканиране на уринарен тракт <i>Не включва:</i> коремна стена (55812-00 [1950]) при състояния, свързани с бременност (55700 [1943], 55729-01 [1945])
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
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
91929-00	Микроскопско изследване на проба от ухо, нос, гърло и ларинкс за бактериална намазка
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
91929-01	Микроскопско изследване на проба от ухо, нос, гърло и ларинкс за култура

Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
91929-02	Микроскопско изследване на проба от ухо, нос, гърло и ларинкс за култура и чувствителност
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
92184-00	Микроскопско изследване на проба от трахея, бронх, плевра, бял дроб, друга гръдна проба и хрчка за бактериална намазка
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
92184-01	Микроскопско изследване на проба от трахея, бронх, плевра, бял дроб, друга гръдна проба и хрчка за култура
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
92184-02	Микроскопско изследване на проба от трахея, бронх, плевра, бял дроб, друга гръдна проба и хрчка за култура и чувствителност
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
91937-00	Микроскопско изследване на кръв за бактериална намазка
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
91937-01	Микроскопско изследване на кръв за култура
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
91937-02	Микроскопско изследване на кръв за култура и чувствителност
1923 Диагностични тестове, измервания или изследвания, кръв и кръвотворни органи	
Включва задължително всяко едно от следните изследвания:	
91910-04	Кръвна картина – поне осем или повече от посочените показатели: хемоглобин, еритроцити, левкоцити, хематокрит, тромбоцити, MCV, MCH, MCHC
91910-05	Диференциално броене на левкоцити – визуално микроскопско или автоматично апаратно изследване
91910-12	Клинично-химични изследвания за глюкоза
91910-13	Клинично-химични изследвания за креатинин
91910-14	Клинично-химични изследвания за урея
91910-15	Клинично-химични изследвания за общ билирубин
91910-17	Клинично-химични изследвания за общ белтък
91910-33	Клинично-химични изследвания за Натрий и Калий
91910-34	Клинично-химични изследвания за Калций
91910-35	Клинично-химични изследвания за Фосфати
91910-08	Изследване на време на кръвене
91913-04	Изследване на време на съсирване
91910-09	Изследване на протромбиново време
91910-10	Изследване на активирано парциално тромбопластиново време (APTT)
91910-11	Изследване на фибриноген
13311-00	Измерване на газове на смесена венозна кръв
Задължително при генетично заболяване за поставяне на генетична диагноза, при първа хоспитализация, се извършва:	
91881-00	ДНК анализ
По преценка на лекуващия лекар се извършват и:	
91916-00	Генетични изследвания

91916-01	Цитогенетичен анализ на кръв или костен мозък
91925-19	Други хормонални изследвания
91913-02	Серологично изследване за ранен и за късен сифилис
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
91919-03	Микроскопско изследване на проба от долния храносмилателен тракт и изпражнения за бактериална намазка
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
91919-04	Микроскопско изследване на проба от долния храносмилателен тракт и изпражнения за култура
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
91919-05	Микроскопско изследване на проба от долния храносмилателен тракт и изпражнения за култура и чувствителност
Други диагностични тестове, измервания или изследвания	
91920-02	Микроскопско изследване на урина за култура и чувствителност Включва: урокултура антибиограма
1932 изследвания на урина	
Включва задължително всяко едно от следните:	
91226-00	Метаболитен скрининг на урина за мукополизахариди
91226-01	Метаболитен скрининг на урина за аминокиселини
91226-02	Метаболитен скрининг на урина за органични киселини
Други диагностични очни тестове, измервания или изследвания	
92015-00	Визуален евокиран потенциал [ВЕП]
Слухови евокирани потенциали	
11300-00	Аудиометрия на евокирани потенциали на мозъчен ствол
96050-00	Кортикален евокиран отговор аудиометрия
1934 Други лабораторни изследвания	
92191-00	Полимеразна верижна реакция за доказване на COVID-19
92191-01	Тест за откриване антиген на SARS-CoV-2
2.3. ОСНОВНИ ТЕРАПЕВТИЧНИ ПРОЦЕДУРИ	
Неинцизионно поставяне и интервенции за дилатация на храносмилателна система	
92066-00	Поставяне на ректална тръба Смяна на ректална тръба

