

РЕДКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ УМЕТЬ РАСПОЗНАТЬ

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ СПЕЦИАЛИСТОВ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ



ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Гиперфенилаланинемии (ГФА) — группа аутосомно-рецессивных заболеваний, обусловленных нарушением обмена незаменимой аминокислоты фенилаланина, поступающей в организм человека с белковой пищей.

ГФА объединяет несколько генетически гетерогенных форм нарушения обмена фенилаланина, сходных по клиническим признакам: **классическая фенилкетонурия (ФКУ)**, обусловленная дефицитом фенилаланин-4-гидроксилазы (ФАГ), и гиперфенилаланинемии, связанные с нарушением обмена тетрагидробиоптерина (ВН4).

Классическая фенилкетонурия (ФКУ), обусловленная дефицитом фермента ФАГ, составляет 97–98% всех ГФА. Гиперфенилаланинемии, связанные с нарушением обмена тетрагидробиоптерина – менее 3%.

В настоящее время одно из самых частых заболеваний этой группы – классическая ФКУ – включено в программу Федерального массового скрининга новорожденных. Однако в силу различных причин встречаются дети, не прошедшие скрининг. Без лечения развиваются тяжелые неврологические нарушения и умственная отсталость.

Основные симптомы заболевания

- Задержка психомоторного развития
- Специфический запах тела («мышинный»)
- Умственная отсталость
- Судороги, плохо отвечающие на антиэпилептическую терапию
- Экстрапирамидные нарушения
- Повышение уровня фенилаланина в крови по результатам ТМС

*Тандемная масс-спектрометрия (ТМС) используется для определения трех основных групп НБО (нарушений обмена аминокислот, органических кислот и дефектов митохондриального β-окисления жирных кислот).

Принципы диетотерапии

Основным методом лечения является диетотерапия. Диета основана на ограничении поступления фенилаланина с пищей за счет исключения высокобелковых продуктов. Недостающее количество белка восполняется за счет специализированных продуктов лечебного питания, частично или полностью лишенных фенилаланина. При чувствительности к тетрабиоптерину назначается соответствующий препарат.

Если диетотерапию не начинают с первых месяцев жизни, у детей развиваются умственная отсталость и другие неврологические нарушения. При своевременно установленном диагнозе и раннем начале диетотерапии симптомы заболевания практически полностью купируются.



ВАЖНО: современная концепция диетотерапии – соблюдение диеты на протяжении всей жизни

Высокий уровень фенилаланина оказывает токсическое действие на различные органы и системы (сердечно-сосудистую, мозг, пищеварительный тракт, костную систему).

Продукты Nutricia



PKU АНАМИКС ИНФАНТ+
От 0 до 12 мес¹



PKU Nutri 2 concentrated
С 1 года²



PKU Nutri 3 concentrated
С 8 лет⁵



PKU Nutri Energy 2
С 1 года²



PKU Nutri Energy 3
С 9 лет⁴



XP Максимум
С 8 лет⁶



Лопрофин (Loprofin)
«Спиральки»
С 3 лет⁹



Заменитель муки
Лопрофин (Loprofin)
С 1 года¹¹



Лопрофин (Loprofin)
«Рис»
С 1 года¹²



PKU Лофлекс LQ Juicy Berries
С 4 лет⁷



Молочный напиток PKU «Лопрофин»
С 1 года⁸

МУКОВИСЦИДОЗ

Кистозный фиброз (Муковисцидоз – МВ), аутосомно-рецессивное моногенное наследственное заболевание, характеризующееся поражением всех экзокринных желез, а также жизненно важных органов и систем.

Последние исследования показали, что мутации гена МВ, расположенные на длинном плече 7-й хромосомы, ответственны за развитие симптомов МВ. Он контролирует структуру и функцию белка, названного МВТР – трансмембранный регулятор МВ. Мутации гена МВ нарушают транспорт и секрецию ионов хлора. При затруднении прохождения ионов хлора через клеточную мембрану увеличивается реабсорбция натрия железистыми клетками, что вызывает изменение электролитного состава и дегидратацию секрета желез внешней секреции. В результате выделяемый секрет становится чрезмерно густым и вязким. При этом страдают легкие, желудочно-кишечный тракт, печень, поджелудочная железа, мочеполовая система.

В РФ частота муковисцидоза составляет, по данным ФГБУ «Медико-генетический научный центр», 1:10 000 новорожденных.

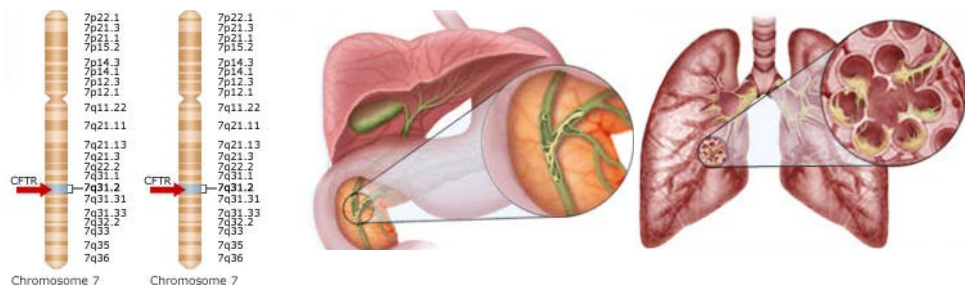
Муковисцидоз включен в федеральную программу массового неонатального скрининга, которая в большинстве случаев обеспечивает раннее начало терапии, улучшает прогноз заболевания, повышает эффективность лечения, позволяет предупредить развитие тяжелых осложнений, значительного отставания в физическом развитии, а в ряде случаев и необратимых изменений в легких.

Ранняя диагностика позволяет семье вовремя решить необходимые вопросы, связанные с рождением здорового ребенка (генетическое консультирование, пренатальная диагностика МВ в последующие беременности).

Протокол скрининга в РФ включает 3 обязательных этапа: ИРТ, ретест ИРТ (чувствительность более 96%, специфичность не менее 99,8%), потовый тест.

* МКБ 10.Нарушения обмена веществ (E70-E90). Кистозный фиброз (E84)

МУКОВИЦИДОЗ



Дефект гена и последствия изменений в легких и поджелудочной железе

В клинической практике различают 3 основные формы заболевания: легочную, кишечную и смешанную (легочно-кишечную). Самая частая из них – смешанная, которая составляет до 80% всех форм.

В случае получения ложноположительных результатов и невозможности проведения в короткие сроки подтверждающей диагностики МВ (потовый тест, ДНК-диагностика), при наличии характерных клинических проявлений заболевания (кишечный синдром со стеатореей, задержка физического развития, респираторные проявления, мекониевый илеус и др.) диагноз МВ может быть установлен клинически.

