



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ АЛТАЙСКОГО КРАЯ

П Р И К А З

18 декабря 2022

г. Барнаул

№ 713

Об организации проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей в Алтайском крае

В целях организации проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей в Алтайском крае, в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», постановлением Правительства Алтайского края от 20.12.2022 № 503 «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (Алтайский край) приказываю:

1. Утвердить:

порядок проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в краевых медицинских организациях (далее – «Порядок») (приложение 1);

перечень медицинских организаций, обеспечивающих забор биологического материала для проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга (приложение 2).

2. Главным врачам краевых медицинских организаций Алтайского края, перечень которых указан в приложении 2 к настоящему приказу, обеспечить:

назначение ответственных сотрудников за организацию проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга (далее также – «НС» и «РНС» соответственно);

подключение ответственных сотрудников к ВИМИС АКиНЕО для формирования направления на НС и РНС;

заполнение медицинских свидетельств о рождении в региональной информационной системе МЕД ДОК не позднее 24 часов с момента рождения;

формирование направлений на проведение НС и РНС в ВИМИС АКиНЕО;

с 01.01.2023 забор и доставку в медико-генетическую консультацию КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» (далее –

«КГБУЗ «КДЦАК»») биоматериала для проведения НС и РНС в сроки не превышающие 24 часов с момента забора.

3. Главному врачу КГБУЗ «КДЦАК» Вахловой Ж.И. организовать: обучение сотрудников краевых медицинских организаций правилам забора и доставки биологического материала в КГБУЗ «КДЦАК» для проведения НС и РНС;

обеспечение краевых медицинских организаций, перечень которых указан в приложении 2 к настоящему приказу, необходимым количеством тест-бланков для забора крови;

проведение каждому новорожденному скрининговых исследований в рамках неонатального скрининга;

передачу с 01.01.2023 тест-бланков для проведения расширенного неонатального скрининга с 3 пятнами крови в течение 24 часов от момента поступления в медико-генетическую консультацию в НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ;

при выявлении положительных результатов тестирования направление биологического материала в референс-центр по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова»;

формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

направление новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания при наличии медицинских показаний, назначение специализированных продуктов лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики;

проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с Порядком, утвержденным настоящим приказом;

медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей);

передачу сведений о детях с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в медицинскую организацию по месту прикрепления или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

4. Признать утратившим силу приказ Управления по здравоохранению Алтайского края от 05.04.2006 № 100 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные болезни».

5. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя министра здравоохранения Алтайского края Белоцкую Н.И.

Министр



Д.В. Попов

ПРИЛОЖЕНИЕ 1
к приказу Министерства здраво-
охранения Алтайского края
от 28.12.2022 № 713 _ _ _ _

ПОРЯДОК
проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга
на врожденные и (или) наследственные заболевания в краевых меди-
цинских организациях

1. Настоящий Порядок регламентирует проведение неонатального скрининга (далее также – «НС») и расширенного неонатального скрининга (далее также – «РНС») на врожденные и (или) наследственные заболевания в краевых медицинских организациях (далее – «Порядок»).

2. НС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: классическая фенилкетонурия – E70.0; фенилкетонурия В – E70.1; врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E03.0; врожденный гипотиреоз без зоба – E03.1; кистозный фиброз неуточненный – E84.9 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы – E74.2 (галактоземия); адреногенитальное нарушение неуточненное – E25.9 (адреногенитальный синдром); адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E25.0.

НС осуществляется лабораторией медико-генетической консультации КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» (далее – «МГК КГБУЗ «КДЦАК»).

3. РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: недостаточность других уточненных витаминов группы В – E53.8 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы); недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланинемии – E70.1 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина – E70.2 (тирозинемия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа») – E71.0; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; бета-кетотиолазная недостаточность; нарушения обмена жирных кислот – E71.3 (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА дегидрогеназы (VLCAD); очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидроге-

назная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитойлтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитойлтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот – E72.1 (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины – E72.2 (цитруллинэмия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксизина – E72.3 (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин - чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) – G12.0; другие наследственные спинальные мышечные атрофии – G12.1; первичные иммунодефициты – D80-D84.

