

ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
(Минздрав Свердловской области)
ПРИКАЗ

28.12.2022

№ 3003-н

г. Екатеринбург

***О совершенствовании массового обследования новорожденных детей
на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории
Свердловской области***

Во исполнение приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», распоряжения Правительства Свердловской области от 08.12.2022 № 763-РП «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Свердловской области», с целью повышения доступности и качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Свердловской области

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:
 - 1) положение об организации неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга детей на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Свердловской области (приложение № 1);
 - 2) рекомендации по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (приложение № 2);
 - 3) памятку для родителей новорожденных детей «Расширенный неонатальный скрининг» (приложение № 3);
 - 4) форму информированного добровольного согласия на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (приложение № 4);
 - 5) форму информированного добровольного согласия на проведение подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга и / или расширенного неонатального скрининга (приложение № 5);
 - 6) форму направления на проведение подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (приложение № 6);
 - 7) правила забора, транспортировки, доставки образцов биологического материала, направляемых в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» для проведения и/или организации проведения

подтверждающей диагностики в «ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (Приложение № 7);

8) форму ежемесячного отчета по проведению неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания (приложение № 8).

2. Главному врачу ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (далее – ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР») Е.Б. Николаевой обеспечить:

1) проведение новорожденным Свердловской области неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания с 01.01.2023;

2) своевременную выдачу необходимого количества тест-бланков в медицинские организации, осуществляющие забор образцов крови на неонатальный скрининг;

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

4) проведение ряда подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

5) организацию подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-цитогенетических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний в референсном центре ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»;

6) комплексное медико-генетическое консультирование детей группы риска по наследственным заболеваниям;

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

8) осуществление диспансерного наблюдения, патогенетического лечения выявленных пациентов с заболеваниями из группы наследственных болезней обмена в амбулаторных условиях, своевременное назначение и оформление заявки на необходимое лечебное питание или лекарственное обеспечение больного ребенка и передачу в отдел лекарственного обеспечения и фармацевтической деятельности Министерства здравоохранения Свердловской области;

9) организационно-методическое сопровождение деятельности медицинского персонала, осуществляющего проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в медицинских организациях Свердловской области, в том числе в части освоения техники забора образцов крови у новорожденных;

10) информационную поддержку массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания;

11) представление отчета о проведении неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Министерство

здравоохранения Свердловской области ежемесячно до 5-го числа месяца, следующего за отчетным;

12) представление отчета о проведении расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Министерство здравоохранения Свердловской области ежемесячно до 5-го числа месяца, следующего за отчетным.

3. Главному врачу ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» (далее – ГАУЗ СО «ОДКБ») О.Ю. Аверьянову обеспечить:

1) назначение лица, ответственного за взаимодействие с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» по вопросам неотложной госпитализации детей, выявленных в результате неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга;

2) назначение ответственных лиц по вопросам оказания консультативно-диагностической и стационарной помощи детям и по профилю патологии (пульмонолог, иммунолог, невролог, эндокринолог и другие);

3) оказание консультативно-диагностической и стационарной помощи детям с высоким риском наследственных болезней обмена, нуждающимся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, лечении, по направлению врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;

4) проведение подтверждающей диагностики первичных иммунодефицитных состояний методом иммунофенотипирования лимфоцитов с оценкой дифференцировки Т и В клеток;

5) осуществление диспансерного наблюдения, патогенетического лечения выявленных пациентов с заболеваниями спинальная мышечная атрофия, первичные иммунодефицитные состояния, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, врожденная дисфункция коры надпочечников;

6) представление данных о впервые установленных диагнозах в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в ежемесячном режиме;

7) внесение в «Регистр групп перинатального риска» и осуществление мониторинга данных о детях, выявленных в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга и находящихся на момент постановки диагноза в отделениях ГАУЗ СО «ОДКБ» детей.

4. Руководителям государственных учреждений здравоохранения Свердловской области:

1) обеспечить с 01.01.2023 проведение массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в соответствии с положением об организации неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга детей на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Свердловской области, утвержденным настоящим приказом;

2) назначить лиц, ответственных за проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в акушерских стационарах, отделениях патологии новорожденных и детских поликлиниках, и ежегодно передавать сведения о них в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, 52, eozmr-neonatal@mis66.ru);

3) организовать информирование беременных женщин о проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на территории Свердловской области в условиях женской консультации с использованием памятки для родителей новорожденных детей «Расширенный неонатальный скрининг», утвержденной настоящим приказом;

4) до особого распоряжения организовать передачу списков детей, родившихся в учреждении здравоохранения, ежедневно отдельным файлом одним из следующих способов:

через ведомственную сеть Министерства здравоохранения Свердловской области (ViPNET сеть № 1317) по Деловой почте для МУ 1566 (ГАУЗ СО КДЦ «ОЗМР»);

через ведомственную почту mis66.ru на адрес электронной почты eozmr-neonatal@mis66.ru;

5) осуществлять направление новорожденных из группы риска по врожденным и/или наследственным заболеваниям по запросу ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в срок до 24 часов от момента получения информации;

6) обеспечить представление отчетов о проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» ежемесячно до 4-го числа месяца, следующего за отчетным, по формам, утвержденным настоящим приказом, на адрес электронной почты eozmr-neonatal@mis66.ru.

5. Рекомендовать директору ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России Г.Б. Мальгиной, начальнику ФГБУЗ ЦМСЧ № 31 ФМБА России А.Ю. Морозову, начальнику ФГБУЗ ЦМСЧ № 32 ФМБА С.И. Шоноховой, ФГБУЗ ЦМСЧ № 91 ФМБА В.В. Мишукову, ФГБУЗ ЦМСЧ № 121 ФМБА Л.О. Ревус, генеральному директору ООО «Европейский медицинский центр «УГМК-Здоровье» М.С. Склару, главному врачу ООО «Наш медицинский центр «Парацельс» Р.А. Алиеву осуществлять работу по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в соответствии с пунктом 4 настоящего приказа.

6. И.о. Заместителя Министра здравоохранения Свердловской области К.П. Бидонько обеспечить контроль за использованием средств областного бюджета, выделенных на закупку оборудования и расходных материалов для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и подтверждающей диагностики на территории Свердловской области.