Клинические особенности проявлений МВ в различные возрастные периоды

0–2 года

- Плохая прибавка веса
- Стеаторея
- Рецидивирующие бронхиты/бронхиолиты
- Мекониевый илеус
- Ректальный пролапс
- Гипопротеинемические отеки
- Пневмония/эмпиема
- Синдром псевдо-Барттера

МУКОВИСЦИДОЗ

- Затяжная желтуха новорожденных
- Повышенная кровоточивость, связанная с дефицитом витамина К

3–16 лет

- Рецидивирующая инфекция органов дыхания или астма
- Идиопатические бронхоэктазы
- Стеаторея
- Синуситы и назальный полипоз
- Фокальный билиарный цирроз
- Нарушение толерантности к углеводам
- Хроническая интестинальная обструкция, инвагинация
- Тепловой удар с гипонатриемией

Основные симптомы заболевания

Нутритивная недостаточность при муковисцидозе (МВ) является, с одной стороны, частым симптомом, с другой – осложнением заболевания. Существует также прямая корреляция между показателем индекса массы тела, функцией легких и продолжительностью жизни.

- Хроническое воспаление в бронхолегочной системе → стимуляция катаболизма мышечных и висцеральных белков.
- Экзокринная недостаточность поджелудочной железы (85–93% больных): мальдигестия жира и т.п. → потери питательных веществ со стулом.
- Повышенное выделение желудочного сока, снижение концентрации бикарбонатов в панкреатическом соке → нарушение всасывания жира и т.п.
- Хроническое воспаление в кишке, нарушение кишечного микробиоценоза → мальабсорбция нутриентов.

Диетотерапия при МВ составляет важную часть комплексного лечения. Цель диетотерапии – поддержка оптимального роста, физического и полового развития, мышечной массы, повышение мышечной силы, повышение качества жизни и улучшение выживаемости

Принципы диетотерапии

Диетотерапия для МВ подразумевает высококалорийное, с высоким содержанием белка, не ограниченное по жиру питание, с адекватной ферментной заместительной терапией у больных с панкреатической недостаточностью и дополнительным введением жирорастворимых витаминов.

Потребность в энергии у детей с МВ, по данным различных источников, должна быть повышена до 120–200% по сравнению с теоретическими расчетами на фактический вес, в зависимости от возраста и нутритивного статуса больного.

Продукты Nutricia



Нутризон Эдванст Нутридринк
С 1 года¹³



Нутридринк с ПВ
С 1 года¹⁴



Ликвиджен+
С 1 года¹⁵

ЛЕЙЦИНОЗ (БОЛЕЗНЬ «КЛЕНОВОГО СИРОПА»)

Болезнь «кленового сиропа» (лейциноз) – наследственное заболевание из группы органических ацидемий, обусловленное дефицитом дегидрогеназы кетокислот с разветвленной цепью и нарушением метаболизма аминокислот лейцина, изолейцина, валина, поступающих с пищей. Относится к классу редких (орфанных) заболеваний. Частота среди новорожденных 1:185 000. Неонатальный скрининг повсеместно не проводится.

Клинические проявления разнообразны: у детей грудного возраста – резкое ухудшение общего состояния после кормления грудным молоком или молочной смесью (нередко с первых недель жизни), вялость или повышенная возбудимость, упорная рвота, отказ от пищи, возможны судороги, потеря сознания, коматозное состояние, цианоз, нарушение дыхания.

У детей старше 1 года – задержка психомоторного развития, умственная отсталость, эритематозные высыпания, частые инфекционные заболевания.

Основные симптомы заболевания

- Острое начало
- Дебют на 5–14 сутки жизни
- Метаболический ацидоз
- Судороги
- Специфический сладкий запах мочи/тела
- Повышение лейцина (изолейцина) и валина по результатам ТМС

ЛЕЙЦИНОЗ (БОЛЕЗНЬ «КЛЕНОВОГО СИРОПА»)

Принципы диетотерапии при лейцинозе

- Строгое ограничение белка натуральных пищевых продуктов с целью снижения поступления аминокислот лейцина, изолейцина, валина. Для детей первого полугодия жизни ограничение распространяется на материнское молоко, детские молочные или соевые смеси, для детей второго полугодия жизни и старше – запрет на введение в качестве прикорма высокобелковых продуктов (мяса, рыбы, творога, яиц, молочных продуктов, бобовых и т.д.). В начале лечения и в период метаболических кризов в течение 24–72 часов (не более!) использовать только специализированную смесь аминокислот.
- Обязательная компенсация дефицита белка за счет использования специализированных смесей на основе аминокислот без лейцина, изолейцина, валина, соответствующих возрастным потребностям ребенка в основных пищевых веществах и энергии.

Продукты Nutricia



MSUD Анамикс Инфант
С 0 до 3 лет¹⁶



MSUD Максмейд
(MSUD Maxamaid)
С 1 года до 8 лет¹⁷



MSUD Максмум
(MSUD Maxamum)
С 8 лет и взрослых¹⁸

МЕТИЛМАЛОНОВАЯ/ПРОПИОНОВАЯ АЦИДУРИЯ

Метилмалоновая ацидемия (ацидурия) и пропионовая ацидемия (ацидурия) – генетически гетерогенные наследственные заболевания из группы органических ацидемий, обусловленные блокированием обмена пропионатов на уровне перехода метилмалонил-КоА в сукцинил-КоА и пропионил-КоА в метилмалонил-КоА соответственно, нарушением метаболизма аминокислот (изолейцин, валин, треонин, метионин), жирных кислот с нечетным числом атомов углерода и холестерина.

Частота метилмалоновой ацидемии среди новорожденных в странах Европы – 1:48 000–1:61 000; половина случаев представлена B_{12} -резистентными формами. Частота пропионовой ацидемии среди новорожденных в странах Европы и США – 1:350 000. В отдельных странах (напр., в Саудовской Аравии) частота достигает 1:2000. В Российской Федерации частота метилмалоновой (ММА) и пропионовой (РА) ацидемий не определена. Неонатальный скрининг повсеместно не проводится.

Заболевание дебютирует в раннем возрасте в виде метаболических кризов. Летальность в раннем возрасте доходит до 40%.

Кризисы обычно провоцируются разными неблагоприятными факторами, которые обуславливают усиление процессов клеточного катаболизма с образованием токсичных органических соединений. Ранними признаками у детей раннего возраста могут быть: рвота, дегидратация, отказ от еды, снижение массы тела, возможны судороги (при неонатальной форме – в первые дни жизни, при младенческой форме – в первые месяцы жизни), генерализованная мышечная гипотония, гиперрефлексия, вялость, сонливость, коматозные состояния.

При угрозе или в случае развития метаболического криза лечение должно начинаться незамедлительно. Лечебные мероприятия направлены на прекращение образования и накопления токсичных органических соединений и выведение их из организма. Рекомендована экстренная госпитализация и незамедлительное проведение интенсивной терапии при угрозе или в случае развития метаболического криза.

МЕТИЛМАЛОНОВАЯ/ПРОПИОНОВАЯ АЦИДУРИЯ

Основные симптомы заболевания

- Острое начало
- Волнообразное течение
- Метаболический ацидоз
- Судороги, плохо отвечающие на антиэпилептическую терапию
- Повышение пропионилкарнитина или метилмалонилкарнитина по результатам ТМС

Принципы диетотерапии

Рекомендовано диетическое лечение, которое начинают при подозрении на наследственное нарушение аминокислотного обмена сразу после взятия анализов, не дожидаясь их результатов.

