**АМБУЛАТОРНА ПРОЦЕДУРА № 41 АМБУЛАТОРНО ЛЕЧЕНИЕ И КОНТРОЛ ПРИ ТУБЕРОЗНА СКЛЕРОЗА**

**2.1.КОДОВЕ НА БОЛЕСТИ ПО МКБ-10**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| |  | | --- | | **Последващо изследване след лечение на състояния, които не се отнасят до злокачествени новообразувания**  Включва: медицинско наблюдение и контрол след лечението  Не включва: последваща медицинска помощ и състояние на оздравяване (Z42—Z51, Z54.—) медицинско наблюдение и контрол след лечение на злокачествено новообразувание (Z08.—)  контрол върху:  контрацепцията (Z30.4—Z30.5)  протези и други медицински устройства (Z44—Z46)  Z09.7 Последващо изследване след комбинирано лечение по повод на други състояния  **Факоматози, некласифицирани другаде**  Не включва: атаксия - телангиектазия [Louis-Bar] (G11.3)  семейна дисавтономия [Riley-Day] (G90.1)  Q85.1 Туберозна склероза  Болест на Bourneville | |  | |

**КОДОВЕ НА ОСНОВНИ ПРОЦЕДУРИ**

|  |
| --- |
| **2.2. основни диагностични процедури - Приложения № 21 и № 23**  **2.3. основни терапевтични процедури (включително Приложение № 22)**87.03 |

**Изискване:** Амбулаторната процедура се счита за завършена, ако е извършена **една основна диагностична процедура** **и една терапевтична процедура.**

**Амбулаторната процедура може да бъде отчетена до 3 пъти годишно при извършени до 3 клинични прегледа, в рамките на НРД или Решение на НС.**

**4. УСЛОВИЯ ЗА СКЛЮЧВАНЕ НА ДОГОВОР ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ НА АМБУЛАТОРНАТА ПРОЦЕДУРА:**

Амбулаторната процедура включва дейности и услуги от обхвата на медицинската специалност „**Нервни болести**“, осъществявана на трето ниво на компетентност, съгласно медицински стандарт „Нервни болести“, от обхвата на медицинската специалност „**Детска неврологи**я“, осъществявана на трето ниво на компетентност, съгласно медицински стандарт „Нервни болести“, от обхвата на медицинската специалност „**Нефрология**“, осъществявана на трето ниво на компетентност, съгласно медицински стандарт по „Нефрология“, от обхвата на медицинската специалност „**Педиатрия**“, осъществявана на трето ниво на компетентност, съгласно медицински стандарт по „Педиатрия“, от обхвата на медицинската специалност „**Кардиология**“, осъществявана на трето ниво на компетентност, съгласно медицински стандарт по „Кардиология“, от обхвата на медицинската специалност „**Очни болести**“, осъществявана на трето ниво на компетентност, съгласно медицински стандарт по „Очни болести“ според формата на заболяването и състоянието.

**4.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 със структури на извънболничната или болничната помощ, разположено на територията му и имащо договор с НЗОК.

|  |
| --- |
| **Задължително звено/медицинска апаратура** |
| 1. Неврологична клиника/отделение  или  Детска неврологична клиника/отделение  или  нефрологична клиника/отделение  или  Педиатрична клиника/отделение  или  Кардиологична клиника/отделение  или  Очна клиника/отделение |

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

ЛЗ изпълнител на болнична помощ може да осигури дейността на съответното структурно звено чрез договор с друго лечебно заведение, което отговаря на изискванията за апаратура, оборудване и специалисти за тази КП и имащо договор с НЗОК.

|  |
| --- |
| **Задължително звено /медицинска апаратура** |
| 1. Образна диагностика - рентгенов апарат за скопия и графия, КАТ, ЯМР, ехографска апаратура - съгласно съответните стандарти |
| 2. ЕЕГ – кабинет (апарат) |

**4.б.НЕОБХОДИМИ СПЕЦИАЛИСТИ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ НА КЛИНИЧНАТА ПЪТЕКА И ИЗИСКВАНИЯ ЗА ДОПЪЛНИТЕЛНА КВАЛИФИКАЦИЯ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ НА АМБУЛАТОРНАТА ПРОЦЕДУРА**

**Необходими специалисти за лечение на пациенти на възраст над 18 години:**

- брой лекари по съответните специалности, съгласно съответните медицински стандарти.