7. Начальнику отдела бухгалтерского учета и отчетности Министерства здравоохранения Свердловской области И.В. Швецовой:

1) обеспечить учет финансовых средств, выделенных на вышеуказанные цели;

2) предоставлять отчетность в соответствующие органы.

8. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 01.06.2021 № 1181-п «О совершенствовании массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на

территории Свердловской области» («Официальный интернет-портал правовой информации Свердловской области» www.pravo.gov66.ru, 2022, 25 апреля, № 34378).

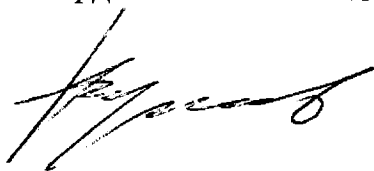
9. Настоящий приказ направить для официального опубликования на «Официальном интернет-портале правовой информации Свердловской области» (www.pravo.gov66.ru) в течение десяти дней с момента подписания.

10. Копию настоящего приказа направить в Главное управление Министерства юстиции Российской Федерации по Свердловской области и прокуратуру Свердловской области в течение семи дней после дня первого официального опубликования.

11. Настоящий приказ вступает в силу с 1 января 2023 года.

12. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения Свердловской области Е.А. Чадову.

Министр



А.А. Карлов

Приложение № 1 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 28.12.2022 № 3003-н

Положение об организации неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга детей на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Свердловской области

1. Настоящее Положение об организации неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга детей на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Свердловской области устанавливает правила организации проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС) новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания с целью их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и снижения тяжести клинических проявлений, повышения качества жизни, а также снижения младенческой и детской смертности от врожденных и (или) наследственных заболеваний.

2. Настоящее положение действует с 01.01.2023 для детей, родившихся с 00 час. 00 мин 01.01.2023.

3. Проведение НС и РНС в Свердловской области осуществляется ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», которое относится к третьей А группе.

4. НС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: классическая фенилкетонурия – E70.0 МКБ-10, фенилкетонурия В – E70.1 МКБ-10, врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба – E03.1 МКБ-10, кистозный фиброз неуточненный – E84.9 МКБ-10 (муковисцидоз), нарушение обмена галактозы – E74.2 МКБ-10 (галактоземия), адреногенитальное нарушение неуточненное – E25.9 МКБ-10 (адреногенитальный синдром), адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E25.0 МКБ-10.

5. РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: недостаточность других уточненных витаминов группы В – E53.8 МКБ-10 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина), другие виды гиперфенилаланиемии – E70.1 МКБ-10 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина), нарушения обмена тирозина – E70.2 МКБ-10 (тирозинемия), болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа») – E71.0 МКБ-10; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 МКБ-10 (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 E71.1, нарушения обмена жирных кислот – E71.3 МКБ-10 (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 дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD), недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы), нарушения обмена серосодержащих аминокислот – E72.1 МКБ-10 (гомоцистинурия), нарушения обмена цикла мочевины – E72.2 МКБ-10 (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность), нарушения обмена лизина и гидроксилизина – E72.3 МКБ-10 (глутаровая ацидемия, тип I), глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин-чувствительная форма), детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) – G12.0 МКБ-10, другие наследственные спинальные мышечные атрофии – G12.1 МКБ-10, первичные иммунодефициты – D80-D84 МКБ-10.

6. Первичное консультирование о проведении НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в женской консультации в сроке гестации 22 недели. При проведении консультирования выдается «Памятка для родителей новорожденных детей». Отметка о проведении консультирования вносится в медицинскую документацию.

7. НС на врожденные и (или) наследственные заболевания и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия на проведение процедуры, которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови. Перед получением информированного добровольного согласия / отказа на проведение НС законный представитель ребенка должен быть ознакомлен с Памяткой для родителей новорожденных детей. Заполненное информированное добровольное согласие / отказ хранится в карте развития ребенка в медицинской организации, осуществившей взятие образца крови / в которой заполнен отказ.

8. В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология»», забор крови новорожденного для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания осуществляется в медицинской организации акушерского, неонатологического или педиатрического профиля, в которой новорожденный находится на момент проведения обследования.

9. Для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания взятие образцов крови осуществляют из пятки 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.

10. Взятие образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее – тест-бланк), которые выдаются ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

11. Направление для забора образцов крови и последующего проведения НС и (или) РНС (далее – направление) формируется медицинским работником одним из следующих способов:

в автоматизированной информационной системе «Региональный акушерский мониторинг» (далее – АИС РАМ) – для пациенток, зарегистрированных в АИС РАМ;

в специализированной вертикально-интегрированной медицинской информационной системе «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ВИМИС АкиНео) – для пациенток, не зарегистрированных в АИС РАМ РАМ либо медицинских организаций, не подключенных к АИС РАМ;

в иной информационной системе медицинской организации с последующей передачей направления в ВИМИС АкиНео.

Направление распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами.

12. Направление содержит следующую информацию:

1) наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорожденного;

4) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;

5) дата рождения матери новорожденного;

6) документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного;

7) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного;

8) контактный телефон матери новорожденного;

9) данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного (тип документа, серия, номер, дата выдачи, кем выдан);

10) номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;

11) дата и время родов новорожденного;

- 12) пол новорожденного;
- 13) при многоплодных родах – очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);
- 14) уникальный идентификационный номер тест-бланка;
- 15) дата и время забора образцов крови у новорожденного;
- 16) диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10);
- 17) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);
- 18) масса тела новорожденного;
- 19) отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии);
- 20) отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования;
- 21) серия и номер медицинского свидетельства о рождении.

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

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

15. В случае ранней выписки ребенка сотрудник роддома передает актив в детскую поликлинику по месту жительства с указанием точной даты проведения неонатального скрининга на дому. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского сотрудника для осуществления забора крови на дому.

16. При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, осуществляется забор образцов крови у новорожденных для проведения НС и РНС, согласно требованиям настоящего Положения.

17. Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» **в течение 24 часов с момента взятия крови.**

18. Прием образцов крови в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» осуществляется с 8:00 до 19:00 (понедельник–пятница), с 8:00 до 15:00 (суббота), в выходные праздничные дни – по специальному графику.

