



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ КАМЧАТСКОГО КРАЯ

ПРИКАЗ

29.12.2022 № 21-1094

г. Петропавловск-Камчатский

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

В соответствии с пунктом 2 части 1 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить

1.1 Положение об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Камчатском крае согласно Приложению 1.

1.2 Памятку для родителей новорождённых детей согласно Приложению 2.

1.3 Форму информированного добровольного согласия на проведение неонатального скрининга согласно Приложению 3.

1.4 Форму информированного отказа от проведения неонатального скрининга согласно Приложению 4.

1.5 Правила забора крови на тест-бланк для проведения неонатального скрининга у новорожденного согласно Приложению 5.

1.6 Форму информированного добровольного согласия на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга согласно Приложению 6.

1.7 Перечень заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и требующими назначения терапии до получения результатов

ретеста/подтверждающей диагностики согласно Приложению 7.

1.8 Перечень медицинских организаций Камчатского края, участвующих в проведении неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Камчатском крае согласно Приложению 8

2. Руководителям медицинских организаций Камчатского края, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов, новорожденным детям и детям раннего возраста:

2.1. Обеспечить исполнение настоящего приказа.

2.2 Обеспечить массовый (безотборный) забор крови у новорожденных детей для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в соответствии с настоящим приказом.

2.3 Назначить ответственных лиц, прошедших обучение, за взятие образцов крови у новорожденных детей и внесение данных о новорожденных в медицинскую информационную систему медицинских организаций (МИС МО) с целью формирования структурированного электронного медицинского документа (СЭМД) «Направление на неонатальный скрининг» (ННС) и дальнейшей передачи в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему (ВИМИС) «АКиНЕО».

2.4 Организовать, начиная с 01.01.2023 г., доставку образцов крови для расширенного неонатального скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в медико-генетическую консультацию, расположенную на базе ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница».

3. Главному внештатному специалисту по медицинской генетике Камчатского края обеспечить:

3.1 Координацию этапов проведения обследования новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания.

3.2 Контроль обеспечения медицинских организаций Камчатского края тест-бланками для забора крови у новорожденных для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга.

3.3 Доставку образцов крови для расширенного неонатального скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» г. Москва

3.4 Сопровождение, наблюдение детей группы риска.

4. Приказ Министерства здравоохранения Камчатского края № 385 от 17.10.2008 г. признать утратившим силу.

5. Контроль за исполнение приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения Камчатского края Мельникова О.С.

Министр



А.В. Гашков

Приложение 1 к приказу
Министерства здравоохранения
Камчатского края
от 29.12.2022 № 21-1094

Положение
об организации проведения неонатального скрининга и расширенного
скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные
заболевания в Камчатском крае.

1. Настоящее Положение устанавливает правила организации проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Камчатском крае с целью их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и тяжелых клинических последствий, а также снижения младенческой и детской смертности от врожденных и (или) наследственных заболеваний.

2. Проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга осуществляется медицинскими, имеющими лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и лабораторной генетике.

3. Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в медико-генетической консультации, расположенной на базе ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница» на следующие заболевания:

3.1. Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия — E70.0 МКБ-10);

3.2. Врожденный гипотиреоз (врожденный гипотиреоз с диффузным зобом - E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба — E03.1 МКБ-10; дисгормональный зоб — E07.1 МКБ-10; другие уточненные болезни щитовидной железы — E07.8 МКБ-10);

3.3. Муковисцидоз (кистозный фиброз с легочными проявлениями — E84.0 МКБ-10; кистозный фиброз с кишечными проявлениями — E84.1 МКБ-10; кистозный фиброз с другими проявлениями — E84.8 МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный — E84.9 МКБ-10);

3.4. Галактоземия (нарушения обмена галактозы — E74.2 МКБ-10);

3.5. Аденогенитальный синдром (врожденные аденогенитальные нарушения,

связанные с дефицитом ферментов — E25.0 МКБ-10; другие адреногенитальные нарушения — E25.8 МКБ-10; адреногенитальное нарушение неуточненное — E25.9 МКБ-10).

4. Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» г. Москва, Ломоносовский проспект, 2, на следующие заболевания или группы заболеваний:

4.1. Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии — E70.1 МКБ-10);

4.2. Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии — E70.1 МКБ-10);

4.3. Тирозинемия, тип I (нарушения обмена тирозина — E70.2 МКБ-10);

4.4. Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь "кленового сиропа" — E71.0 МКБ-10);

4.5. Гомоцистинурия (нарушения обмена серосодержащих аминокислот — E72.1 МКБ-10);

4.6. Пропионовая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

4.7. Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

4.8. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

4.9. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

4.10. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

4.11. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

4.12. Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

4.13. Изовалериановая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

4.14. 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

4.15. Глутаровая ацидемия, тип I (нарушения обмена лизина и гидроксилизина — E72.3 МКБ-10);

4.16. Глутаровая ацидемия, тип II (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);

4.17. Первичная карнитиновая недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);

4.18. Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);

4.19. Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность

(нарушения обмена жирных кислот - E71.3 МКБ-10);

4.20. Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);

4.21. Недостаточность митохондриального трифункционального белка (нарушения обмена жирных кислот- E71.3 МКБ-10);

4.22. Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I (нарушения обмена жирных кислот - E71.3 МКБ-10);

4.23. Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип II (нарушения обмена жирных кислот - E71.3 МКБ-10);

4.24. Недостаточность карнитин-ацилкарнитинтранслоказы (нарушения обмена жирных кислот - E71.3 МКБ-10);

4.25. Цитруллинемия, тип I (нарушения обмена цикла мочевины - E72.2 МКБ-10);

4.26. Аргиназная недостаточность (нарушения обмена цикла мочевины - E72.2 МКБ-10);

4.27. Бета-кетотиолазная недостаточность (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - E71.1 МКБ-10);

4.28. Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия - E70.0 МКБ-10);

4.29. Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность других уточненных витаминов группы B - E53.8 МКБ-10);

4.30. Спинальная мышечная атрофия (детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана] - G12.0 МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии - G12.1 МКБ-10; спинальная мышечная атрофия неуточненная - G12.9 МКБ-10);

4.31. Первичные иммунодефициты (иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител - D80 МКБ-10; комбинированные иммунодефициты - D81 МКБ-10; иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами - D82 МКБ-10; обычный переменный иммунодефицит - D83 МКБ-10; другие иммунодефициты - D84 МКБ-10).

Кодирование заболеваний неонатального скрининга по международной классификации болезней 10-го пересмотра (МКБ-10), международной классификации болезней 11-го пересмотра (МКБ-11), номенклатуре редких заболеваний Orphanet (ORPHAcode), в медицинской базе данных «Менделеевское наследование у человека» (OMIM) представлены в Приложении 1а.

5. Неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг осуществляется медицинскими организациями на врожденные и (или) наследственные заболевания, предусмотренными Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

6. Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные

заболевания включают массовое (безотборное) обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смертности и инвалидизации детей, предусматривающее осуществление медико-генетической консультацией (центром) следующих действий:

- 1) проведение каждому новорожденному скринингового исследования;
- 2) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 3) проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденным из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 4) медико-генетическое консультирование семей с подтвержденным диагнозом из группы врожденных и (или) наследственных заболеваний;

7. Перед получением информированного добровольного согласия/отказа на проведение неонатального скрининга законный представитель ребёнка должен быть ознакомлен с Памяткой для родителей новорождённых детей, которая представлена в Приложении 2.

8. Перед забором образцов крови заполняется информированное добровольное согласие/отказ на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания. Формы добровольного информированного согласия и отказа представлены в Приложении 3 и Приложении 4.

9. Заполненное информированное добровольное согласие/отказ хранится в медицинской организации, осуществившей забор образца крови.