**Необходими специалисти за лечение на пациенти на възраст под 18 години:**

- брой лекари по съответните специалности, съгласно съответните медицински стандарти

**5. ИНДИКАЦИИ ЗА ХОСПИТАЛИЗАЦИЯ И ДИАГНОСТИЧНО – ЛЕЧЕБЕН АЛГОРИТЪМ.**

**5.а. ИНДИКАЦИИ ЗА ХОСПИТАЛИЗАЦИЯ И ЛЕЧЕНИЕ**

**Диагностични, лечебни и рехабилитационни дейности и услуги в хода на амбулаторната процедура:**

*обща оценка на състоянието на пациента и контрол по отношение на протичането на заболяването:*

 извършване на физикални прегледи на обективното състояние;

 назначаване на медико-диагностични изследвания в зависимост от формата на заболяването;

 организиране на консултативни прегледи и други специализирани дейности;

*определяне на план за лечение и контрол на терапевтичното поведение:*

 назначаване на симптоматично лечение и диетичен режим;

 осигуряване на консервативно лечение или насочване за оперативно лечение в зависимост от стадия и формата на заболяването;

 ревизия на терапевтичната схема при необходимост или насочване за болнично лечение при изчерпване на възможностите за амбулаторно лечение;

*обучение на пациента и неговите близки и др.;*

**5.б. ДИАГНОСТИЧНО – ЛЕЧЕБЕН АЛГОРИТЪМ.**

Лечебно-диагностичният алгоритъм включва диагностициране на заболяването Туберозна склероза или проследяването с оценка на неврологичните прояви /епилепсия, умствена изостаналост, поведенчески отклонения, разстройства от аутистичния спектър, наличие и промени в обема на СЕГА/, бъбречните увреждания /ангиомиолипоми и кисти/, сърдечни прояви /наличие и еволюция на рабдомиоми/ и белодробна патология, свързана с лимфангиолейомиоматозата.

 насочване на пациента за изготвяне на план за лечение и проследяване на терапевтичния отговор при пациенти, получаващи скъпоструващи лекарствени продукти по реда на чл. 78, ал. 2 от ЗЗО;

 периодична преценка на ефекта от проведеното лечение до момента;

 активно наблюдение/диспансеризация на пациента.

**6. ПОСТАВЯНЕ НА ОКОНЧАТЕЛНА ДИАГНОЗА.**

**По „Критерии за диагностициране на ТСК, Консенсус за диагностика, лечение и проследяване на пациентите с Туберозна склероза – комплекс в България, 2016**

А. ***Генетичен диагностичен критерий***- доказването на патогенни мутации с инактивиране на функциите на TSC1 протеина hamartin или на TSC2 протеина tuberin прави сигурна диагнозата ТСК но при 10-25% от пациентити не се установяват мутации.

**Б. *Клинични критерии*** с наличието на ***11 главни и 6 второстепенни белега***:

***Главни белези (11):***

1. Хипопигментни петна (≥3, поне с 5 мм диаметър);

2. Ангиофиброми (≥3) или фиброзни плаки в областта на главата;

3. Унгвални фиброми (≥3);

4. Шагренови петна;

5. Множествени ретинални хамартоми;

6. Кортикални дисплазии (тубери и радиални миграционни линии в бялото мозъчно вещество) (≥3); ;

7. Субепендимни нодули (СЕН) (≥2);

8. Субепендимни гигантоклетъчни астроцитоми (СЕГА);

9. Сърдечни рабдомиоми;

10. Лимфангиолейомиоматоза (ЛАМ);

11. Ангиомиолипоми (АМЛ) (≥2).

***Второстепенние белези (6)*:**

1.Кожни лезии като конфети;

2 Дефекти в зъбния емайл (≥3);

3. Интраорални фиброми (≥2);

4. Ретинални ахромни петна;

5. Множествени бъбречни кисти;

6. Небъбречни хамартоми.

**Диагнозата е *сигурна*** **при 2 главни белега или 1 главен и ≥2 второстепени белега**.

**Диагнозата е *възможна* при 1 главен или ≥2 второстепенни белега.**

**Комбинацията само на 2 главни белега (ангиомиолипоми и ЛАМ) не се приема без наличие и на други белези.**

**Диагнозата се поставя чрез** провеждане на образни изследвания (КТ или МРТ на главен мозък или ехография или КТ или МРТ на бъбреци) или ЕКГ и ехография на сърце, или рентгенография или КТ на бели дробове

**7. ДЕХОСПИТАЛИЗАЦИЯ И ОПРЕДЕЛЯНЕ НА СЛЕДБОЛНИЧЕН РЕЖИМ**.

**Медицински критерии за дехоспитализация:**

Диагностични, лечебни и рехабилита­ционни дейности и услуги при приключване на амбулаторната процедура:

Контрол на здравното състояние на пациента и медицинско заключение за лип­са на медицински риск от приключване на процедурата въз основа на обективни данни за стабилно общо състояние (клинични/па­раклинични) и:

- изпълнени диагностични и терапев­тични процедури в зависимост от оценката на състоянието на пациента и протичането на заболяването;

- изготвен план за контрол на про­тичане на заболяването за следващ период на наблюдение.