Рекомендовано строгое ограничение белка натуральных пищевых продуктов с целью сведения к необходимому минимальному поступлению в организм аминокислот метионина, треонина, валина, изолейцина. Ограничение потребления жирных кислот с нечетным числом атомов углерода и холестерина. Обязательная компенсация дефицита белка за счет специализированных смесей на основе аминокислот, соответствующих возрастным потребностям ребенка в основных пищевых веществах и энергии, но не содержащих метионин, треонин, валин, изолейцин.

В начале лечения и в период метаболических кризов в течение 24–72 часов (не более!) использовать только специализированную смесь аминокислот.

При своевременно поставленном диагнозе и начале лечения симптомы заболевания практически полностью купируются.

Продукты Nutricia



ММА/РА Анамикс Инфант
С 0 до 3 лет¹⁹



XMTVI Максамейд (XMTVI Maxamaid)
С 1 года до 8 лет²⁰



XMTVI Максимум (XMTVI Maxamum)
С 8 лет и взрослым²¹

ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ ТИП 1

Глутаровая ацидурия тип 1 (недостаточность глутарил-КоА-дегидрогеназы, глутаровая ацидемия тип 1) – аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене, кодирующем фермент глутарил-КоА-дегидрогеназу (GCDH). Распространенность: частота заболевания в странах Западной Европы составляет в среднем 1:50 000 живых новорожденных.

Основные симптомы заболевания

- Острый «энцефалитоподобный» криз в возрасте от 3 до 36 месяцев
- Макроцефалия
- Экстрапирамидные нарушения (95% случаев)
- Эпилептические приступы (4–40%)
- Субдуральные кровоизлияния (10–30%)
- Лобно-теменная гипоплазия/атрофия, вентрикуломегалия (МРТ)
- Симметричное расширение силвиевых щелей «эффект надкушенного яблока» (МРТ 95%)

Принципы диетотерапии

В дополнение к пожизненной медикаментозной терапии рекомендуется патогенетическая диетотерапия с исключением высокобелковых продуктов, богатых лизином и триптофаном, обязательным использованием специализированных продуктов на основе смесей аминокислот без указанных патогенетически значимых аминокислот.

ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ ТИП 1

Продукты Nutricia



GA1 Анамикс Инфант
С 0 до 3 лет²⁶



XLYS TRY Глутацион
С 1 года и старше²⁷

ТИРОЗИНЕМИЯ 1 ТИПА

Наследственная тирозинемия 1 типа (НТ1), или гепаторенальная тирозинемия – редкое (орфанное) заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное мутациями в гене фермента фумарилацетоацетазы (фумарилацетогидролазы (FAN)).

Частота НТ1 в различных популяциях колеблется от 1:100 000 до 120 000 живых новорожденных. Неонатальный скрининг в РФ проводится в отдельных регионах.

Для острой формы заболевания характерно раннее начало (в первые недели/месяцы жизни). Могут отмечаться желтуха, потеря массы тела, срыгивания, рвота, увеличение размеров печени, селезенки, носовые кровотечения, кровотечения из мест инъекций, различные деформации скелета (чаще – нижних конечностей).

Основные симптомы заболевания

- Гепатомегалия или гепатоспленомегалия
- Признаки печеночной недостаточности
- Рахитоподобные изменения скелета
- Высокий уровень альфа-фетопротеина в крови
- Повышение тирозина и сукцинилацетона по результатам ТМС

Дети часто наблюдаются с диагнозом «гепатит неясной этиологии», «последствия внутриутробной инфекции». Без лечения развиваются необратимые нарушения функции печени.

ТИРОЗИНЕМИЯ 1 ТИПА

Принципы диетотерапии

Для лечения наследственной тирозинемии 1 типа рекомендована пожизненная патогенетическая терапия препаратом нитизинон (NTBC, 2-(2-нитро-4-трифлюорометилбензоил)-1,3-циклогексанедион) в сочетании с низкобелковой диетой и назначением специализированных продуктов на основе смесей аминокислот, не содержащих тирозин и фенилаланин. Диетотерапия с использованием специализированных смесей позволяет повысить квоту потребления белка и добиться нормального роста и развития ребенка, а также снизить концентрацию тирозина в сыворотке, уменьшить частоту и выраженность возможных побочных эффектов.

Продукты Nutricia



TYR Анамикс Инфанта
С 0 до 3 лет²²



XPHEN TYR TYROSIDON (Тирозидон)
С 1 года и взрослым²³

ГОМОЦИСТИНУРИЯ

Гомоцистинурия – наследственное заболевание из группы аминокислотного обмена, связанной со снижением активности ферментов, участвующих в метаболизме аминокислот метионина и гомоцистеина. Все формы гомоцистинурии наследуются по аутосомно-рецессивному типу.

В настоящее время выделяют 4 формы заболевания, однако в педиатрической практике чаще встречаются первые две формы:

V_6 -зависимая форма;

V_6 -резистентная форма – обусловленная недостаточностью фермента цистатион- β -синтетазы.

Средняя частота в общей популяции не определена из-за отсутствия повсеместного неонатального скрининга, есть данные, что она составляет от 1:58 000 до 1:335 000, а в странах Ближнего Востока (Катар) – от 1:1 800 до 1:8 000 новорожденных.

Основными проявлениями заболевания могут быть: задержка психомоторного развития, умственная отсталость, снижение зрения, скелетные деформации (вальгусная установка коленных суставов, кифосколиозы, воронкообразная или килевидная деформация грудной клетки), сердечно-сосудистая патология, частые переломы у детей старшего возраста.

В анамнезе возможны указания на родственный брак, наличие сибсов с аналогичными клиническими признаками, наличие у близких родственников ранних инфарктов/инсультов.

Основные симптомы заболевания

- Марфаноподобный фенотип
- Подвывих хрусталика
- Умственная отсталость
- Тромбозы
- Высокий уровень гомоцистеина в крови
- Повышение или резкое снижение метионина по результатам ТМС

ГОМОЦИСТИНУРИЯ

Принципы диетотерапии

Ограничение метионина в рационе питания ребенка за счет исключения высокобелковых продуктов с высоким содержанием метионина.

Недостающее количество белка восполняется назначением специализированных смесей лечебного питания, частично или полностью лишенных метионина, но обогащенных аминокислотой цистеин, которая для больных гомоцистинурией в условиях недостаточности фермента CbS обязательна.

Продукты Nutricia



НСУ Анамикс Инфант
С 0 до 3 лет²⁴



ХМЕТ Хомидон
1 года и взрослым²⁵

НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА ЖИРНЫХ КИСЛОТ: X-СЦЕПЛЕННАЯ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИЯ

X-сцепленная аденолейкодистрофия (X-ALD) – тип наследственного заболевания, при котором происходит избыточное накопление длинноцепочечных жирных кислот, вызывающих повреждение миелиновой оболочки нервных клеток головного и спинного мозга и часто – коркового слоя надпочечников. Эпидемиология: в общей популяции минимальная частота X-АЛД у мужчин составляет 1:21 000, а если прибавить и гетерозиготных женщин, то 1:17 000.