10. Информация о новорожденном до взятия образцов крови и последующего проведения неонатального скрининга и (или) расширенного неонатального скрининга, не затрагивая кругов для пятен крови, вносится непосредственно на тест-бланк. Информация о новорождённом, регламентированная п.11 Положения вносится в медицинскую информационную систему медицинских организаций (МИС МО) с целью формирования структурированного электронного медицинского документа (СЭМД) «Направление на неонатальный скрининг» (ННС) и дальнейшей передачи в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему (ВИМИС) «АКиНЕО». Направление с информацией распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

11. Информация, указываемая в направлении к тест-бланку с образцом крови:

- 1) наименование медицинской организации, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного;
- 2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного;
- 3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего взятие образцов крови у новорожденного;
- 4) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;
- 5) дата рождения матери новорожденного;
- 6) номер полиса обязательного медицинского страхования (ОМС) матери;

- 7) паспортные данные матери новорожденного (серия, номер, дата и место выдачи);
- 8) страховой номер индивидуального лицевого счета (СНИЛС) матери новорожденного;
- 9) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) матери новорожденного;
- 10) адрес фактического места проживания матери новорожденного;
- 11) контактный телефон матери новорожденного;
- 12) дата и время родов;
- 13) пол новорожденного;
- 14) при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий);
- 15) уникальный идентификационный номер тест-бланка;
- 16) дата и время взятия образцов крови у новорожденного;
- 17) диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код Z00.1);
- 18) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель и дней);
- 19) масса тела новорожденного;
- 20) отметка о факте переливания крови новорожденному (да / нет), дата переливания (при наличии);
- 21) отметка о первичном / повторном направлении с указанием причины повторного исследования.

12. Забор биологического материала у новорожденных для исследования на неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг проводится в учреждениях (отделениях) родовспоможения, в т. ч. ургентных залах, также в ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница», после перевода новорожденных с тяжелой патологией, а также в детских городских поликлиниках (поликлинических отделениях) по месту прикрепления ребенка.

Забор образцов крови осуществляется на два тест-бланка. Забор образцов крови на другую бумагу или бланки не допускается.

Тест-бланк с 5 пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

Тест-бланк с 3 пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

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

14. Для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания образец крови берут из пятки новорожденного через 3 часа после кормления в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на седьмой день у недоношенного ребенка. Правила взятия образцов крови на тест-бланк приведены в Приложении 5.

15. Тест-бланк подлежит высушиванию в горизонтальном положении на сухой, чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 3 часов при комнатной температуре (15–22 градуса °С) без применения дополнительной тепловой обработки для ускорения сушки (солнечный свет, фен, батарея и т.п.), избегая соприкосновение тест-бланков между собой во время сушки.

16. Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации.

17. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в специальную упаковку (ZIP пакет) и направляются в медико-генетическую консультацию (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница»).

19. При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница», в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, осуществляется забор образцов крови у новорожденных для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

20. Тест-бланки с образцами крови (пять и три пятна) доставляются из медицинских организаций, в которых находится новорожденный, в медико-генетическую консультацию (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница») ежедневно или при необходимости один раз в два дня. Транспортировка осуществляется в сумке-холодильнике при температуре не выше 25⁰С.

21. Медико-генетическая консультация (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница»):

- осуществляет скрининговые лабораторные исследования из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденного. Сроки проведения скрининговых тестов составляют 72 часа от момента поступления тест-бланков;

- организует направление образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови для проведения расширенного неонатального скрининга в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» (г. Москва, Ломоносовский проспект, 2в) в течение 24 часов после получения тест-бланков от медицинских организаций, осуществляющих забор образцов крови.

22. При получении медико-генетической консультацией результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группам высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Для детей из группы «условно здоровые» не требуется проведения дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

25. При выявлении положительных результатов скрининга (отклонение значений от «отрезной точки»), медико-генетической консультацией формируется группа высокого риска.