19. Время проведения скрининговых исследований в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков.

20. При получении результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровые» по всем исследуемым заболеваниям и группам высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

21. Дети из группы детей «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

22. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате скрининговых исследований, передается в медицинские организации по месту нахождения ребенка ответственному медицинскому работнику, назначенному руководителем медицинской организации.

23. В течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» медицинской организацией по месту нахождения ребенка осуществляется направление биоматериала или новорожденного в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики в соответствии с правилами забора, транспортировки, доставки образцов биологического материала, направляемых в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения и/или организации проведения подтверждающей диагностики в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – ФГБНУ «МГНЦ») (приложение № 7 к настоящему приказу).

24. В случае нахождения ребенка группы высокого риска в стационаре доставка биоматериала для подтверждающей диагностики в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» должна быть обеспечена не позднее 11 часов следующего дня после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с понедельника по субботу, в выходные праздничные дни – по особому расписанию.

25. Подтверждающая диагностика проводится:

1) в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» – биохимическими и (или) молекулярно-генетическими методами, определение хлоридов пота (потовый тест).;

2) в ГАУЗ СО «ОДКБ» – проведение иммунофенотипирования лимфоцитов с оценкой дифференцировки Т и В клеток;

3) в ФГБНУ «МГНЦ» – биохимическая и (или) молекулярно-генетическая и (или) молекулярно-цитогенетическая диагностика.

26. Перед взятием биоматериала для проведения подтверждающей диагностики заболеваний НС и РНС в медицинской организации по месту забора биоматериала заполняется информированное добровольное согласие / отказ на проведение подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС (приложение № 5 к настоящему приказу), которое хранится в медицинской документации ребенка в медицинской организации, осуществившей взятие биобразцов / в которой заполнен отказ.

27. Биобразцы на подтверждающую диагностику отправляются с заполненным направлением на подтверждающую диагностику в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (приложение № 6 к настоящему приказу).

28. Врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» проводит медико-генетическое консультирование и определяет объем диагностического обследования новорожденного из группы высокого риска по врожденному и (или) наследственному заболеванию.

29. Сроки проведения подтверждающих биохимических исследований в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», составляют не более 72 часов, молекулярно-генетических исследований – не более десяти рабочих дней.

30. Сроки проведения иммунофенотипирования лимфоцитов с оценкой дифференцировки Т и В клеток в ГАУЗ СО «ОДКБ» составляют не более 72 часов.

31. Сроки проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в ФГБНУ «МГНЦ», выполняющем функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляют не более десяти рабочих дней.

32. Новорожденных с высоким риском наличия заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями, и/или имеющих медицинские показания, врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» немедленно направляет на госпитализацию в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ» по профилю заболевания, назначает им патогенетическую терапию до получения результатов подтверждающей диагностики.

33. После получения результатов подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

34. При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач – участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 24 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на консультацию врача-генетика.

35. При наличии медицинских показаний, по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства и по согласованию с врачом-генетиком ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания новорожденный госпитализируется в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ» по профилю заболевания.

36. В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»; при необходимости – со специалистами федерального центра по профилю заболевания с применением телемедицинских технологий для определения тактики лечения.

37. Врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:

1) проводит медико-генетическое консультирование новорожденных с выявленными при проведении неонатального скрининга врожденными и (или) наследственными заболеваниями

2) определяет дальнейшую маршрутизацию ребенка с подтвержденным диагнозом:

дети с галактоземией и наследственными болезнями обмена аминокислот, органических кислот или дефектов бета-окисления жирных кислот берутся под диспансерное наблюдение врача-генетика и врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР». При отдельных формах наследственных болезней обмена в виду высокого риска развития метаболического криза ребенок подлежит экстренной госпитализации в ГАУЗ СО «ОДКБ» для клинического обследования и инициации патогенетической терапии, в том числе диетотерапии. При наличии сложных клинических ситуаций осуществляется взаимодействие с ФЦ, НМИЦ, МГЦ ЗБ уровня, в том числе в форме экстренных и плановых телемедицинских консультаций, а также направление пациентов для оказания высокотехнологичной помощи.

Дальнейшее диспансерное наблюдение, лабораторный контроль, оформление заявок на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания осуществляется врачом-генетиком и врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;

дети с впервые установленным диагнозом спинальная мышечная атрофия направляются на экстренную госпитализацию в неврологическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью клинического обследования и назначения патогенетической терапии, оформления заявки на лекарственный препарат в соответствии с действующими порядками. Ответственное лицо – Невмержицкая Кристина Сергеевна, к.м.н. заведующий неврологическим отделением ГАУЗ СО «ОДКБ», тел. (343) 231-92-73. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется врачом-неврологом ГАУЗ СО «ОДКБ»;

дети с впервые установленным диагнозом первичный иммунодефицит направляются в неотложном порядке на амбулаторную консультацию врача-иммунолога ГАУЗ СО «ОДКБ» или госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от клинических показаний по согласованию с ответственным лицом – Власовой Еленой Викторовной, к.м.н. заведующим отделом клинической иммунологии ГАУЗ СО «ОДКБ» тел. (343) 231-91-42. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ»;

дети с подтвержденным диагнозом муковисцидоз направляются на стационарное обследование в педиатрическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» или на амбулаторный прием в областной центр муковисцидоза, в зависимости от тяжести состояния пациента и по согласованию с ответственным лицом – Бегляниной Ольгой Александровной, врачом пульмонологом амбулаторного центра муковисцидоза ГАУЗ СО «ОДКБ» тел. (343) 231-92-29. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется в областном центре муковисцидоза ГАУЗ СО «ОДКБ»;

дети с подтвержденным диагнозом врожденный гипотиреоз направляются на амбулаторный прием в областной центр детской эндокринологии, по показаниям и по согласованию с Кияевым Алексеем Васильевичем, д.м.н, заведующим Областным центром детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ» тел. (343) 231-92-96 для назначения заместительной гормональной терапии;

дети с подтвержденным диагнозом врожденная дисфункция коры надпочечников направляются на амбулаторный прием в областной центр детской эндокринологии, при наличии показаний – экстренно госпитализируются в отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» (ответственное лицо – Черных Людмила Геннадьевна, к.м.н. заведующий эндокринологическим отделением ГАУЗ СО «ОДКБ», тел. (343) 231-92-46). Дальнейшее диспансерное наблюдение детей с врожденным гипотиреозом и врожденной дисфункцией коры надпочечников осуществляется в областном центре детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ»;

3) передает информацию о детях с впервые установленным диагнозом руководителям медицинских организаций по месту жительства пациента, ответственным лицам ГАУЗ СО «ОДКБ» по профилю патологии, вносит данные в «Регистр групп перинатального риска».