Основные симптомы заболевания

- Слабость в ногах, тяжелая походка
- Трудности с глотанием
- Ухудшение координации движений
- Интеллектуальные расстройства в старшем возрасте

Принципы диетотерапии

Диета с низким содержанием насыщенных жирных кислот с очень длинной углеродной цепью (ОДЦЖК), жиров (т.к. организм не может расщеплять насыщенные жирные кислоты с очень длинной углеродной цепью (ОДЦЖК)). Определенная роль отводится применению масла Лоренцо. Масло Лоренцо обычно дается в сочетании с диетой с низким содержанием жиров и может быть принято само по себе или в смеси с разрешенными продуктами.

Продукты Nutricia



Масло Лоренцо (Lorenzo Oil)
С 1 года и старше²⁸

ПЕРЕЧЕНЬ ЛЕЧЕБНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКИХ УЧРЕЖДЕНИЙ ДЛЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

Своевременная диагностика редких наследственных болезней обмена веществ (НБО) позволяет вовремя начать специфическую терапию, снизить инвалидизацию и улучшить качество жизни пациентов. С целью раннего выявления НБО в мире применяют программы массового неонатального и селективного скрининга.

Для проведения селективного скрининга на НБО направляются дети в возрасте до 18 лет при выявлении одного из основных критериев (симптомов), либо двух и более дополнительных критериев (симптомов):

Основные критерии (симптомы):

1. Внезапное ухудшение клинического состояния ребенка после периода нормального развития (неделя, сутки, месяцы):
 - Острая метаболическая энцефалопатия
 - Летаргия (кома)
 - Судороги, резистентные к антиэпилептической терапии
2. Гепатомегалия (гепатоспленомегалия)
3. Метаболический ацидоз
4. Множественные переломы
5. Детская смертность в семье от заболеваний со сходными симптомами

Дополнительные критерии (симптомы): кардиомегалия, гипогликемия, тромбоцитопения, повышение печеночных ферментов (в 1,3 раза), повышение КФК (в 2 раза от нормы), снижение ЩФ, метаболический алкалоз, появление кетоновых тел в крови (или моче), аномальный запах мочи, ушной серы, алопеция, резистентные к терапии судороги, костно-суставные аномалии, грыжи, частые срыгивания, гиперкинезы.

Своевременная диагностика НБО позволяет вовремя начать специфическую терапию, купировать/предотвратить развитие клинических проявлений, снизить инвалидизацию и смертность пациентов. Поэтому так важна настороженность каждого врача в отношении этой группы заболеваний.

В настоящее время клиническая диагностика наследственных болезней и проведение медико-генетического консультирования осуществляется базе Медико - генетических центров Российской Федерации.

ПЕРЕЧЕНЬ ЛЕЧЕБНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКИХ УЧРЕЖДЕНИЙ ДЛЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

Перечень медико-генетических консультаций (центров) Российской Федерации

Регион Российской Федерации	Учреждение	Адрес	Телефон	Сайт
Алтайский край	КГБУЗ «Диагностический центр Алтайского края» Алтайская межрегиональная медико-генетическая консультация (КГБУЗ «ДЦАК»)	656038, г. Барнаул, просп. Комсомольский, д. 75а	8(3852)250-400; 8(3852)66-76-58	http://www.dcak.ru/
Амурская область	ГАУЗ «Амурская областная клиническая больница «Центр охраны здоровья семьи и репродукции» (ГАУЗ АО «АОКБ «ЦОЗСиР»)	675028, г. Благовещенск, ул. Воронкова, д. 26	8(4162)23-85-22; 8(4162)23-85-24; 8(4162)23-10-02	http://aokb28.su/
Архангельская область	ГБУЗ «Архангельская областная детская клиническая больница им. П.Г. Выжлецова» (ГБУЗ АО «АОДКБ им. П.Г. Выжлецова»)	163002, г. Архангельск, ул. пр. Обводный канал, д. 7	8(8182)68-33-42	http://aodkb29.ru/
Астраханская область	ГБУЗ «Астраханский областной Центр охраны здоровья семьи и репродукции» (ГБУЗ АО «ЦОЗСиР»)	414040, г. Астрахань, ул. Красная набережная, д. 43/2	8(8512)612-884	http://www.cpsir.ru/
Белгородская область	ОГБУЗ «Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа» Перинатальный центр (ОГБУЗ «БОКБ Святителя Иоасафа»)	308007, г. Белгород, ул. Некрасова, д. 8/9	8(4722)50-40-08	http://www.belokb.belzdrav.ru/
Брянская область	ГАУЗ «Брянский клинко-диагностический центр» (ГАУЗ «БКДЦ»)	241050, г. Брянск, ул. Бежицкая, д. 2	8(4832)71-51-34	http://www.bkdc.ru/
Владимирская область	ГБУЗ Владимирской области «Областная клиническая больница» (ГБУЗ ВО «ОКБ»)	600023, г. Владимир, ул. Судогодское шоссе, д. 41	8(4922)32-91-76	http://www.vladokb.ru/
Волгоградская область	ГБУЗ «Волгоградская областная клиническая больница №1» (ГБУЗ «ВОКБ№1»)	400081, г. Волгоград, ул. Ангарская, д. 13	8(8442)26-26-36	https://vokb1.ru/

ПЕРЕЧЕНЬ ЛЕЧЕБНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКИХ УЧРЕЖДЕНИЙ ДЛЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