26. После получения информации, новорожденный из группы высокого риска приглашается в медико-генетическую консультацию (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница») для забора образцов крови с целью проведения повторного скринингового исследования (ретеста) и транспортировки биоматериала в ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», выполняющий функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний в течение 24 часов.

27. Перед забором образцов крови заполняется информированное добровольное согласие/отказ на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках неонатального скрининга. Форма информированного добровольного согласия представлена в Приложении 6.

Заполненное информированное добровольное согласие/отказ хранятся в медицинской организации, осуществившей забор биоматериала.

28. Для заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями, ретест проводится одновременно с подтверждающими тестами в медицинской организации, выполняющей функции референс-центра. Новорожденному до получения результатов ретеста и подтверждающей диагностики назначается терапия в соответствии с клиническими рекомендациями. Перечень состояний приведен в Приложении 7.

29. При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница») немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов ретеста и подтверждающей диагностики.

30. Сроки проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в медицинской организации третьей Б группы, выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляет не более десяти рабочих дней.

31. После получения результатов подтверждающей диагностики медико-генетической консультацией (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница») формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

32. При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в медико-

генетическую консультацию к специалистам по профилю заболевания медицинских организаций для назначения лечения.

33. При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства, по согласованию с врачом-генетиком медико-генетической консультации (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница» после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания новорожденный при необходимости госпитализируется в медицинскую организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания.

34. В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре, проводится консультация с врачом-генетиком медико-генетической консультации, специалистами по профилю заболевания, консилиумом врачей с применением телемедицинских технологий медицинской организацией, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

35. Диспансерное и динамическое наблюдение пациентов с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в рамках неонатального скрининга проводится согласно клиническим рекомендациям и стандартам оказания медицинской помощи.

36. Тест-бланки с 5 пятнами крови хранятся в медико-генетической консультации не менее 3-х лет при температуре не выше +25⁰С. Тест-бланки с 3 пятнами крови хранятся в медицинских организациях 3А и Б групп не менее 1 года при температуре не выше +25⁰С. Выделенная ДНК из биологических материалов хранится в референс-центре при температуре —18⁰С. Биоматериалы после проведения подтверждающей биохимической диагностики в референс-центре утилизируются в течение одной недели.

37. Использованные тест-бланки утилизируются как отходы класса Б согласно СанПиН 2.1.7.2790–10.

Приложение 1а к приказу
Министерства здравоохранения
Камчатского края
от 29.12.2022 № 21-1094

**Кодирование заболеваний неонатального скрининга по МКБ-10, МКБ-11,
ORPHAcode, в OMIM***

Название болезни	Код по МКБ-10	Код по МКБ-11	ORPHAcode	OMIM
Врождённый гипотиреоз	E03.0 E03.1 E07.1 E07.8	5A00.0 5A00.0Z 5A0Y 5A0Z	90673 442	275200 610978 225250 218700 274400 607200 274900 274500 274600 274700 103580 274300 300523
Адреногенитальный синдром	E25.0 E25.8 E25.9	5A71.01 5A71.Y 5A71.Z	90794	201910
Галактоземия	E74.2	5C51.4	79239 352 79237 79238	230400 230200 230350
Муковисцидоз	E84.0 E84.1 E84.8 E84.9	CA25	586	219700
Фенилкетонурия	E70.0	5C50.00	716	261600
Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина)	E70.1	5C50.0Y	13 2102 238583	261640 233910
Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерин)	E70.1	5C50.0Y	226 1578 238583	261630 264070
Тирозинемия, тип I	E70.2	5C50.11	882	276700
Болезнь с запахом кленового сиропа мочи	E71.0	5C50.D0	268145	248600
Гомоцистинурия	E72.1	5C50.B	394 395 26 622	236200 236250 236270 250940 277400 277410 277380
Пропионовая ацидемия	E71.1	5C50.E0	35	606054
Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность)	E71.1	5C50.E0	27	251000

Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С)	E71.1	5C50.E0	79282	277400
Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А)	E71.1	5C50.E0	28 79310	251100
Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В)	E71.1	5C50.E0	28 79311	251110
Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы)	E71.1	5C50.E0	308425	251120
Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D)	E71.1	5C50.E0	28 79283	277410
Изовалериановая ацидемия	E71.1	5C50.E0	33	243500
Глутаровая ацидемия, тип I	E72.3	5C50.E1	25	231670
3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия	E71.1	5C50.E0	20	246450
Глутаровая ацидемия, тип II	E71.3	5C52.01	26791	231680
Первичная карнитиновая недостаточность	E71.3	5C52.00	158	212140
Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность	E71.3	5C52.01	42	201450
Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность	E71.3	5C52.01	5	609016
Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность	E71.3	5C52.01	26793	201475
Недостаточность митохондриального трифункционального белка	E71.3	5C52.01	746	609015
Недостаточность карнитинпальмитойлтрансферазы тип I	E71.3	5C52.00	156	255120
Недостаточность карнитин/ пальмитойлтрансферазы, тип II	E71.3	5C52.00	157	600649
Недостаточность карнитин/ ацилкарнитинтранслоказы	E71.3	5C52.00	159	212138
Цитруллинемия тип I	E72.2	5C50.A3	247525	215700
Аргиназная недостаточность	E72.2	5C50.A2	90	207800
Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз	E53.8	5C50.E0	79242	253270
Бета – кетотиолазная недостаточность	E71.1	5C50.DY	134	203750
Дефицит биотинидазы	E53.8	5C50.E0	79241	253260
Спинальная мышечная атрофия	G12.0 G12.1 G12.9	8B61.0	70	253300
		8B61.1	83330	253550
		8B61.2	83418	253400
		8B61.3	83419	271150
		8B61.Z	83420	
Первичные иммунодефициты	D80-D84	4A00–4A01	101977	

*МКБ-10 — международная классификация болезней 10-го пересмотра

МКБ-11 — международная классификация болезней 11-го пересмотра

ORPHAcode — номенклатура редких заболеваний Orphanet

OMIM — медицинская база данных «Менделеевское наследование у человека»

Памятка для родителей новорождённых детей

Что такое неонатальный скрининг?

Неонатальный скрининг — это обследование новорожденных для раннего выявления (до развития симптомов) и лечения наследственных и врожденных заболеваний. Все расходы на неонатальный скрининг для граждан РФ, включая подтверждающую диагностику, оплачиваются за счет средств бюджета РФ.

На какие заболевания проводится неонатальный скрининг?

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

• **Наследственные болезни обмена веществ (НБО)** — группа генетических заболеваний, при которых происходят нарушения в биохимических процессах и поражаются различные системы и органы. При большинстве НБО для лечения применяют диетотерапию, которую необходимо начать как можно раньше, чтобы сохранить здоровье ребенка.

• **Врождённый гипотиреоз** — наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжёлой умственной неполноценности. На сегодняшний день своевременно диагностированный гипотиреоз хорошо поддается гормональной терапии.

• **Адреногенитальный синдром** — группа нарушений, связанных с избыточной секрецией гормонов коры надпочечников. - Заболевание имеет различные формы, в особо тяжёлых случаях проявляется нарушением водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью. Полному излечению этот синдром не поддаётся, но его можно держать под контролем при помощи гормональной терапии.

• **Муковисцидоз** — одно из наиболее распространённых наследственных заболеваний. Проявляется поражением легких, печени, желудочно-кишечного тракта и других систем организма. Необходимо начинать лечение как можно раньше, чтобы максимально улучшить качество и продолжительность жизни.

• **Спинальная мышечная атрофия** — это тяжёлое наследственное нервно-мышечное заболевание. Болезнь может начаться с первых месяцев жизни, проявляться постепенно нарастающей слабостью мышц и приводить к тяжёлым двигательным нарушениям. В настоящее время существует терапия, которая вместе со специализированной реабилитацией может в значительной степени уменьшить проявления этого заболевания.