Приложение на фармакотерапия	
96202-07	Ентерално приложение на фармакологичен агент, хранително вещество
Прилагане на кръв и кръвни продукти	
13706-02	Приложение на опаковани клетки Трансфузия на: • еритроцити • опаковани клетки • червени кръвни клетки
Прилагане на кръв и кръвни продукти	
13706-03	Приложение на тромбоцити Трансфузия на: • <i>тромбоцити</i>
Приложение на фармакотерапия	
96199-07	Интравенозно приложение на фармакологичен агент, хранително вещество Прилагане на фармакологичен агент чрез: • инфузионен порт • Port-A-Cath • резервоар (подкожен) • устройство за съдов достъп • венозен катетър <i>Кодирай също когато е направена:</i> • поставяне, изваждане или ревизия на устройство за съдов достъп (виж блок [766]) • зареждане на устройство за доставяне на медикаменти (96209 [1920]) <i>Не включва:</i> хирургична катетеризация с прилагане на химиотерапевтичен агент (виж блок [741])
Приложение на фармакотерапия	
96199-08	Интравенозно приложение на фармакологичен агент, електролит Прилагане на фармакологичен агент чрез: • инфузионен порт • Port-A-Cath • резервоар (подкожен) • устройство за съдов достъп • венозен катетър <i>Кодирай също когато е направена:</i> • поставяне, изваждане или ревизия на устройство за съдов достъп (виж блок [766]) • зареждане на устройство за доставяне на медикаменти (96209 [1920]) <i>Не включва:</i> хирургична катетеризация с прилагане на химиотерапевтичен агент (виж блок [741])
Приложение на фармакотерапия	
96199-02	Интравенозно приложение на фармакологичен агент, противoinфекциозен агент Прилагане на фармакологичен агент чрез: • инфузионен порт • Port-A-Cath • резервоар (подкожен) • устройство за съдов достъп • венозен катетър <i>Кодирай също когато е направена:</i> • поставяне, изваждане или ревизия на устройство за съдов достъп (виж блок [766]) • зареждане на устройство за доставяне на медикаменти (96209 [1920]) <i>Не включва:</i> хирургична катетеризация с прилагане на химиотерапевтичен агент (виж блок [741])

Приложение 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 <i>Кодирай също когато е направена:</i> • поставяне, изваждане или ревизия на устройство за съдов достъп (виж блок [766]) • зареждане на устройство за доставяне на медикаменти (96209 [1920]) <i>Не включва:</i> хирургична катетеризация с прилагане на химиотерапевтичен агент (виж блок [741])
96197-03	Мускулно приложение на фармакологичен агент, стероид
Приложение на фармакотерапия	
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 <i>Кодирай също когато е направена:</i> • поставяне, изваждане или ревизия на устройство за съдов достъп (виж блок [766]) • зареждане на устройство за доставяне на медикаменти (96209 [1920]) <i>Не включва:</i> хирургична катетеризация с прилагане на химиотерапевтичен агент (виж блок [741])
96197-09	Мускулно приложение на фармакологичен агент, друг и неспецифичен фармакологичен агент

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

При първа хоспитализация по повод генетично заболяване:

Клиничната пътека се отчита със задължително проведено генетично изследване: „метаболитен скрининг или анализ на урина за мукополизахариди, аминокиселини или органични киселини” блок 1932 (91226-00 и 91226-01 и 91226-02) или

ензимен и/или ДНК – анализ, в случаите когато се касае за генетично заболяване и анализите са възможни в България блок 1923.

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.

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

Клиничната пътека включва дейности и услуги от обхвата на медицинската специалност "Неонатология", осъществявана на трето ниво на компетентност, съгласно медицински стандарт "Неонатология".

Изискванията за наличие на задължителни звена, апаратура и специалисти са в съответствие с медицински стандарт „Ендокринология и болести на обмяната”.

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
Неонатологична клиника/отделение
2. Клинична лаборатория с II или III ниво на компетентност, вкл. КГА, хемостазиология
3. Структура за рентгеново изследване – рентгенов апарат за скопия и графия
4. Звено за интензивно лечение

В случаите, когато лечебното заведение за болнична помощ 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 неонатология/педиатрия.

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. Имунологична лаборатория – на територията на областта
2. Лаборатория (отделение) по клинична патология – на територията на областта
3. Клиника/отделение по образна диагностика, разполагащо с КТ /МРТ, с осигурено обслужване на болницата 24-часа в денонощието, включително и при спешни състояния
4. Вирусологична лаборатория - на територията на областта
5. Ехокардиограф
6. Цитогенетична лаборатория – на територията на областта
7. Генетична лаборатория за метаболитен, ензимен и ДНК – анализ – на територията на страната
8. Микробиологична лаборатория - на територията на областта

б) НЕОБХОДИМИ СПЕЦИАЛИСТИ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ НА КЛИНИЧНАТА ПЪТЕКА.

- най-малко шестима лекари, от които най-малко трима със специалност "Неонатология", един от тях с квалификация по ехография – трансфонтанелна и/или абдоминална;

- лекар - специалист по клинична лаборатория.