Приложение № 2 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 28.12.2022 № 3003 *п*

Рекомендации по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания

Для получения сухого пятна крови стандартно используется тест-бланк из фильтровальной бумаги Whatman №903. Тест-бланк представляет собой карту с областью для внесения шариковой ручкой информации о пациенте и пятью кругами, напечатанными с одной стороны пунктирной или точечной линией, для обозначения области нанесения крови.

Для проведения скрининга берется 2 тест-бланка на каждого ребенка. Для идентификации на каждом тест-бланке шариковой ручкой указываются следующие данные:

1. Номер медицинского свидетельства о рождении ребенка.
2. ФИО матери. В случае необходимости дополнительно указывается порядковый номер ребенка.
3. Дата и время взятия крови.
4. Дата рождения ребенка.

Рекомендуется подписать необходимые бланки перед взятием крови, сверяясь с данными медицинской документации.

Взятие крови медицинской сестрой проводится с соблюдением санитарно-эпидемических норм, в асептических условиях, используя одноразовые иглы-скарификаторы и перчатки, предварительно обработав кожу в месте прокола раствором антисептика.

Перед взятием крови необходимо убедиться в правильной идентификации пациента, сверив данные с титульным листом истории развития, и корректности информации, нанесенной на тест-бланки, а также наличие записи в истории развития новорожденного о назначении врачом взятия крови на неонатальный скрининг. На оба тест-бланка шариковой ручкой наносятся фактические дата и время взятия крови.

Образец крови берут не ранее, чем через 3 часа после кормления в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144–168 часов) жизни у недоношенного новорожденного.

Образец должен быть взят перед трансфузионной терапией или ЭКМО. Если образец не был взят до введения трансфузионных средств, кровь берется не ранее чем через 48–72 часа после трансфузии. В случае, если недоношенному ребенку по состоянию здоровья может быть назначена трансфузионная терапия или ЭКМО, рекомендуется взятие крови до проведения трансфузии, даже если возраст ребенка менее 144 часов. Если по достижении ребенком возраста 144 часов трансфузия не проводилась или проведена ранее, чем за 48–72 часа до взятия крови, то кровь берется заново, а тест-бланки, взятые ранее,

утилизируются. В противном случае на исследование отправляются тест-бланки, полученные перед проведением трансфузии до достижения недоношенным ребенком возраста 144 часов. Дата и время окончания последней трансфузии или ЭКМО должны быть указаны при формировании бланка-направления.

У новорожденных кровь берут только из пятки.

1. Предварительно необходимо согреть стопу ребенка, при необходимости перед процедурой обернуть стопу салфеткой, смоченной теплой водой (не выше 42 градусов) на 1–2 минуты, затем протереть область пункции стерильной салфеткой, смоченной 70% спиртом. Во избежание гемолиза крови обработанное место следует промокнуть сухой стерильной салфеткой. Взятие крови у ребенка с признаками нарушения микроциркуляции и терморегуляции может привести к искажению результатов неонатального скрининга вследствие нарушения технологии забора крови.

2. Место прокола должно быть расположено медиально от линии, проведенной от большого пальца до пятки, или латерально от линии, проведенной от мизинца до пятки (заштрихованная область – обозначена «Да»). Глубина пунктирования не должна превышать 2–5 мм.

3. Если у ребенка нет кровотечения, сделайте второй прокол на другой части той же стопы или на другой стопе.

4. После прокола подождите, пока не начнет течь кровь и не образуется висячая капля. Первая капля, образовавшаяся на месте прокола, не используется – ее стирают сухим ватным тампоном. Последующие капли поочередно наносят в круги на впитывающую мембрану только с одной стороны тест-бланка. Капля крови из пятки должна стечь на тест-бланк. Осторожно прикасаясь каплей крови к тест-бланку, позвольте тест-бланку впитать кровь, пока круг не заполнится. Чрезмерное сдавливание места прокола может вызвать гемолиз или промешивание к образцу тканевой жидкости.

5. Каплю крови нужно наносить в центр круга, при этом нельзя наносить каплю в один круг дважды. Отклонения от центра часто приводит к необходимости повторного нанесения капли на ту же область, что вызывает локальное увеличение концентрации вещества на носителе и, как следствие, завышение результатов анализа и получение ложно-положительных результатов скрининга.

6. Заполните все необходимые круги кровью. Необходимо поместить 5 пятен крови на один тест-бланк и 3 пятна крови на второй тест-бланк. Если кровоток прекращается, свернувшуюся кровь следует тщательно вытереть ватой или марлей. Аккуратно помассируйте стопу, стараясь не сдавливать.

7. Когда сбор образца завершен, сотрите излишки крови с пятки и слегка надавите на рану ватой или марлей. При необходимости нанесите гипоаллергенный точечный пластырь на место прокола.

8. После нанесения крови на тест-бланк образец выдерживают до полного высыхания в течение не менее 2-х часов при комнатной температуре, избегая попадания прямых солнечных лучей. При просушивании необходимо избегать соприкосновения тест-бланков друг с другом в области пятен крови. После высыхания тест-бланки могут быть сложены в стопку так, чтобы пятна

крови и не накладывались друг на друга и не соприкасались.

9. За это время в информационной системе должны быть сформированы бланки-направления. В истории новорожденного в соответствующих графах указывается информация о дате и времени взятия крови для НС и РНС, а также подпись сотрудника, выполнившего манипуляцию.

10. Особое внимание необходимо обратить на точность указания в медицинской информационной системе места предполагаемого нахождения ребенка после выписки (адрес по месту жительства) и способов связи с законным представителем (номер телефона и/или адрес электронной почты). Если данная информация требует коррекции, необходимо внести верные данные в медицинскую информационную систему до формирования бланка-направления.