• **Первичные иммунодефициты (ПИД)** — это наследственные или приобретенные заболевания иммунной системы. Дети с ПИД подвержены высокому риску развития тяжёлых инфекций с первых дней жизни. Если заболевание выявлено

вовремя, повышается успешность лечения, позволяющего восстановить нормальную функцию иммунной системы.

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, 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 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 могут быть случаи, когда установления диагноза займет и больше времени. При некоторых заболеваниях лечение может быть начато до получения результатов подтверждающих тестов.

В будущем результаты подтверждающей диагностики важны для планирования беременности.

Как хранятся образцы крови ребенка?

Карточки-фильтры хранятся не менее одного года в региональной медико-генетической консультации (центре). В информированном согласии вы можете дать разрешение в том числе на использование образцов крови для научных исследований (в анонимной форме) или отказаться от него. Это важно для совершенствования методов диагностики и профилактики наследственных болезней.

Где ребенок будет лечиться, если будет выявлено наследственное заболевание?

Ребенок будет наблюдаться в медико-генетической консультации и/или, в зависимости от особенностей, течения и осложнений заболевания, у соответствующего специалиста.

Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге?

36 заболеваний, которые включены в программу расширенного неонатального скрининга, имеют достаточно эффективное лечение.

Приложение 3 к приказу
Министерства здравоохранения
Камчатского края
от 29.12.2022 № 21-1094

Форма информированного добровольного согласия на проведение неонатального скрининга

Информированное добровольное согласие на проведение 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 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 (ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», Центра расширенного неонатального скрининга, региональной медико-генетической консультации) 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 4 к приказу
 Министерства здравоохранения
 Камчатского края
 от 29.12.2022 № 21-1094

Форма информированного отказа от проведения неонатального скрининга Информированный отказ от проведения неонатального скрининга

Я _____
 (фамилия, имя, отчество — полностью)

паспорт: _____
 выдан: _____

являюсь законным представителем (мать, отец, усыновитель, опекун, попечитель) ребёнка:

 (фамилия, имя, отчество ребёнка — полностью)

_____ (дата и время рождения ребёнка)

№ медицинского свидетельства о рождении ребёнка (при наличии) _____

Я был(а) проинформирован(а) о цели, задачах и порядке проведения скринингового исследования и подтверждающей диагностики на муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врождённый гипотиреоз, дефицит биотинидазы, галактоземию, наследственные заболевания обмена веществ, спинальную мышечную атрофию, первичные иммунодефициты, сроках готовности результата и ограничениях скрининговых исследований, а также принял(а) во внимание, что скрининговое исследование проводится в первую неделю жизни ребёнка.

Я имел(а) возможность обсудить со специалистом медицинского учреждения, где может осуществляться забор крови, все интересующие меня вопросы о скрининговом исследовании и получил(а) удовлетворившие меня, исчерпывающие и однозначные ответы.

Я прочитал(а) «Памятку для родителей новорождённых детей» о скрининговом исследовании и подтверждаю, что мне понятно значение всех терминов и информации, изложенных в ней.

Я информирована (а) что при отказе от обследования ребёнка диагноз наследственного и (или) врожденного заболевания будет поставлен несвоевременно и лечение будет начато поздно, что приведет к негативным последствиям для его здоровья, вплоть до гибели ребёнка. Мне даны разъяснения о возможных негативных последствиях в случае несвоевременной постановки диагноза.