**8. ДОКУМЕНТИРАНЕ НА ДЕЙНОСТИТЕ ПО АМБУЛАТОРНАТА ПРОЦЕДУРА:**

**8.1.** **ЛЕЧЕНИЕТО НА ПАЦИЕНТА** се документира в бл. МЗ-НЗОК № 9 “Лист за диспансерно наблюдение”

**8.2. ДЕКЛАРАЦИЯ ЗА ИНФОРМИРАНО СЪГЛАСИЕ** – подписва се от пациента (родителя/настойника)*.*

**8.3. ОТЧИТАНЕТО** се извършва с “Лист за диспансерно наблюдение” - бл. МЗ-НЗОК № 9 и електронен отчет в определен формат, съгласно изискванията на НЗОК.

Документите се съхраняват в лечебното заведение за целите на контрола от оторизираните институции.

**ДОКУМЕНТ**

**ИНФОРМАЦИЯ ЗА ПАЦИЕНТА (РОДИТЕЛЯ /НАСТОЙНИКА/ПОПЕЧИТЕЛЯ)**

**Туберозна склероза (ТСК)** се характеризира с мултиорганно засягане на мозъка, сърцето, кожата, бъбреците, белия и черния дроб и склонност към образуване на доброкачествени тумори. Честотата на заболяването варира от 1 на 6800 до 1 на 17,300 живи раждания. Клиничните изяви на заболяването са изключително разнообразни поради засягане на различни органи и системи с възможно начало от кърмаческата до зрялата възраст и с различна тежест. Много от проявите са животозастрашаващи и за ограничаване на болестността и смъртността при това заболяване е необходимо ранно диагностициране, комплексно проследяване от различни специалисти и адекватно лечение за постигане на оптимално качество на живот на засегнатите лица.

Изясняването на генетиката на заболяването с разкриване на гените TSC1 и TSC2 и патофизиологията чрез въздействието им върху вътреклетъчния регулатор на клетъчния растеж и метаболизъм (mTOR сигнален път) е основен фактор за съвременното патогенетично лечение с употреба на mTORC1-инхибитори за лечение на няколко от животозастрашаващите клинични прояви на ТСК, като мозъчните субепендимни гигантоклетъчни астроцитоми, бъбречните ангиомиолипоми и белодробната лимфангиолейомиоматоза.

Мултиорганното засягане изисква мултидисциплинарен подход при TSC скоординиране на изследванията и грижите между медицинските специалности редовно от детството до зрялата възраст.

***Диагностицирането на туберозната склероза*** е на базата на **комбинация от клинични синдроми** с различна честота и възрастова зависимост на изявата при **мултиорганно засягане на организма**. Пренатално и през първата година се манифестират клинично сърдечните рабдомиоми, неврологичните и кожните синдроми синдроми- от раждането и през първата година, очните- между 1 и 5 г., бъбречните- между 5 е 10 г., белодробните- над 18 г. Симптомите може да включват епилептични припадъци, аритмии, учестено дишане, слабост, спонтанен пневмоторакс, кашлица, бъречни кръвоизливи, анемия, хематурия, коремна болка, повишено кръвно налягане, кожни лезии – според засегнатия орган и възрастта на пациента.

**В хода на заболяването с напредването на възрастта се засягат резлични органи и системи:**

 **Кожните прояви** се срещат от раждането през целия живот и често са първите, най-характерните, а понякога и единствените клинични изяви на КТС , особено при по-леки форми на заболяването. Хипопигментните кожни петна са налице при раждането и в кърмаческата възраст, лицевите ангиофироми нарастват постепенно, както шагреновото петно в лумбалната област, фибромите по лицето, скалпа, около ноктите.