11. Бланк-направление на НС и РНС со штрих-кодом, формируется посредством медицинской информационной системы и распечатывается на бумаге формата А4. При формировании бланка-направления фактические дата и время взятия крови вносятся в систему с тест-бланка.

12. Если ребенку проводилась трансфузионная терапия или ЭКМО, необходимо убедиться, что правильно указаны дата и время окончания последнего переливания крови или ЭКМО.

Бланк-направление на НС и РНС состоит из двух половин, на каждой из которых нанесен штрих-код, идентифицирующий данное направление.

Распечатанное направление прикрепляется к тест-бланку с помощью степлера с обратной стороны так, чтобы не перекрывать штрих-код, а идентификационные данные на тест-бланке были читаемы. Пунктирная линия, отделяющая зону с пятнами крови, должна быть совмещена с краем лист бланка-направления.

Предварительно необходимо убедиться в идентичности данных, указанных на тест-бланке и бланке-направлении.

Каждый тест-бланк с помощью степлера прикрепляется не менее, чем двумя скобками к бланку-направлению. Сначала прикрепляется тест-бланк с 5 пятнами крови. Степлер заводится через край и в диагональ, не касаясь пятен.

Затем прикрепляется тест-бланк с 3 пятнами крови. Степлер заводится через край и через область, не несущую пятен крови.

Между тест-бланками должен остаться зазор в 2-4 мм в проекции средней разделительной линии на бланке-направлении.

Бланк-направление складывается вдоль средней линии текстом внутрь.

Прикрепленные тест-бланки загибаются внутрь сложенного бланка-направления и закрываются его чистой стороной.

13. Бланки-направления с прикрепленными тест-бланками складываются в герметичную упаковку (ZIP пакет) и отправляются в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» **в течение 24 часов.**

14. Ответственность за соблюдение изложенных рекомендаций возлагается на лицо, назначенное приказом руководителя медицинской организации, где производился забор крови у новорожденного.

Памятка для родителей новорожденных детей «Расширенный неонатальный скрининг»

В нашей стране, также как в большинстве стран мира, проводится неонатальный скрининг – обследование новорожденных для раннего выявления (до развития симптомов) и лечения наследственных и врожденных заболеваний. Все расходы на неонатальный скрининг для граждан Российской Федерации, включая подтверждающую диагностику, оплачиваются за счет средств бюджета.

На какие заболевания проводится неонатальный скрининг?

Заболевания, на которые проводится обследование, очень редкие, и риск их наличия у Вашего ребенка крайне низкий. Однако, в соответствии с генетическими законами наследования этих болезней отсутствие случаев заболевания у Ваших родственников не исключает риска для ребенка.

Программа скрининга в России включает в себя обязательное обследование всех новорожденных. Ранее скрининг проводился на 5 наследственных заболеваний. Сейчас количество заболеваний расширилось до 36.

Краткая характеристика заболеваний, включенных в скрининг

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется в случае поздней диагностики или отсутствия лечения	Лечение	QR-code
Фенилкетонурия (ФКУ)	нарушение обмена аминокислоты фенилаланина, которая поступает с пищей	тяжелая умственная отсталость, судороги	специальная диета с низким содержанием фенилаланина	
Врожденный гипотиреоз (ВГ)	нарушение образования гормонов щитовидной железы	тяжелое нарушение умственного и физического развития	заместительная гормональная терапия	
Адреногенитальный синдром (АГС)	нарушение образования гормонов надпочечников	угрожающее жизни состояние и/или неправильное строение наружных половых органов	заместительная гормональная терапия	
Муковисцидоз (МВ)	нарушение транспорта солей через мембраны клеток	нарушение работы дыхательной и пищеварительной систем	комплексное лечение ферментами, антибиотиками и другими препаратами	
Галактоземия (ГАЛ)	нарушение обмена галактозы (молочного сахара), которая поступает с пищей	угрожающее жизни состояние, умственная отсталость, катаракта	специальная диета с низким содержанием галактозы	

Спинальная мышечная атрофия (СМА)	прогрессирующие поражение клеток нервной системы, отвечающих за работу скелетных мышц	мышечная слабость, задержка двигательного развития или потеря двигательных навыков, нарушение дыхания, глотания	генотерапия	
Первичный иммунодефицит (ПИД)	нарушение работы иммунной системы	инфекции различных органов, угрожающие жизни состояния, злокачественные опухоли в раннем возрасте	заместительная терапия, направленная на нарушенное звено иммунитета; трансплантация донорских гемопоэтических стволовых клеток	
Наследственные болезни обмена аминокислот, органических кислот и жирных кислот (НБО) (29 заболеваний)	различные нарушения обмена белка или жирных кислот, обусловленные недостаточностью определенных ферментов, что приводит к накоплению токсических веществ, нехватке энергии в организме	жизнеугрожающие состояния, нарушение сознания, дыхания, судороги, задержка развития, патология сердца, печени и многих других органов	специальная диета, специализированные продукты лечебного питания, препараты для коррекции обмена веществ и энергии	

Информированное добровольное согласие родителей

Обследование новорожденного проводится только при наличии письменного согласия родителя или законного представителя ребенка. От неонатального скрининга можно отказаться, однако стоит иметь в виду, что при отказе от обследования ребенка диагноз наследственного и (или) врожденного заболевания будет поставлен несвоевременно и лечение будет начато поздно, что приведет к негативным последствиям для его здоровья.

Где, как и когда проводится взятие крови для неонатального скрининга?

Образцы крови на скрининг берут в родильном доме, перинатальном центре или в больнице, где находится новорожденный ребенок. Если роды происходят в домашних условиях, необходимо незамедлительно (на 2 сутки жизни ребенка) обратиться в детскую поликлинику по месту жительства. При взятии крови для обследования в родильном доме ставится отметка о прохождении скрининга в выписке из истории развития ребенка. Если кровь была взята в поликлинике по месту жительства, информация об этом вносится в электронную/бумажную медицинскую карту ребенка.

Взятие образцов крови из пяточки новорожденного осуществляется на 2 специальных тест-бланка из фильтровальной бумаги на 2-е сутки жизни. У недоношенных детей кровь берется на 7-е сутки жизни. Эта рутинная процедура взятия небольшого количества крови из пятки новорожденного практически безболезненна и никак не травмирует ребенка.