Несмотря на полученные мной разъяснения, я отказываюсь от неонатального скрининга / ретеста / подтверждающей диагностики (**необходимое подчеркнуть**) ребёнку

_____ (фамилия, имя, отчество ребенка — полностью, дата рождения)
 и всю ответственность за жизнь и здоровье ребёнка беру на себя. Подписывая данный документ своей подписью, я удостоверяю, что принятое мной решение является добровольным, текст «информированного отказа» мной прочитан, и на все возникшие у меня вопросы я получил(а) ответы. _____

Дата _____ Подпись родителя или законного представителя ребёнка _____ Расшифровка подписи _____

Отказ подписан в присутствии врача _____
 (фамилия, имя, отчество — полностью)

_____ (фамилия, имя, отчество — полностью)
 Дата _____ Подпись врача _____ Расшифровка подписи _____

Приложение 5 к приказу
Министерства здравоохранения
Камчатского края
от 29.12.2022 № 21-1094

Правила взятия крови на тест-бланк для проведения неонатального скрининга у новорожденного

Для получения сухого пятна крови стандартно используется тест-бланк из фильтровальной бумаги Whatman №903 или аналогичной (PerkinElmer 226, MunktellTFN). Тест-бланк представляет собой карту размером 100х54 мм 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.

Тест-бланк, благодаря специализированной целлюлозной пластине, выступает в качестве носителя цельной крови и используется для взятия и транспортировки биологического материала в лабораторию. Биологические молекулы адсорбируются на поверхности целлюлозы. Для адсорбции не требуется ни дополнительных реагентов, ни отдельной стадии очистки.

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

1. № медицинского свидетельства о рождении (МСР) ребенка
2. ФИО матери. В случае необходимости дополнительно указывается порядковый номер ребенка
3. Дата и время взятия крови
4. Дата рождения ребёнка

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. Также возможно использование венозной крови, взятой из пробирики с ЭДТА если по состоянию здоровья ребенку показано взятие венозной крови на другие исследования.

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.

После прокола подождите, пока не начнет течь кровь и не образуется висючая 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. Дайте впитаться достаточному количеству крови, чтобы полностью заполнить напечатанный круг на фильтровальной бумаге. Для получения одного пятна требуется около 50-100 мкл крови.

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.

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.

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.

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.

Полученные пятна крови выдерживают до полного высыхания в течение не менее 2-3 часов в горизонтальном положении, при комнатной температуре (+18 - +25 °С), 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.

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 неонатального скрининга, а также подпись сотрудника, выполнившего манипуляцию.

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.

Бланк-направление на неонатальный скрининг 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.

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

Бланк-направление на неонатальный скрининг 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.

Бланки-направления с прикрепленными тест-бланками складываются в пакет и отправляются в медико-генетическую консультацию (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница»), где проводится скрининг на 5 заболеваний.

В медико-генетической консультации (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница») бланк-направление разделяется на две половины к каждой из которых прикреплен свой тест-бланк.

Тест-бланк с 5 пятнами крови используется для проведения стандартного неонатального скрининга, а тест-бланк с 3 пятнами отсылается в центр, проводящий исследование методом ТМС.

Приложение 6 к приказу
Министерства здравоохранения
Камчатского края
от 29.12.2022 № 21-1094

Форма информированного добровольного согласия на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга

Информированное добровольное согласие на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики в рамках 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 согласие на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга на одно или несколько заболеваний из группы заболеваний неонатального скрининга: муковисцидоз, аденогенитальный 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 (ФГБНУ «МГНЦ», Центра расширенного неонатального скрининга, региональной медико-генетической консультации) 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 или задержка выполнения этих процедур, возникшая по моей вине, может негативно повлиять на состояние здоровья ребёнка.

Я даю свое согласие на предоставление результатов подтверждающей диагностики скрининга новорожденных специалистам медико-генетической службы (ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», Центра расширенного неонатального скрининга, региональной медико-генетической консультации) 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 7 к приказу
Министерства здравоохранения
Камчатского края
от 29.12.2022 № 21-1094

Перечень заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и требующими назначения терапии до получения результатов ретеста/подтверждающей диагностики