РНС осуществляется НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ.

4. Функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний выполняются ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова».

5. Для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания краевые медицинские организации (приложение 2) осуществляют забор образцов крови.

Забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется специально подготовленным работником из пятаки новорожденного через 3 часа после кормления в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного на 2 фильтровальных бумажных тест-бланках, после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа.

6. Перед взятием образцов крови у новорожденного заполняется информированное добровольное согласие на проведение медицинского вмешательства (НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания), которое дает один из родителей или иной законный представитель ребенка.

7. Направление для забора образцов крови и последующего проведения НС и РНС (далее – «направление») формируется медицинским работником посредством ВИМИС АКиНЕО, распечатывается и прикрепляется к тест-бланкам.

8. Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в карту развития ребенка и выписной эпикриз.

9. В случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови при поступлении под динамическое наблюдение в краевую медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или переводе на другой оказания медицинской помощи по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию, указанные организации осуществляют забор образцов крови для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания.

10. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС используются тест-бланки с 5 пятнами крови, в рамках РНС – тест-бланки с 3 пятнами крови.

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в МГК КГБУЗ «КДЦАК».

11. Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из краевой медицинской организации, осуществившей забор образцов крови, в МГК КГБУЗ «КДЦАК» не позднее 24 часов с момента забора.

С целью формирования оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение НС и РНС, доставка биологического материала краевыми медицинскими организациями осуществляется самостоятельно или путем доставки с предварительным согласованием с краевыми медицинскими организациями по территориальной принадлежности по окружному принципу:

организации Барнаульского межрайонного медицинского округа - самостоятельно в МГК КГБУЗ «КДЦАК»;

Бийский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Центральная городская больница, г. Бийск», далее в МГК КГБУЗ «КДЦАК»;

Рубцовский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Городская больница № 1, г. Рубцовск», далее в МГК КГБУЗ «КДЦАК»;

Каменский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Каменская межрайонная больница», далее в МГК КГБУЗ «КДЦАК»;

Алейский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Алейская центральная районная больница», далее в МГК КГБУЗ «КДЦАК»;

Славгородский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Славгородская центральная районная больница», далее в МГК КГБУЗ «КДЦАК»;

Заринский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Центральная городская больница, г. Заринск», далее в МГК КГБУЗ «КДЦАК».

12. МГК КГБУЗ «КДЦАК» в течение 24 часов после получения тест-бланков отправляет курьерской службой экспресс доставки образцы крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в медико-генетический центр НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, где в сроки, не превышающие 72 часа от времени поступления тест-бланков, проводится расширенный неонатальный скрининг и в течении 24 часов информация о результатах его проведения направляется в МГК КГБУЗ «КДЦАК».

13. При наличии информации о высоком риске врожденных и (или) наследственных заболеваний у новорожденного по результатам неонатального скрининга повторное скрининговое исследование (ретест) из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденного проводится в МГК КГБУЗ «КДЦАК» в течение 72 часов с момента забора образцов крови.

14. После получения информации о высоком риске врожденных и (или) наследственных заболеваний у новорожденного по результатам расширенного скрининга МГК КГБУЗ «КДЦАК» в течение 24 часов приглашает новорожденного из группы высокого риска для забора образцов крови на по-

вторное скрининговое исследование в МГК КГБУЗ «КДЦАК» («ретест») и/(или) для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики в референс-центре по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, указанном в пункте 4 настоящего Порядка.

15. При наличии медицинских показаний врач-генетик МГК КГБУЗ «КДЦАК» направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

16. После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются МГК КГБУЗ «КДЦАК» в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями по проведению мероприятий по лечению и обследованию ребенка с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием.