5. ИНДИКАЦИИ ЗА ХОСПИТАЛИЗАЦИЯ И ЛЕЧЕНИЕ

а) ИНДИКАЦИИ ЗА ХОСПИТАЛИЗАЦИЯ.

1. Спешно лечение на лица с диагностицирани метаболитни нарушения и в състояние на:

- Метаболитна криза

- Коматозно състояние
- Гърчов синдром

2. Диагностично уточняване, лечение и определяне на последващо терапевтично поведение при:

- При неясна диагноза за уточняване.
- пациенти с хронична малнутриция - следоперативна при стриктура на хранопровода, гастро-, ентеро- и колостомата, състояния на стомашна или чревна резекция; вродени или придобити аномалии на храносмилателната система (индекс на телесна маса - BMI под 19 кг/м², загуба на тегло над 5 % в последните 1 - 3 месеца, намаляване на хранителния прием с 25 % и повече от този на предшестващата седмица, общ серумен белтък под 60 г/л, серумен албумин под 35 г/л)
- пациенти с наследствени метаболитни заболявания за корекция на терапията и лечение на възникнали усложнения

б) ДИАГНОСТИЧНО - ЛЕЧЕБЕН АЛГОРИТЪМ.

Метаболитни заболявания: пациентите постъпват в клиниката за поставяне на диагноза и за лечение, когато са в декомпенсирано състояние. Целта е възстановяване на жизнените показатели, преодоляване на коматозното състояние, изчистване на организма от натрупания токсичен субстрат и стабилизиране на обменните процеси. Разясняване на родителите за допуснатите пропуски в диетичното и медикаментозното лечение с цел предотвратяване на по-нататъшни метаболитни кризи.

Диагностични изследвания:

- До 48-ия час – се извършват следните изследвания - ПКК, урина, биохимия (само изследванията необходими за доказване на диагнозата), лактат, амоняк;
- До 72 – ия час се извършват - ЕЕГ и вземане на кръв и урина за специализирани изследвания (аминокиселини, органични киселинини, мукополизахариди, ензимни изследвания) при необходимост;
- До края на болничния престой, в зависимост от състоянието на детето и необходимост за поставяне и уточняване на диагнозата - трансфонтанелна ехография, рентгеново изследване, ехография на коремни органи, ехокардиография, консултации с невролог, кардиолог, започване на кинезитерапия.

Лечение

По време на хоспитализацията лечението е основно симптоматично.

Медикаментозно лечение - инфузия на глюкоза, електролити, биологични продукти, хранене със сонда, парентерално или орално приложение на антибиотик, кортикостероид, антиконвулсанти, антиеметични средства.

Ензим-заместваща терапия при пациенти с болестта на Гоше се отчита с АПр № 33 - „Парентерална инфузия на лекарствени продукти по терапевтична схема”, с бланка №8А , като отчитането на приложените лекарствени средства се извършва по установения ред.

Възможността за отчитане на пациенти по пътеката се запазва само за случаите на диагностика и проследяване на състоянието.

6. ПОСТАВЯНЕ НА ОКОНЧАТЕЛНА ДИАГНОЗА.

Според клиничната картина, статуса и след хистологично (при определени нозологии), цитогенетично, молекулярно изследване.

7. ДЕХОСПИТАЛИЗАЦИЯ И ОПРЕДЕЛЯНЕ НА СЛЕДБОЛНИЧЕН РЕЖИМ.

Контрол на здравното 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/параклинични) и:

Медицински критерии за дехоспитализация:

- уточнена диагноза;
- корекция на жизнените показатели;
- стабилизиране на клиничното състояние;
- определяне на терапевтичното поведение и хигиенно-диетичния режим.

Довършване на лечебния процес и проследяване

В цената на клиничната пътека влизат до три контролни прегледа при явяване на пациента в рамките на един месец след изписване и задължително записани в епикризата.

Контролните прегледи след изписване на пациента се отразяват в специален дневник/журнал за прегледи, който се съхранява в диагностично-консултативния блок на лечебното заведение – изпълнител на болнична помощ.

При диагноза, включена в Наредба № 8 от 2016 г. за профилактичните прегледи и диспансеризацията (Наредба № 8 от 2016 г.), пациентът се насочва за диспансерно наблюдение, съгласно изискванията на същата. Диспансеризацията на злокачествените заболявания се провежда само в ЛЗБП и в КОЦ, като обемът и честотата на дейностите по диспансерно наблюдение са съгласно заложения алгоритъм в Наредба № 8 от 2016 г.