Где и как исследуют кровь?

Тест-бланки с образцами крови отправляются в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, д. 52), в которой проводят специальные лабораторные тесты. Результаты анализов готовы на 5-е сутки жизни ребенка.

Как узнать результат?

Если Ваш лечащий врач не связался с Вами, это означает, что результат скринингового обследования отрицательный, то есть у ребенка не выявлено подозрения ни на одно из 36 скринируемых наследственных заболеваний. Важно понимать, что наследственных заболеваний много и скрининг не позволяет исключить у ребенка все болезни.

Если у ребенка выявлены изменения при неонатальном скрининге (положительный результат) и есть подозрение на одно из исследуемых заболеваний, лечащий врач

проинформирует Вас об этом по указанным в информированном согласии номеру телефона и/или адресу электронной почты. Лечащий врач объяснит, что делать дальше и даст направление на дальнейшие этапы обследования.

Всегда ли положительные результаты теста означают что ребенок болен?

Следует помнить, что положительный результат первоначального теста не всегда означает наличие болезни. При подозрении на какое-либо заболевание Вас вызовут на дальнейшее обследование – подтверждающую диагностику.

Почему важна подтверждающая диагностика, где она проводится?

Подтверждающая диагностика включает более сложные лабораторные тесты, которые проводятся в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» и/или референсном центре – ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва).

Подтверждающая диагностика важна для выбора правильной тактики лечения. По результатам подтверждающей диагностики проводится медико-генетическое консультирование и выдается заключение. Сроки проведения подтверждающей диагностики – 10 дней, но в некоторых случаях проведение лабораторной диагностики может занять больше времени. При некоторых заболеваниях лечение может быть начато до получения результатов подтверждающих тестов.

Как хранятся образцы крови ребенка?

Карточки-фильтры хранятся не менее трех лет в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка». Это важно для совершенствования методов диагностики и профилактики наследственных болезней.

Где ребенок будет лечиться, если будет выявлено наследственное заболевание?

Ребенок будет наблюдаться в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» и/или, в зависимости от особенностей, течения и осложнений заболевания, в Областной детской больнице.

Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге?

36 заболеваний, которые включены в программу расширенного неонатального скрининга, имеют лечение. Максимальная эффективность лечения достигается в случае постановки диагноза и начала терапии до появления первых симптомов.

Приложение № 4 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 28.12.2022 № 3003-12

форма

**Информированное добровольное согласие на проведение неонатального скрининга
и расширенного неонатального скрининга**

Я, _____ «___» _____ г.р.,

Ф.И.О. родителя или законного представителя ребёнка (печатными буквами)

Зарегистрированный(ая) по адресу _____

Фактически проживающий(ая) по адресу: _____

(указывается, если не совпадает с местом регистрации)

телефон для связи _____

(указание телефона означает согласие на получение информации по данному каналу связи*)

электронная почта для связи _____

(указание электронной почты означает согласие на получение информации по данному каналу связи**)

настоящим подтверждаю, что

- Я даю своё информированное добровольное согласие на проведение скринингового исследования на муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врождённый гипотиреоз, дефицит биотинидазы, галактоземию, наследственные заболевания обмена веществ, спинальную мышечную атрофию, первичные иммунодефициты (далее – скрининговое исследование)
ребёнку мужского/женского пола, рождённому

_____ (дата и время рождения)

№ медицинского свидетельства о рождении (при его наличии) _____

- Я даю свое согласие на получение информации от врача о скрининговом исследовании любыми из указанных выше способов, включая открытые каналы связи (телефон, электронная почта) при положительном результате теста или необходимости дополнительных исследований.
- Я получил(а) и прочитал(а) «Памятку для родителей новорождённых детей» и подтверждаю, что мне понятно значение всех терминов и информации, изложенных в ней.
- Я был(а) проинформирован(а) о порядке проведения скрининговых исследований, сроках готовности результата и ограничениях скрининговых исследований.
- Я даю свое согласие на хранение образцов пятен крови и/или выделенной ДНК ребёнка, полученных в ходе данного исследования, для проведения дополнительных исследований в случае необходимости.
- Я даю свое согласие на использование образцов пятен крови ребёнка и/или выделенной ДНК (в анонимном виде) для проведения научных исследований

☐ ДА

☐ НЕТ

- Я осознаю, что исследование может быть не проведено по техническим причинам (о чем я буду информирован(а)) или его результаты могут быть недостоверными вследствие ограничений методики, и я обговорил(а) с лечащим врачом все вероятные риски, которые могут быть с этим связаны.

- Я предупрежден(а) о том, что в редких случаях может потребоваться повторное взятие крови на тест-бланк и/или образца цельной крови, предоставление образца мочи.
- Я информирован(а), что в случае высокого риска наличия заболевания у ребёнка, выявленного в результате скринингового исследования, необходимо проведение дополнительных подтверждающих исследований, что потребует дополнительного обследования ребёнка, а также при некоторых заболеваниях обследования родителей ребёнка.
- Я даю свое согласие на предоставление результатов скринингового исследования специалистам медико-генетической службы (ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова»), ГАУЗ СО «ОДКБ» и/или детской поликлиники или стационара по месту рождения или пребывания ребёнка, а также главным специалистам по профилю заболевания, а также подтверждаю, что в случае необходимости повторного исследования или выявления высокого риска наличия заболевания, вышеуказанные специалисты смогут связаться со мной.
- Я осознаю, что при необходимости повторного взятия крови или проведения уточняющей (подтверждающей) диагностики, отказ или задержка выполнения этих процедур, возникшая по моей вине, может негативно повлиять на состояние здоровья ребёнка.
- Я даю своё согласие на обработку*** моих персональных данных и персональных данных ребёнка, включая информацию о состоянии здоровья и результатов исследования.
- Я полностью понимаю суть изложенного выше текста, не имею претензий к специалисту (медицинскому работнику) относительно доступности и объёма предоставленной мне информации.
- Я имел(а) возможность обсудить со специалистом медицинского учреждения, где будет осуществляться забор крови, все интересующие меня вопросы о скрининговом исследовании и получил(а) удовлетворяющие меня, исчерпывающие и однозначные ответы.