17. Врачи-генетики МГК КГБУЗ «КДЦАК» оказывают методическую и консультативную помощь врачам-педиатрам участковым, врачам-терапевтам участковым, врачам акушерам-гинекологам, врачам общей практики (семейным врачам), иным врачам-специалистам по профилю заболевания новорожденных с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями с целью формирования группы риска пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, участвуют в консилиумах врачей с применением телемедицинских технологий, в том числе с участием медицинских организаций, подведомственных федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

ПРИЛОЖЕНИЕ 2
к приказу Министерства здравоохра-
нения Алтайского края
от 28.12.2022 №_713_____

ПЕРЕЧЕНЬ
медицинских организаций, обеспечивающих забор биологического материа-
ла для проведения неонатального и расширенного неонатального скрининг

№ п/п	Перечень учреждений	Медицинские организации, имеющие акушерские койки	Медицинские организации, имеющие койки патологии новорожденных и недоношенных детей	Детские поликлиники и медицинские организации, имеющие поликлинические отделения
Учреждения третьего уровня				
1	КГБУЗ «Алтайский краевой клинический перинатальный центр»	+	+	-
2	КГБУЗ «Алтайский краевой клинический центр охраны материнства и детства»	+	+	-
Учреждения второго уровня				
3	КГБУЗ «Краевая клиническая больница скорой медицинской помощи № 2, г. Барнаул»	+	-	-
4	КГБУЗ «Родильный дом № 1, г. Барнаул»	+	-	-
5	КГБУЗ «Родильный дом № 2, г. Барнаул»	+	-	-
6	КГБУЗ «Центральная городская больница, г. Бийск»	+	+	-
7	КГБУЗ «Городская детская больница, г. Бийск»	-	+	+
8	КГБУЗ «Центральная городская больница, г. Заринск»	+	+	+
9	КГБУЗ «Каменская межрайонная больница»	+	+	+
10	КГБУЗ «Городская больница № 1, г. Рубцовск»	+	+	-
11	КГБУЗ «Детская городская больница, г. Рубцовск»	-	+	+
12	КГБУЗ «Славгородская центральная районная больница»	+	+	+
13	КГБУЗ «Алейская центральная районная больница»	+	+	+
Учреждения первого уровня				
14	КГБУЗ «Алтайская центральная районная больница»	+	-	+
15	КГБУЗ «Благовещенская центральная районная больница»	+	-	+
16	КГБУЗ «Волчихинская центральная районная больница»	+	-	+

17	КГБУЗ «Центральная районная больница с. Завьялово»	+	-	+
18	КГБУЗ «Залесовская центральная районная больница»	+	-	+
19	КГБУЗ «Центральная районная больница г. Змеиногорска»	+	-	+
20	КГБУЗ «Ключевская центральная районная больница им. Антоновича И.И.»	+	-	+
21	КГБУЗ «Кулундинская центральная районная больница»	+	-	+
22	КГБУЗ «Курьинская центральная районная больница»	+	-	+
23	КГБУЗ «Центральная больница Локтевского района»	+	-	+
24	КГБУЗ «Мамонтовская центральная районная больница»	+	-	+
25	КГБУЗ «Михайловская центральная районная больница»	+	-	+
26	КГБУЗ «Павловская центральная районная больница»	+	-	+
27	КГБУЗ «Поспелихинская центральная районная больница»	+	-	+
28	КГБУЗ «Ребрихинская центральная районная больница»	+	-	+
29	КГБУЗ «Романовская центральная районная больница»	+	-	+
30	КГБУЗ «Смоленская центральная районная больница»	+	-	+
31	КГБУЗ «Солонешенская центральная районная больница»	+	-	+
32	КГБУЗ «Староалейская центральная больница» Третьяковского района	+	-	+
33	КГБУЗ «Тальменская центральная районная больница»	+	-	+
34	КГБУЗ «Топчихинская центральная районная больница»	+	-	+
35	КГБУЗ «Троицкая центральная районная больница»	+	-	+
36	КГБУЗ «Тюменцевская центральная районная больница»	+	-	+
37	КГБУЗ «Усть-Пристанская центральная районная больница»	+	-	+
38	КГБУЗ «Хабарская центральная районная больница»	+	-	+
39	КГБУЗ «Чарышская центральная районная больница»	+	-	+
40	КГБУЗ «Шипуновская центральная районная больница»	+	-	+
41	КГБУЗ «Баевская центральная районная больница»	-	-	+
42	КГБУЗ «Бийская центральная районная	-	-	+