 **В централната нервна система (ЦНС) са налице:**

- **Кортикални тубери с различна локализация**, които се образуват по време на ембриналното развитие, типични находки са в ранна детска възраст и причиняват епилепсия, вкл. с ранно начало като синдром на Уест или фокална епилепсия. Кортикалните тубери са причина за когнитивен дефицит, поведенчески отклонения и невропсихиатричните разстройсва като разстройства от аутистичния спектър, умствена изостаналост и други.

- **Субепентдимните нодули (СЕН)** са локализирани в перивентрикулните области, визуализират се при компютърната томография като калцирани лезии, нямат клинична изява, но имат потенциала да се увеличат по размер и да се развият в субепендимни гигантоклетъчни астроцитоми (СЕГА) при до 20% от пациентите, които най-често се появяват по време на по-късните години на детството и юношеството.

- **Субепендимни гигантоклетъчни астроцитоми (СЕГА** ) – при нарастване може да причинят усложнения, дължащи се на запушване на потока гръбначно-мозъчна течност, което води до хидроцефалия с повишено вътречерепно налягане. СЕГА не се свързват обикновено с епилептични припадъци.

* **Сърдечните рабдомиоми** са най-често срещатата изява свързана със сърцето в кърмаческа възраст и през детството и причиняват различни сърдечни ритъмни разстройства.
* **Бъбречните ангиомиолипоми** се изявяват клинично в детството , най често около или след пубертетната възраст. Протичат с протеинурия, болки в кръста, могат да причинят кръвоизливи в бъбреците.
* **Белодробните лимфангиолейомиоми се** диагностизират след 30 г. възраст.

КТС може да се диагностицира преди раждането, чрез фетална сонография или магнитно-резонансна томография (МРТ), при които се виждат ранните мозъчни и сърдечни лезии.

Ранното диагностициране, проследяването и лечението на симптомите, изясняване на историята на семейството, и за планиране консултациите със специалисти и последващите грижи са важни за болните с ТСК.

Децата засегнати от ТСК често проявяват широк спектър от прояви на ЦНС, сърдечни увреди, бъбречни кисти и кожни лезии.

Приблизително 85% от децата и юношите с КТС имат изяви от ЦНС. Клиничните изяви от ЦНС се причиняват от мозъчните лезии - кортикални тубери, СЕН или СЕГА и зависят от тяхната локазизация, големина и множественост. Изявяват се неврологични, когнитивни, поведенчески, психиатрични симптоми като различни видове епилепсия, често с ранна изява на инфантилни спазми при синдрома на Уест, последващ синдром на Леннокс – Гасто или фокални пристъпи, аутизъм, дефицит на вниманието и или хиперактивност; и тежки поведенчески проблеми (агресия, хиперактивност, обсесивно поведение и умствени увреждания). Съществува значителна хетерогенност в проявите на ЦНС на ТСК. Спектърът включва от нормален интелект и липса на епилептични пристъпи до различна степен на умствена изостаналост и тежка, терапевтично-резистентна епилепсия.

• **Епилепсията** е сред най-разпространените неврологичните прояви на ТСК- между 60 и 90%. Видовете епилептични припадъци зависят от локализацията на мозъчните тубери и най-често са фокални припадъци или инфантилни спазми при започващия в кърмаческата възраст синдром на Уест. Епилепсията при КТС не се повлиява от медикаментозна антиепилептична терапия в 85% от случаите.

 Около 50% от децата с КТС също имат и хиперактивно поведение и или дефицит на внимание.

**Бъбречните доброкачествени тумори** (**ангиомиолипоми**) при ТСК са множествени и двустранни, нарастват бавно, изявяват се в пубертета и младата възраст и са налице при 56 до 80% от пациентите. Бъбречни кисти се установяват при 20-30%. Ангиомиолипомите и бъбречните кисти се визуализират чрез бъбречна ехография, при КТ или МРТ на коремни органи. Спонтанно кървене е често срещаното усложнение, свързано с бъбречните тумори, особено когато те достигнат диаметър ≥4 см. Бъбречни кисти и бъбречно-клетъчен карцином също са по-често срещани при възрастното население.

**Белодробните симптоми** при лимфангиолейомиоматоза са учестено дишане, недостиг на въздух, белодробен колапс, кашлица и болки в гръдния кош, също може да са характерти за диагнозата ТСК при възрастни.

Възрастните, при които са налични двустранни и/ или множествени ангиомиолипоми, бъбречна симптоматика, или свързани с ТСК кожни лезии, трябва да бъдат задължително изследвани и диагностицирани допълнително за ТСК, дори и при липса на семейна история, епилептични припадъци или интелектуални затруднения.