* – Я предупрежден(а) о возможных рисках, существующих при передаче информации по телефону, в том числе:

– о возможностях доступа третьих лиц к направляемой информации в процессе её передачи, а также в результате указания неправильного номера телефона;
 – существует вероятность неполучения информации по различным причинам, которые не зависят от передающего информацию (технические и другие причины).

** – Я предупрежден(а) о возможных рисках, существующих при передаче информации по электронной почте, в том числе:

– о возможностях доступа третьих лиц к направляемой информации в процессе её передачи, а также в результате указания неправильного адреса электронной почты;
 – существует вероятность неполучения информации по различным причинам, которые не зависят от отправителя (электронная почта переполнена, заблокирована или недоступна, настройка и правила обработки сообщений электронной почты на почтовом сервере не позволяют принимать сообщения интернет-домена отправителя, технические и другие причины).

*** – обработка персональных данных представляет собой сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновления, изменения), извлечение, передачу (распространение, предоставление доступа), использование, обезличивание, блокирование, удаление или уничтожение персональных данных.

дата подпись родителя или законного представителя ребёнка фамилия, инициалы

дата подпись медицинского работника должность, фамилия, инициалы

Приложение № 5 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 28.12.2022 № 3003-12

форма

**Информированное добровольное согласие на проведение подтверждающей диагностики
в рамках неонатального скрининга и/или расширенного неонатального скрининга**

Я, _____ « _____ » _____ г.р.,
Ф.И.О. родителя или законного представителя ребенка (печатными буквами)
Зарегистрированный(ая) по адресу _____

Фактически проживающий(ая) по адресу: _____

(указывается, если не совпадает с местом регистрации)

телефон для связи _____
(указание телефона означает согласие на получение информации по данному каналу связи*)

электронная почта для связи _____
(указание электронной почты означает согласие на получение информации по данному каналу связи**)

настоящим подтверждаю, что

• Я даю своё информированное добровольное согласие на проведение подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга на одно или несколько заболеваний из группы заболеваний неонатального скрининга: муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, дефицит биотинидазы, галактоземию, наследственные заболевания обмена веществ, спинальную мышечную атрофию, первичные иммунодефициты ребёнку мужского / женского пола, рождённому

(дата и время рождения)

№ медицинского свидетельства о рождении (при его наличии) _____

- Я даю свое согласие на получение информации от врача о результате подтверждающей диагностики скрининга новорожденных любыми из указанных выше способов, включая открытые каналы связи (электронная почта).
 - Я был(а) проинформирован(а) о порядке проведения подтверждающей диагностики скрининга новорожденных, сроках готовности результата и ограничениях используемых методов исследований.
 - Я даю свое согласие на хранение образцов пятен крови моего ребёнка на специальном тест-бланке, выделенной ДНК из биоматериала, полученных в ходе данного исследования для проведения дополнительных исследований в случае необходимости.
 - Я даю свое согласие на использование образцов пятен крови и/или выделенной ДНК ребёнка из биоматериала (в анонимном виде) для проведения научных исследований
- ☐ ДА
☐ НЕТ
- Я осознаю, что исследование может быть не проведено по техническим причинам (о чем я буду информирован(а)), или его результаты могут быть недостоверными вследствие ограничений методики, и я обговорил(а) с лечащим врачом все вероятные риски, которые могут быть с этим связаны.
 - Я предупрежден(а) о том, что в редких случаях может потребоваться повторное взятие крови на тест-бланк и/или образца цельной крови и/или образца мочи.

- Я подтверждаю, что в случае необходимости повторного исследования со мною могут связаться специалисты медико-генетической службы (ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова») ГАУЗ СО «ОДКБ» и/или детской поликлиники или стационара по месту пребывания ребёнка
- Я осознаю, что при необходимости повторного взятия крови и/или повторного получения образца мочи, отказ от этих процедур или задержка их выполнения, возникшие по моей вине, могут негативно повлиять на состояние здоровья ребёнка.
- Я даю свое согласие на предоставление результатов подтверждающей диагностики скрининга новорожденных специалистам медико-генетической службы (ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова») ГАУЗ СО ОДКБ и/или детской поликлиники или стационара по месту рождения или пребывания ребёнка, а также главным специалистам по профилю заболевания.
- Я даю своё согласие на обработку*** моих персональных данных и персональных данных ребёнка, включая информацию о состоянии здоровья и результатах исследования.
- Я полностью понимаю суть изложенного выше текста, не имею претензий к специалисту (медицинскому работнику) относительно доступности и объёма предоставленной мне информации.
- Я имел(а) возможность обсудить со специалистом медицинского учреждения, где будет осуществляться забор крови, все интересующие меня вопросы о подтверждающей диагностике скрининга новорожденных и получил(а) удовлетворяющие меня, исчерпывающие и однозначные ответы.

* – Я предупрежден(а) о возможных рисках, существующих при передаче информации по телефону, в том числе:

- о возможностях доступа третьих лиц к направляемой информации в процессе её передачи, а также в результате указания неправильного номера телефона;
- существует вероятность неполучения информации по различным причинам, которые не зависят от передающего информацию (технические и другие причины).

** – Я предупрежден(а) о возможных рисках, существующих при передаче информации по электронной почте, в том числе:

- о возможностях доступа третьих лиц к направляемой информации в процессе её передачи, а также в результате указания неправильного адреса электронной почты;
- существует вероятность неполучения информации по различным причинам, которые не зависят от отправителя (электронная почта переполнена, заблокирована или недоступна, настройка и правила обработки сообщений электронной почты на почтовом сервере не позволяют принимать сообщения интернет-домена отправителя, технические и другие причины).

*** – обработка персональных данных представляет собой сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновления, изменения), извлечение, передачу (распространение, предоставление доступа), использование, обезличивание, блокирование, удаление или уничтожение персональных данных.