	больница»			
43	КГБУЗ «Бурлинская центральная районная больница»	-	-	+
44	КГБУЗ «Быстроистокская центральная районная больница»	-	-	+
45	КГБУЗ «Егорьевская центральная районная больница»	-	-	+
46	КГБУЗ «Калманская центральная районная больница»	-	-	+
47	КГБУЗ «Центральная районная больница Ельцовского района»	-	-	+
48	КГБУЗ «Косихинская центральная районная больница»	-	-	+
49	КГБУЗ «Зональная центральная районная больница»	-	-	+
50	КГБУЗ «Красногорская центральная районная больница»	-	-	+
51	КГБУЗ «Краснощековская центральная районная больница»	-	-	+
52	КГБУЗ «Крутихинская центральная районная больница»	-	-	+
53	КГБУЗ «Кытмановская центральная районная больница»	-	-	+
54	КГБУЗ «Центральная районная больница Немецкого национального района»	-	-	+
55	КГБУЗ «Новичихинская центральная районная больница»	-	-	+
56	КГБУЗ «Первомайская центральная районная больница имени А.Ф. Воробьева»	-	-	+
57	КГБУЗ «Панкрушихинская центральная районная больница»	-	-	+
58	КГБУЗ «Петропавловская центральная районная больница»	-	-	+
59	КГБУЗ «Центральная районная больница с.Родино»	-	-	+
60	КГБУЗ «Рубцовская центральная районная больница»	-	-	+
61	КГБУЗ «Советская центральная районная больница»	-	-	+
62	КГБУЗ «Центральная районная больница Солтонского района»	-	-	+
63	КГБУЗ «Табунская центральная районная больница»	-	-	+
64	КГБУЗ «Тогульская центральная районная больница»	-	-	+
65	КГБУЗ «Угловская центральная районная больница»	-	-	+
66	КГБУЗ «Усть-Калманская центральная районная больница»	-	-	+
67	КГБУЗ «Целинная центральная районная больница»	-	-	+
68	КГБУЗ «Шелаболихинская центральная	-	-	+

	районная больница»			
69	КГБУЗ «Городская поликлиника № 10, г. Барнаул»	-	-	+
70	КГБУЗ «Городская поликлиника № 12 г. Барнаул»	-	-	+
71	КГБУЗ «Городская поликлиника № 14, г. Барнаул»	-	-	+
72	КГБУЗ «Детская городская поликлиника № 3, г. Барнаул»	-	-	+
73	КГБУЗ «Детская городская поликлиника № 5, г. Барнаул»	-	-	+
74	КГБУЗ «Детская городская поликлиника № 7, г. Барнаул»	-	-	+
75	КГБУЗ «Детская городская поликлиника № 9, г. Барнаул»	-	-	+
76	КГБУЗ «Городская больница № 10, г. Барнаул»	-	-	+
77	КГБУЗ «Детская городская больница № 1, г. Барнаул»	-	-	+
78	КГБУЗ «Центральная городская больница, г. Белокуриха»	-	-	+
79	КГБУЗ «Городская больница имени Л.Я. Литвиненко, г. Новоалтайск»	-	-	+
80	МСЧ № 128 ФМБА России (по согласованию)	-	-	+