Вологодская область	БУЗ «Вологодская областная клиническая больница» (БУЗ ВО «ВОКБ»)	160002, г. Вологда, ул. Лечебная, д. 17	8(8172)51-75-04	https://hospital35.ru/
Воронежская область	БУЗ «Воронежская областная клиническая больница №1» (БУЗ ВО «ВОКБ №1»)	394066, г. Воронеж, ул. Московский пр-т, д. 151	8(473)241-36-15	https://hospital-vrn.ru/
Забайкальский край	ГУЗ «Краевая детская клиническая больница» (ГУЗ КДКБ)	672027, г. Чита, ул. Новобульварная, д. 20; 672038, г. Чита, ул. Шилова, д. 48	8(3022)21-10-09 доб. 4113; 8(3022) 21-20-61	http://www.kdkb.med75.ru/
Ивановская область	ФГБУ «Ивановский НИИ Материнства и детства им. В.Н. Городкова» МЗ РФ (ФГБУ «ИвНИИ Мид им. В. Н. Городкова» МЗ РФ)	153731, г. Иваново, ул. Победы, д.20	8(4932)35-18-46	http://niimid.ru/
Иркутская область	ГБУЗ «Иркутская Ордена Знак Почета областная клиническая больница» (МГК ОПЦ ГБУЗ «ИОКБ»)	664078, г. Иркутск, ул. микрорайон Юбилейный, д. 100	8(395-2)55-44-35, доб.2 : 8(395-2)40-77-71	http://www.iokb.ru/ru/home
Калининградская область	ГАУЗ Калининградской области «Региональный перинатальный центр» (ГАУ КО «РПЦ»)	236000, г. Калининград, ул. Комсомольская, д. 36	8(4012)36-26-02	https://rp-centr.infomed39.ru/
Калужская область	ГБУЗ «Калужская областная клиническая больница» Перинатальный Центр МГК (ГБУЗ «КОКБ»)	248007, г. Калуга, ул. Вишневого, д. 1, корпус 6	8(4842)22-19-83	http://dob.kaluga.ru/
Камчатский край	ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница» (ГБУЗ «ККДБ»)	683024, г. Петропавловск-Камчатский, ул. Орджоникидзе, д. 7	8(4152)23-26-41; 8(4152)23-04-64	http://www.guz-kkdb.ru/
Кемеровская область	ГАУЗ Кемеровской области «Кемеровская областная клиническая больница» им. С.В. Беляева (ГАУЗ «КОКБ им. С.В.Беляева»)	650066, г. Кемерово, ул. проспект Октябрьский, д. 22	8(382)39-60-23	http://okbkem.ru/
Кировская область	КОГБУЗ «Кировский областной клинический перинатальный центр» (ГБУЗ «КОКПЦ»)	610048, г. Киров, ул. Московская, д. 163	8(8332)55-53-40	http://pncenter.ru/
Костромская область	ОГБУЗ «Центр охраны здоровья семьи и репродукции Костромской области «Центр матери и ребенка» (ОГБУЗ «ЦОЗСиР КО Центр матери и ребенка»)	156000, г. Кострома, ул. Свердлова, д. 12	8(4942)31-25-81	http://cpsr.dzo44.ru/

ПЕРЕЧЕНЬ ЛЕЧЕБНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКИХ УЧРЕЖДЕНИЙ ДЛЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

Краснодарский край	ГБУЗ «Научно-исследовательский институт, краевая клиническая больница №1 им. проф. С.В. Очаповского» (ГБУЗ 2«НИИ – ККБ №1 им. С.В.Очаповского»)	350086, г. Краснодар, ул. 1 Мая, д. 167	8(861)252-78-34	https://kkbo1.ru/
Красноярский край	КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр» (КГБУЗ «ККМГЦ»)	660077, г. Красноярск, ул. Молокова, д. 7	8(391)255-74-80; 8(391)254-03-25; 8(391)255-57-70	http://krasmgc.ru/
Курганская область	ГБУ «Курганский областной перинатальный центр» (ГБУ «КОПЦ»)	640014, г. Курган, ул. Карбышева, д. 39	8(3522)43-73-59; 8(3522)34-73-50	http://perinatal45.ru/
Курская область	БМУ «Курская областная клиническая больница» (БМУ «КОКБ»)	305007, г. Курск, ул. Сумская, д. 45А	8(471)2-35-28-73	https://kurskokb.ru/
Ленинградская область	ГБУЗ «Ленинградская Областная Клиническая Больница» (ГБУЗ «ЛОКБ»)	194291, г. Санкт-Петербург, ул. проспект Луначарского, д. 45-49	8(812)597-72-59	https://oblmed.spb.ru/
Липецкая область	ГУЗ «Липецкий областной перинатальный центр» (ГУЗ «ЛОПЦ»)	398050, г. Липецк, ул. Московская, владение 6г	8(4742)34-20-78	http://lopс.ru/
Магаданская область	ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» Центр охраны здоровья семьи и репродукции (ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» ЦОЗСиР)	685000, г. Магадан, ул. Карла-Маркса, д. 34	8 (4132)62-30-10	https://roddom.49med.ru/
Москва	ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница» Департамента здравоохранения города Москвы» (ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ)	119049, г. Москва, ул. 4-й Добрынинский переулок, д. 1/9	8(495)959-88-00; 8(495)959-88-03	мороздгкб.рф
Московская область	ГБУЗ «Московский областной научно-клинический институт им. М.Ф. Владимирского» (ГБУЗ «МО МОНИКИ»)	129110, г. Москва, ул. Щепкина, д. 61/2	8(495)631-72-00	http://www.monikiweb.ru/
Мурманская область	ГОБУЗ «Мурманская областная клиническая больница им. П.А. Баяндина» (ГОБУЗ «МОКБ им. П.А. Баяндина»)	183047, г. Мурманск, ул. Павлова, д. 6	8(8152)25-04-06	https://mokb51.ru/
Нижегородская область	ГБУЗ Нижегородской области «Клинический диагностический центр» (ГБУЗ НО «КДЦ»)	603006, г. Нижний Новгород, ул. Решетниковская, д. 2	8(831)218-17-16	https://www.dcnн.ru/

ПЕРЕЧЕНЬ ЛЕЧЕБНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКИХ УЧРЕЖДЕНИЙ ДЛЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

Новгородская область	ГБУЗ Великого Новгорода «Областная детская клиническая больница» (ГБУЗ «ОДКБ»)	173020, г. Великий Новгород, ул. Дер-жавина, д. 1	8(816)263-04-69	http://www.odkb53.ru/
Новосибирская область	ГБУЗ «Городская клиническая больница №1» (ГБУЗ НСО «ГКБ №1»)	630047, г. Новосибирск, ул. Залеского, д. 6	8(383)225-07-19; 8(383)226-36-56; 8(383)225-92-24	http://gkb1nsk.ru/
Омская область	БУЗ Омской области «Областная клиническая больница» (БУЗОО «ОКБ»)	644011, г. Омск, ул. Березовая, д. 3	8(381)2-35-91-31	https://okb.buzoo.ru/#
Оренбургская область	ГАУЗ «Оренбургская областная клиническая больница №2» (ГАУЗ «ООКБ №2»)	460000, г. Оренбург, ул. Невельская, д. 24	8(3532)44-65-50	http://www.okb2.ru/
Орловская область	БУЗ Орловской области «Научно-клинический медицинский центр имени З.И. Круглой» Перинатальный центр (БУЗ ОО «НКМЦ им. З.И. Круглой»)	г. Орел, ул. Генерала Жадова, д. 4	8(4862)76-30-69	https://www.dokb-orel.com/
Пензенская область	ГБУЗ «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко» (ГБУЗ «ПОКБ им. Н.Н. Бурденко»)	440052, г. Пенза, ул. Лермонтова, д. 28Б	8(8412)45-54-68	http://www.burdenko.ru/
Пермский край	ГБУЗ Пермского края «Краевая детская клиническая больница» (ГБУЗ ПК «КДКБ»)	614056, г. Пермь, ул. Баумана, д. 22	8(342)221-82-32; 8(342)221-87-38	http://permkdkb.ru/
Приморский край	ГАУЗ «Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи» (ГАУЗ «ККЦ СВМП»)	690000, г. Владивосток, ул. Уборевича, д. 30/37	8 (423) 240-66-69; 8(423)242-84-92	http://kkcsymp.ru/
Псковская область	ГБУЗ Псковской области «Псковская городская больница» (ГБУЗ ПО «Псковская городская больница»)	180016, г. Псков, ул. Коммунальная, д. 23.	8(8112)57-69-97	http://www.gbpskov.ru/
Республика Адыгея	ГБУЗ Республики Адыгея «Майкопская городская клиническая больница» (ГБУЗ РА «МГКБ»)	385000, г. Майкоп, ул. Гагарина, д. 4	8(8772)52-23-88	мгкб.мэра.пф
Республика Башкортостан	ГБУЗ Республики Башкортостан «Республиканский медико-генетический центр» (ГБУЗ РМГЦ)	450076, г. Уфа, ул. Гафури, д. 74	8(347)246-83-22; 8(347)293-72-58	https://www.rmgcufa.ru/ru/