8. ДОКУМЕНТИРАНЕ НА ДЕЙНОСТИТЕ ПО КЛИНИЧНАТА ПЪТЕКА

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

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

ИЗПИСВАНЕТО/ПРЕВЕЖДАНЕТО КЪМ ДРУГО ЛЕЧЕБНО ЗАВЕДЕНИЕ СЕ ДОКУМЕНТИРА В:

- *“История на заболяването”*;
- част III на *“Направление за хоспитализация”* - бл.МЗ-НЗОК №7;
- епикриза – получава се срещу подпис на пациента (родителя/настойника), отразен в ИЗ.

ДЕКЛАРАЦИЯ ЗА ИНФОРМИРАНО СЪГЛАСИЕ (Документ №.....) – подписва от пациента (родителя/настойника) и е неразделна част от *“История на заболяването”*.

ДЕКЛАРАЦИЯТА ЗА ИНФОРМИРАНО СЪГЛАСИЕ СЕ ПРИКРЕПВА КЪМ ЛИСТ “ИСТОРИЯ НА ЗАБОЛЯВАНЕТО”.

ДОКУМЕНТ № 4

ИНФОРМАЦИЯ ЗА РОДИТЕЛЯ /НАСТОЙНИКА/ПОПЕЧИТЕЛЯ

Наследствените метаболитни болести са група от генетични заболявания, при които липсата на определен ензим води до увреждане на различни органи, включително мозъка. Ензимите са белтъци, които имат много функции, включително разграждане на определени вещества в организма. При метаболитните болести това разграждане е нарушено, веществата не се използват пълноценно, а се натрупват в различни тъкани, стават токсични за тях и това води до проявата на определена метаболитна болест. Тежестта на заболяването зависи от вида на липсващия ензим и органите, които са засегнати.

Метаболитните заболявания се причиняват от дефект в гена, който е отговорен за синтезирането на даден ензим. В повечето случаи този дефект се носи от двамата родители, но в единична доза. Поради тази причина родителите практически са здрави. По време на оплождането на случаен принцип тези два дефекта се събират заедно в клетките на бъдещото дете и ефектът от тяхното комбиниране е проявата на определено наследствено метаболитно заболяване.

Метаболитните болести са редки. Една голяма част от тях се проявяват в детската възраст. Характерно за тях е, че децата се раждат на термин, с нормални тегло и ръст и в много случаи тяхното развитие през първите дни, седмици или месеци е напълно нормално. Болестта се проявява след известно време, тъй като е необходим различно дълъг период през който в организма да се натрупа това вещество, което поради дефекта не може да се разгражда. Заболяването може да се прояви с повръщане (особено по време на инфекция), увеличение на черния дроб и слезката, гърчове, проблеми с дишането, промяна в съзнанието.

Изключително важно е пациентът със сходни оплаквания да бъде насочен към специалист за търсене на причината и евентуално лечение. Точната диагноза дава възможност на лекаря да определи хода на развитие на болестта и нейната прогноза, степента на увреждане на детето - физически и психически.

Протичането на метаболитните болести е различно. Едни от тях се проявяват под формата на кризи с повръщане, при други първите симптоми са гърчове. Децата могат да имат забавено физическо развитие - лошо наддаване на тегло, късно сядане и прохождение. Забавено е и психическото развитие, наблюдават се промени в поведението.

Лечението на метаболитните болести е специфично и в много случаи е поддържащо, не води до пълно излекуване на детето. Генетичният дефект не може да бъде коригиран. Независимо от това поддържащото лечение трябва да се приложи навреме и адекватно на водещите симптоми. То цели да предотврати животозастрашаващи състояния и да осигури на детето възможно най-добро развитие.

Някои от метаболитните болести се лекуват със съответна диета. Прилагането ѝ трябва да става под строг лекарски контрол и само при поставена диагноза. Съществена част от лечебния план е провеждането на определена рехабилитационна програма, съобразена със състоянието на детето. При една голяма част от тези болести има 25% вероятност следващото дете в семейството да бъде болно от същото заболяване. Това налага тези семейства да се насочват към генетична консултация преди следваща бременност. Съществуват методи при някои метаболитни болести диагнозата да бъде поставена по време на бременността. За тази цел на семейство, в което вече има родено дете с метаболитна болест и тя е диагностицирана, се предлага **пренатална диагноза**. Тя не е възможна в случаите, когато липсва точната диагноза на болното дете. Изследват се кръв, урина или късче кожа от болното дете, в които се търсят определени нарушения.

В много случаи тези изследвания са продължителни, а понякога и те не позволяват да стигнем до основната причина на заболяването. Независимо от липсата на точна диагноза, децата с метаболитни заболявания трябва да се наблюдават периодично от специалист.