дата	подпись родителя или законного представителя ребёнка	фамилия, инициалы
дата	подпись медицинского работника	

должность, фамилия, инициалы

Приложение № 6 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 28.12.2022 № 3003-н

форма

**Направление на проведение подтверждающей диагностики в рамках
неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга**

1. _____
(наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного);
2. _____
(контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного);
3. _____
(фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорожденного);
4. _____
(фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного);
5. _____ (дата рождения матери новорожденного);
6. _____
(документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного);
7. _____
(адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного);
8. _____ (контактный телефон матери новорожденного);
9. _____
(вид документа, удостоверяющего личность матери новорожденного, серия, номер, кем и когда выдан);
10. _____
(номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного);
11. _____ _ (дата и время родов новорожденного);
12. _____ (пол новорожденного);
13. _____
(при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок));
14. _____ (уникальный идентификационный номер тест-бланка);

15. _____ (дата и время забора образцов крови у новорожденного);
16. _____
(диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10));
17. _____
(срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней));
18. _____ (масса тела новорожденного);
19. _____
(отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии));
20. _____
(отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования)
21. _____
(серия, номер и дата медицинского свидетельства о рождении новорожденного);
22. _____
(направительный диагноз)

Подпись врача _____ / _____

Дата __ _____

Приложение № 7 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 28.12.2022 № 3003-П

Правила забора, транспортировки, доставки образцов биологического материала, направляемых в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» для проведения и/или организации проведения подтверждающей диагностики в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

Направительный диагноз	Необходимые образцы биологического материала
Наследственная болезнь обмена* (изменения, выявленные при проведении тандемной масс-спектрометрии)	Моча (минимум 5 мл.) Сухие пятна крови на тест-бланке Жидкая кровь в пробирке с ЭДТА (незамороженная, минимум 2,5 мл.) Дополнительно (только при повышенном уровне 3-гидроксиизовалерилкарнитина (C5OH)) – Жидкая сыворотка крови (незамороженная, из минимум 0,5 мл. крови)
Спинальная мышечная атрофия	Сухие пятна крови на тест-бланке Жидкая кровь в пробирке с ЭДТА (незамороженная, минимум 2,5 мл.)
Первичный иммунодефицит	1-й этап: Сухие пятна крови на тест-бланке 2-й этап: Жидкая кровь в пробирке с ЭДТА (незамороженная, 2 пробирки: 1 – минимум 1,5 мл (для ИФТ). 2- минимум 2,5 мл (для молекулярно-генетического исследования)

* Проводится тестирование на наличие следующих заболеваний: Фенилкетонурия, Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерин), Тирозинемия, тип I, Болезнь с запахом кленового сиропа мочи, Гомоцистинурия, Пропионовая ацидемия, Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B), Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D), Изовалериановая ацидемия, Глутаровая ацидемия, тип I, 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия, Глутаровая ацидемия, тип II

Первичная карнитиновая недостаточность, Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, Недостаточность митохондриального трифункционального белка, Недостаточность

карнитинпальмитоилтрансферазы тип I, Недостаточность карнитин/ пальмитоилтрансферазы, тип II, Недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы, Цитруллинемия тип 1, Аргиназная недостаточность, Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз, Бета – кетотиолазная недостаточность

Жидкая кровь с ЭДТА

Необходимо **2,5-5 мл крови** в пробирке с консервантом ЭДТА (как правило, **фиолетовая крышка**). Пробирку с кровью необходимо несколько раз аккуратно перевернуть для перемешивания с консервантом, пробирку закрыть и подписать. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом при температуре от +2 до +8 градусов или в контейнере с хладоэлементом. **Кровь нельзя замораживать!**

Пятна крови на тест бланке

Кровь собирается на стандартную карточку-фильтр (№903). На карточке-фильтре нарисованы круги, все круги должны быть пропитаны кровью насквозь. Кровь может быть как капиллярная (из пальца), так и венозная. Необходимо хорошо пропитать выделенную область на фильтре! Пятна крови на фильтровальной бумаге должны быть сухими, четкими, не смазанными. Дать крови полностью высохнуть, держа карточку на чистой поверхности. Образец высушивается 2-3 часа при комнатной температуре (нагревать и подвергать образец прямому воздействию солнечных лучей недопустимо). Образец крови вкладываете в чистый конверт, либо в чистый файл. Образец крови не должен соприкасаться с грязной поверхностью и образцами других пациентов.

Моча

Для исследования необходима порция мочи (5-15 мл) в стерильном герметичном контейнере. Если пациент находится на искусственном вскармливании, необходимо в сопроводительном письме указать принимаемые смеси. Перед перевозкой убедиться в герметичности контейнера. Перевозить контейнер в термосе при температуре +2 - +8 градусов Цельсия..

Жидкая сыворотка крови в пробирке с активатором свертывания

Кровь собирается в специальную пробирку (использовать пробирку объемом до 1,0 мл) для получения сыворотки крови с активатором свертывания (как правило, с **желтой или желто-оранжевой крышкой**). Необходимо 0,5 мл крови. Пробирку с кровью необходимо несколько раз перевернуть для перемешивания содержимого. Перевозить в термосе с пищевым льдом при температуре от +2 до +8 градусов или в контейнере с хладоэлементом. **Нельзя замораживать!**

Доставка биоматериала

Доставка образцов должна производиться как можно быстрее. Пробирки и контейнеры с биоматериалом помещают в термоконтейнеры или в обычные термосы. Необходимо обеспечить плотное закрытие контейнера, пробирки не должны свободно болтаться и грохотать. Соблюдайте температурный режим.

Маркировка образцов биологического материала

Каждый образец биологического материала должен быть подписан с обязательным указанием фамилии, имени, отчества матери новорожденного, даты рождения и пола новорожденного.

Приложение № 8 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 28.12.2022 № 3003-н

Форма

Ежемесячный отчет о проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания

Муниципальное образование: _____

Медицинская организация: _____

Отчет за _____ 20__ г.			
	Количество родившихся с 1 по 31 число (включительно)	Количество обследованных новорожденных из числа родившихся по программе НС	Количество обследованных новорожденных из числа родившихся по программе РНС
Отделение новорожденных			
Домашние роды, роды вне акушерского стационара			
Всего			

Не обследованы:
(список детей с указанием причин)

Дата составления отчета
(отправлять не позднее 4 числа месяца,
следующего за отчетным,
eozmr-neonatal@mis66.ru)

Подпись лица, ответственного
за неонатальный скрининг
на данной территории