ПЕРЕЧЕНЬ ЛЕЧЕБНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКИХ УЧРЕЖДЕНИЙ ДЛЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

Республика Бурятия	ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» Минздрава Республики Бурятия (МГК ГАУЗ РПЦ)	670047, г. Улан-Удэ, ул. пр. Строителей, д. 2а	8(3012)55-36-23; 8(3012)37-22-03; 8(3012)45-01-22	http://rpc03.ru/
Республика Дагестан	ГБУ РД «Республиканский медико-генетический центр МЗ РД» (РМГЦ)	367010, г. Махачкала, пр. Аметхана Султана, д.12-а	8(722)51-79-69	https://rmgcrd.ru/
Республика Ингушетия	ГБУ Республика Ингушетия «Республиканская поликлиника» (ГБУ «РП»)	386102, г. Назрань, ул. Центральная, д. 47	8(873)477-05-59	http://rp-06.ru/
Республика Кабардино-Балкарская	ГБУЗ «Перинатальный центр» Минздрава Кабардино-Балкарской Республики (ГБУЗ «ПЦ» МЗ КБР)	360032, г. Нальчик, ул. Шогенова, д. 34	8(8662)73-01-31	https://perinatal-kbr.wixsite.com/perinatal-kbr
Республика Калмыкия	БУ Республики Калмыкия «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» (БУ РК «ПЦ»)	358000, г. Элиста, ул. Ленина, д. 227	8(8472)23-37-58	http://www.burk-roddom.ru/
Республика Карачаево-Черкесская	РГБ ЛПУ «Республиканский Перинатальный Центр» (РГБ ЛПУ «РПЦ»)	369000, г. Черкесск, ул. Грибоедова, д. 77	8(8782)27-96-93	http://rpckchr.ru/
Республика Карелия	ГБУЗ «Республиканская больница им. В.А. Баранова» РК (ГБУЗ «РБ им. В.А. Баранова»)	299055, г. Петрозаводск, ул. Пирогова, д. 3	8(8142)75-68-55	https://hospital.karelia.ru/
Республика Коми	ГБУЗ РК «Коми республиканский перинатальный центр» (ГБУЗ РК «КРПЦ»)	167981, г. Сыктывкар, ул. Пушкина, д. 114/4	8(8212)22-96-75	http://perinatal-komi.ru/
Республика Крым	ГБУЗ Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» Структурное подразделение Перинатальный центр (ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А.Семашко» СП ПЦ)	295034, г. Симферополь, ул. Семашко, д. 8	8(3652)53-12-51	krm-semaszko.pf
Республика Марий Эл	ГБУЗ Республики Марий Эл «Перинатальный центр» (ГБУ РМЭ «Перинатальный центр»)	424002, г. Йошкар-Ола, ул. Победы, д. 19	8(8362)73-64-05	http://mari-el.gov.ru/minzdrav/pc/Pages/main.aspx
Республика Мордовия	ГБУЗ Республики Мордовия «Мордовская республиканская центральная клиническая больница» (ГБУЗ РМ «МРЦКБ»)	430013, г. Саранск, ул. Победы, д. 14/5, корпус 1	8(8342)76-00-97; 8(8342)76-42-99	https://www.mrcb.ru/

ПЕРЕЧЕНЬ ЛЕЧЕБНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКИХ УЧРЕЖДЕНИЙ ДЛЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

Республика Саха (Якутия)	ГАУ РС(Я) «Республиканская больница №1-Национальный центр медицины» (ГАУ РС (Я) «РБ №1-НЦМ»)	677019, г. Якутск, ул. Сергеляхское шоссе, д. 4	8(4112)39-54-98; 8(4112)39-54-94	https://rb1ncm.ru/
Республика Северная Осетия-Алания	ГБУЗ «Республиканская Детская Клиническая больница» Министерства здравоохранения РСО-Алания (ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания)	362003, г. Владикавказ, ул. Барбашова, д. 33	8(8672)52-84-41	http://rdkb.minzdravrso.ru/
Республика Татарстан	ГАУЗ «Республиканская клиническая больница» Министерства здравоохранения Республики Татарстан (ГАУЗ «РКБ МЗ РТ»)	420064, г. Казань, ул. Оренбургский тракт, д. 138, корпус Г	8(843)231-20-25	https://rkbtr.ru/
Республика Тыва	ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр РТ» (ГБУЗ РТ «ПЦ РТ»)	667003, г. Кызыл, ул. Оюна Курседи, д. 159а	8(394)2-26-02-21	http://pcent-tuva.ru/
Республика Удмуртская	БУЗ «Первая республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Удмуртской Республики» (БУЗ УР «1РКБ МЗ УР»)	426039, г. Ижевск, ул. Воткинское шоссе, д.57	8(3412)46-87-71	http://rkb1.udm.ru/
Республика Хакасия	ГБУЗ РХ «Республиканский клинический перинатальный центр» (ГБУЗ РХ «РКПЦ»)	655017, г. Абакан, ул. Крылова, д. 66	8(390)2-27-17-52; 8(390)2-27-17-54	https://pc.mz19.ru
Республика Чеченская	ГБУ «Родильный дом» (ГБУ «Роддом»)	364068, г. Грозный, ул. Бульвар Дудаева, д. 16а	8(8712)29-41-39	https://grozroddom.ru/
Республика Чувашская	БУ «Президентский перинатальный центр» Министерства здравоохранения Чувашии (БУ «ППЦ» МЗ ЧР)	428018, г. Чебоксары, пр. Московский, д. 9	8(8352)58-05-85	http://www.resperinat.med.cap.ru/
Ростовская область	ФГОУ Ростовский государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации «Ростовский научно-исследовательский институт акушерства и педиатрии» (НИИАП ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России)	344012, г. Ростов-на-Дону, ул. Мечникова, д. 43	8(863)232-58-63	https://www.rniiap.ru/
Рязанская область	ГБУ РО «Городская клиническая больница №10» (ГБУ РО «ГКБ №10»)	390044, г. Рязань, ул. Крупской, д. 26	8(4912)46-44-27	http://rgb10.uzrf.ru/

ПЕРЕЧЕНЬ ЛЕЧЕБНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКИХ УЧРЕЖДЕНИЙ ДЛЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