Заболевание	Порядок действий при положительном результате скрининга
Адреногенитальный синдром	<p>Контроль электролитов крови - при наличии гиперкалиемии в сочетании с гипонатриемией, необходимо начать терапию глюко-и минералокортикоидами до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p>Исследование стероидного спектра в крови методом ТМС</p> <p>При наличии у новорожденного неправильного строения наружных гениталий (в том числе наличие двустороннего крипторхизма с непальпируемыми гонадами при правильном мужском строении уретры) необходимо начать терапию до получения результатов подтверждающей диагностики</p> <p>При подтверждении диагноза врожденная дисфункция коры надпочечников на втором этапе скрининга, молекулярно-генетическая диагностика показана девочкам с правильным строением наружных гениталий и мальчикам без электролитных нарушений</p>
Недостаточность длинноцепочечной 3-ОН Ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот/ недостаточность трифункционального белка	<p>Контроль АлАт, АсАт, КФК, глюкоза, КЩС</p> <p>Терапия: кормление не реже 1 раз в 3 часа, обеспечение высокого суточного каллоража, отмена грудного вскармливания, перевод на специализированные продукты лечебного питания в течение 24 часов</p> <p>Дальнейшая терапия в соответствии с клиническими рекомендациями</p>
Недостаточность среднецепочечной АцилКоА дегидрогеназы жирных кислот	<p>Контроль: АлАт, АсАт, КФК, глюкоза</p> <p>Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: частые кормления (не реже 1 раз в 3 часа)</p>
Аргининянтарная ацидурия / Цитруллинемия тип 1	<p>Контроль: АлАт, АсАт, КЩС, уровень аммония</p> <p>Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики в соответствии с клиническими рекомендациями -обеспечение высокого суточного каллоража, ограничение поступления белка под контролем уровня аммония в крови. При регистрации уровня аммония в крови более 200 ммоль/л – назначение препаратов, связывающих аммоний</p>
Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (Лейциноз)	<p>Контроль: АлАт, АсАт, КЩС</p> <p>Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики в соответствии с клиническими</p>

	рекомендациями -обеспечение высокого суточного каллоража, ограничение поступления белка под контролем уровня аммония в крови. При регистрации уровня аммония в крови более 200 ммоль/л – назначение препаратов, связывающих аммоний
Галактоземия	Контроль: АлАт, АсАт, КЩС Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: Отмена грудного вскармливания, перевод ребенка на безлактозные смеси
Системная недостаточность карнитина	Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: Назначение левокарнитина, терапия в соответствии с клиническими рекомендациями
Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз	Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: Назначение биотина в соответствии с клиническими рекомендациями
Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-Ко А лиазы	Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: Назначение биотина в соответствии с клиническими рекомендациями
Глутаровая ацидурия, тип 2	Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: Назначение биотина в соответствии с клиническими рекомендациями

Приложение 8 к приказу
Министерства здравоохранения
Камчатского края
от 29.12.2022 № 21-1094

Перечень медицинских организаций Камчатского края, участвующих в проведении неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Камчатском крае

1. ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница»;
2. ГБУЗ «Камчатский краевой родильный дом»;
3. ГБУЗ «Петропавловск-Камчатская городская больница №2»;
4. ГБУЗ «Петропавловск-Камчатская городская детская поликлиника №1»;
5. ГБУЗ «Петропавловск-Камчатская городская детская поликлиника №2»;
6. ГБУЗ КК «Елизовская районная больница»;
7. ГБУЗ КК «Вилючинская городская больница»;
8. ГБУЗ КК «Мильковская районная больница»;
9. ГБУЗ КК «Усть-Большерецкая районная больница»;
10. ГБУЗ КК «Озерновская районная больница»;
11. ГБУЗ КК «Соболевская районная больница»;
12. ГБУЗ КК «Быстринская районная больница»;
13. ГБУЗ КК «Усть-Камчатская районная больница»;
14. ГБУЗ КК «Ключевская районная больница»;
15. ГБУЗ КК «Тигильская районная больница»;
16. ГБУЗ КК «Никольская районная больница»;
17. ГБУЗ «Корякская окружная больница»;
18. ГБУЗ КК «Карагинская районная больница»;
19. ГБУЗ КК «Олюторская районная больница»;
20. ГБУЗ КК «Пенжинская районная больница».