Самарская область	ГБУЗ «Самарская областная клиническая больница имени В.Д. Середявина» (ГБУЗ «СОКБ им. В.Д. Середявина»)	443095, г. Самара, ул. Ташкентская, д. 159	8(846)956-12-15; 8(846)372-51-57	http://www.sokb.ru/
Санкт-Петербург	ГКУЗ Санкт-Петербурга «Диагностический центр (медико-генетический)» (СПб ГКУЗ МГЦ)	194044, г. Санкт-Петербург, ул. Тобольская, д. 5	8(812)328-04-87	https://spbmgc.ru/
Саратовская область	ГУЗ «Саратовская областная детская клиническая больница» (ГУЗ «СОДКБ»)	410028, г. Саратов, ул. Вольская, д. 6	8(8452)39-37-41	http://sarodkb.medportal.saratov.gov.ru/
Сахалинская область	ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница» (ГБУЗ «СОКБ»)	693006, г. Южно-Сахалинск, ул. Мира, д.430. корп. 430	8(4242)49-73-00; 8(4242)49-72-02	http://sakh-hospital.sakhalin.gov.ru/
Свердловская область	ГБУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»)	620041, г. Екатеринбург, ул. Флотская, д. 52	8(343)287-57-13; 8(343)365-78-50	флотская52.рф
Севастополь	ГБУЗ Севастополя «Городская больница № 5 «Центр Охраны Здоровья Матери и Ребёнка» (ГБУЗС ГБ № 5 «ЦОЗМиР»)	299055, г. Севастополь, ул. проспект генерала Острякова, д. 211 «А»	8(8692)65-88-09	цозмир.рф
Смоленская область	ОГБУЗ «Клиническая больница №1» Перинатальный центр Медико-генетическая консультация ОГБУЗ «КБ №1» ПЦ МГК)	214006, г. Смоленск, ул. Фрунзе, д. 40, корпус 6	8(4812)70-20-03	http://smol-kb1.ru/
Ставропольский край	АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр» Медико-генетическая консультация (АНМО «СККДЦ» МГК)	355017, г. Ставрополь, ул. Ленина, д. 304	8(8652)316-865	https://www.skcdc.ru/
Тамбовская область	ГБУЗ «Тамбовская областная детская клиническая больница» (ГБУЗ «ТОДКБ»)	392000, г. Тамбов, ул. Рылеева, здание 82	8(4752)58 -00-60	http://odb.tambov.gov.ru/
Тверская область	ГБУЗ «Областной клинический перинатальный центр им. Е.М. Бакуниной» Министерства здравоохранения Тверской области (ГБУЗ ОКПЦ им. Е.М. Бакуниной МЗ ТО)	170036, г. Тверь, ул. Петербургское шоссе, д. 115, корпус 3	8(4822)366-304	http://okpcto.ru/

ПЕРЕЧЕНЬ ЛЕЧЕБНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКИХ УЧРЕЖДЕНИЙ ДЛЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

Томская область	ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» Научно-исследовательский институт медицинской генетики (ФГБНУ «Томский НИМЦ РАМН»)	634050, г. Томск, ул. Московский тракт, д. 3	8(3822)53-05-37; 8(3822)53-56-83	http://www.tnimc.ru/
Тульская область	ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр» (ГУЗ «ТОПЦ»)	300053, г. Тула, ул. 2-й Проезд Гастелло, д. 19	8(4872)48-00-91	https://perinatal-tula.ru/
Тюменская область	ГБУЗ Тюменской области «Перинатальный центр» (БУЗ ТО «Перинатальный центр»)	625002, г. Тюмень, ул. Даудельная, д.1	8(3452)56-83-59; 8(3452)45-40-64	https://perinatal-center.pro/
Ульяновская область	ГУЗ «Ульяновская областная детская клиническая больница имени политического и общественного деятеля Ю.Ф. Горячева» Медико-генетическая консультация (ГУЗ УОДКБ им.Ю.Ф. Горячева)	432011, г. Ульяновск, ул. Радищева, д. 42	8(8422)43-95-74	http://babymed73.ru/
Хабаровский край	КГБУЗ Хабаровского края «Перинатальный центр» (КГБУЗ «Перинатальный центр»)	680028, г. Хабаровск, ул. Истомина, д. 85	8 (4212)45-41-56	https://perinatal.medkhv.ru/
Ханты-Мансийский автономный округ-Югра	БУ Ханты-Мансийского автономного округа -Югры «Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии» (БУ ХМАО-Югры ОКД «ЦД и ССХ»)	628416, г. Сургут, ул Ленина, д. 69/1	8(3462)52- 85 -31	https://www.cardioc.ru/
Челябинская область	ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница» (ГБУЗ «ЧОДКБ»)	454076, г. Челябинск, ул. Блюхера, д. 42а	8(351)232-79-94	https://odkb74.ru/
Ямало-Ненецкий автономный округ	ГБУЗ «Салехардская окружная клиническая больница» (ГБУЗ «Салехардская окружная клиническая больница»)	629002, г. Салехард, ул. Мира, д. 39	8(34920)24-03-40	http://okb89.ru/
Ярославская область	ГБУЗ Ярославской области «Областной перинатальный центр» (ГБУЗ ЯО «ОПЦ»)	150042, г. Ярославль, ул. Тутаевское шоссе, д. 31В	8(4852)78-83-21	https://opcyar.ru/

Источник: <https://med-gen.ru/spetcialistam/mediko-geneticheskaja-sluzhba/>

ИСТОЧНИКИ:

1. Специализированный продукт диетического лечебного питания для детей первого года жизни от 0 до 12 месяцев, страдающих фенилкетонурией, а также для детей старше 1 года в качестве дополнительно-го источника питания «PKU Анамикс Инфант+». СГР KZ.16.01.97.007.E.005054.09.15
2. Специализированный продукт диетического лечебного питания детей старше одного года, больных фенилкетонурией, сухая смесь «PKU Nutri Energy 2». СГР RU.77.99.88.004.E.007209.06.15
3. Специализированный продукт диетического лечебного питания детей старше 1 года, больных фенилкетонурией и гиперфенилаланинемией «PKU Nutri 2 Concentrated». СГР RU.77.99.32.004.E.004534.10.17
4. Специализированный продукт для диетического лечебного питания детей старше 9 лет и взрослых, включая беременных женщин, больных фенилкетонурией «PKU Nutri 3 Energy». СГР RU.77.99.32.004.E.004359.10.17
5. Специализированный продукт диетического (лечебного) питания – сухая смесь «PKU Nutri 3 Concentrated» с нейтральным вкусом для диетического лечебного питания детей старше 8 лет и взрослых, больных фенилкетонурией и гиперфенилаланинемией. СГР RU.77.99.32.004.E.004360.10.17
6. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания для детей старше восьми лет, а также взрослых, в том числе беременных женщин, больных фенилкетонурией, сухая инстантная смесь «XP Максимум» («XP Maximum»). RU.77.99.19.007.E.002239.02.15
7. Специализированный продукт диетического лечебного питания для детей старше 4 лет и взрослых, включая беременных женщин, больных фенилкетонурией «PKU Лоплекс LQ Juicy Berries». СГР KZ.16.01.97.007.E.005055.09.15
8. Специализированный продукт диетического лечебного питания – Низкобелковый молочный напиток PKU «Лопрофин» (Loprofin) для детей старше года. СГР KZ.16.01.79.007.E.000995.12.17
9. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания, низкобелковый «Лопрофин» (Loprofin) – «Спиральки» для диетического лечебного питания детей старше трех лет при фенилкетонурии и других заболеваниях, требующих резкого снижения содержания белка в рационе. СГР RU.77.99.19.004.E.002521.02.15
10. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания, низкобелковый «Лопрофин» (Loprofin) – «Спагетти» для диетического (лечебного) питания детей старше трех лет при фенилкетонурии и других заболеваниях, требующих резкого снижения содержания белка в рационе. RU.77.99.19.004.E.002463.02.15
11. Специализированный продукт детского диетического (лечебного) питания, низкобелковая смесь (заменитель муки) «Лопрофин» (Loprofin), для детей старше года и взрослых при фенилкетонурии и других заболеваниях, требующих резкого снижения содержания белка в рационе. СГР KZ.16.01.79.007.E.003315.01.15
12. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания для детей раннего возраста, низкобелковый «Лопрофин» (Loprofin) – «Рис» для детей старше двенадцати месяцев при фенилкетонурии и других заболеваниях, требующих резкого снижения содержания белка в рационе. СГР RU.77.99.19.004.E.002524.02.15
13. Специализированный продукт для диетического лечебного питания – сухая полноценная низколактозная смесь «Нутризон эдванст Нутридринк сухая смесь» для энтерального питания детей старше 1 года и взрослых при недостаточности питания; для питания при подготовке к операции и в послеоперационный период; для питания в критических состояниях: (далее согласно приложению, в том числе при муковисцидозе). СГР RU.77.99.19.004.E.001399.03.16

ИСТОЧНИКИ:

14. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания для детей старше 1 года, жидкая, готовая к употреблению, высокобелковая, высококалорийная смесь «НУТРИНИДринк с пищевыми волокнами» с нейтральным вкусом. СГР KZ.16.01.79.005.E.004171.03.15
15. Специализированный продукт детского диетического (лечебного) питания «Ликвиджен+» («Liquigen+») для детей старше 1 года и взрослых с нарушением всасывания и усвоения жиров. СГР RU.77.99.32.005.E.001077.03.17
16. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания для детей первого года жизни от 0 до 12 месяцев в качестве основного питания и в качестве дополнительного питания для детей до 3 лет, страдающих лейцинозом (болезнью «кленового сиропа»), сухая смесь «MSUD Анамикс Инфант». СГР KZ.16.01.79.005.E.003309.01.15
17. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания для детей от 1 года до 8 лет с редкой наследственной энзимопатией, лейцинозом (болезнью «кленового сиропа»), сухая инстантная смесь «MSUD Максмейд» («MSUD Maxamaid»). СГР RU.77.99.19.007.E.002306.02.15
18. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания для детей старше 8 лет и взрослых (включая беременных женщин) с редкой наследственной энзимопатией, лейцинозом (болезнью «кленового сиропа»), сухая инстантная смесь «MSUD Максимум» («MSUD Maxatum»). СГР RU.77.99.19.007.E.002307.02.15
19. Специализированный продукт детского диетического (лечебного) питания для детей первого года жизни от 0 до 12 месяцев в качестве основного питания и в качестве дополнительного питания для детей до 3 лет, страдающих метилмалоновой или пропионовой ацидезией, сухая смесь «MMA/PA Анамикс Инфант». KZ.16.01.79.005.E.003311.01.15
20. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания детей с 1 года до 8 лет с метилмалоновой или пропионовой ацидезией, сухая инстантная смесь «XMTVI Максмейд» («XMTVI Maxamaid»). СГР RU.77.99.19.004.E.002525.02.15
21. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания для детей старше 8 лет, а также взрослых, в том числе беременных женщин с редкой наследственной энзимопатией, метилмалоновой или пропионовой ацидезией, сухая инстантная смесь «XMTVI Максимум» («XMTVI Maxatum»). СГР RU.77.99.19.007.E.002305.02.15
22. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания для детей первого года жизни от 0 до 12 месяцев в качестве основного питания и в качестве дополнительного питания для детей до 3 лет, страдающих тирозинемией с нормальным уровнем метионина в плазме крови, сухая смесь «TYR Анамикс Инфант». СГР KZ.16.01.79.005.E.003312.01.15
23. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания – сухая инстантная смесь «XPHEN TYR TYROSIDON» («Тирозидон»), для детей старше 12 месяцев жизни и взрослых, больных тирозинемией с нормальным уровнем метионина в плазме крови RU.77.99.19.004.E.004881.03.15
24. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания для детей первого года жизни от 0 до 12 месяцев в качестве основного питания и в качестве дополнительного питания для детей до 3 лет, страдающих витамин В₆-нечувствительной формой гомоцистинурии или гиперметионинемией, сухая смесь «НСU Анамикс Инфант». СГР KZ.16.01.79.005.E.003310.01.15
25. Специализированный продукт диетического лечебного питания для детей старше двенадцати месяцев и более старшего возраста, больных витамин В₆-нечувствительной формой гомоцистинурии или гиперметионинемией, сухая инстантная смесь «XMET Хомидон». СГР RU.77.99.19.004.E.002520.02.15

ИСТОЧНИКИ:

26. Специализированный продукт детского диетического лечебного питания для детей первого года жизни от 0 до 12 месяцев в качестве основного питания и в качестве дополнительного питания для детей до 3 лет, страдающих глутаровой ацидурией 1 типа, сухая смесь «GA1 Анамикс Инфант». СГР KZ.16.01.79.005.E.003308.01.15
27. Специализированный продукт диетического лечебного питания, сухая инстантная смесь «XLYS, TRY Глутаридон» для детей старше двенадцати месяцев жизни и более старшего возраста, больных глутаровой ацидурией 1 типа. СГР RU.77.99.19.004.E.002529.02.15
28. Специализированный продукт детского диетического (лечебного) питания – «Масло Лоренцо» («Lorenzo Oil») для детей с адренолейкодистрофией и адреномиелоневропатией старше одного года и взрослых RU.77.99.19.004.E.007394.08.14
29. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Боровик Т.Э., Ладодо К.С., Бушуева Т.В., Маслова О.И., Кузенкова Л.М., Журкова Н.В., Звонкова Н.Г. и др. Диетотерапия при наследственных болезнях аминокислотного обмена. Методическое письмо. Москва. 2013. 97 с.
30. Turck D. et al. ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis // *Clinical nutrition*. – 2016. – Т. 35. – № 3. – С. 557-577.
31. Селективный скрининг на наследственные болезни обмена веществ: метод, рекомендации / Департамент здравоохранения г. Москвы; Сост. Н.Л. Печатникова, Н.О. Брюханова, О.Е. Потехин и др. Москва, 2017 – 24 с.

*Перед использованием продукта, пожалуйста, ознакомьтесь с инструкцией по применению. Имеются противопоказания.

**Звонок на номер горячей линии
8 800 555 29 24
бесплатный с любого номера России**

www.nutricia-medical.ru