

**ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
БРЯНСКОЙ ОБЛАСТИ**

ПРИКАЗ № 1427

От 29 декабря 2022 г.

г. Брянск

«Об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей Брянской области на врожденные и (или) наследственные заболевания»

В соответствии со статьей 37 Федерального закона от 21.11.2011 N 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» и Проекта Положения об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей Брянской области на врожденные и (или) наследственные заболевания

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить Положение об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей Брянской области на врожденные и (или) наследственные заболевания.
2. Утвердить 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 «Менделевское наследование у человека» (OMIM) представлены (Приложение 1).
3. Утвердить Правила взятия крови на тест-бланк для проведения неонатального скрининга у новорожденного (Приложение 2).
4. Утвердить Форму Форма информированного добровольного согласия на проведение неонатального скрининга (Приложение 3).
5. Утвердить Форму информированного отказа от проведения неонатального скрининга (Приложение 4).
6. Утвердить Памятку для родителей новорождённых детей «Неонатальный скрининг» (Приложение 5)
7. Утвердить Форму информированного добровольного согласия на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга (Приложение 6).
8. Утвердить Перечень заболеваний, характеризующихся ранними! сроками манифестации и требующими назначения терапии до получения результатов ретеста/подтверждающей диагностики (Приложение 7)
9. Главным врачам медицинских организаций, имеющим в своем составе акушерские стационары и urgentные родильные блоки, а также

- оказывающих медицинскую помощь детям, организовать оказание медицинской помощи в соответствии с Положением об организации проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга новорожденных детей Брянской области на врожденные и (или) наследственные заболевания, утвержденным настоящим приказом.
10. Контроль за исполнением приказа возложить на заместителя директора департамента здравоохранения О.И. Чиркову.
 11. Приказ подлежит обязательному опубликованию.
 12. Настоящий приказ вступает в силу с 1 января 2023 г.

Директор
департамента здравоохранения



С.А. Галаганов

Положение
об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей Брянской области на врожденные и (или) наследственные заболевания

1. Настоящее Положение устанавливает правила организации проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга новорожденных детей Брянской области на врожденные и (или) наследственные заболевания 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 детям Брянской области проводится ФГАУ «Научный центр здоровья детей» Минздрава России и медико-генетической консультацией ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр».

3. Неонатальный скрининг на территории Брянской области на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в медико-генетической консультации ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр» на следующие заболевания или группы заболеваний:

1. А. Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия — E70.0 МКБ-10). Исследование проводится до запуска расширенного неонатального скрининга
Б. Дефицит биотинидазы (недостаточность других уточненных витаминов группы В — E53.8 МКБ-10). Исследование проводится после запуска расширенного неонатального скрининга;
2. Врождённый гипотиреоз (врождённый гипотиреоз с диффузным зобом — E03.0 МКБ-10; врождённый гипотиреоз без зоба — E03.1 МКБ-10; дисгормональный зоб — E07.1 МКБ-10; другие уточненные болезни щитовидной железы — E07.8 МКБ-10);
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);
4. Галактоземия (нарушения обмена галактозы — E74.2 МКБ-10);
5. Адреногенитальный синдром (врожденные адреногенитальные 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 «Научный центр здоровья детей» Минздрава России на следующие заболевания или группы заболеваний:

1. Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии — E70.1 МКБ-10);
2. Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии — E70.1 МКБ-10);
3. Тирозинемия, тип I (нарушения обмена тирозина — E70.2 МКБ-10);
4. Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа» — E71.0 МКБ-10);
5. Гомоцистинурия (нарушения обмена серосодержащих аминокислот — E72.1 МКБ-10);
6. Пропионовая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
7. Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
8. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
9. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
10. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
11. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
12. Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
13. Изовалериановая ацидемия (другие виды нарушений обмена

- аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
14. 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
 15. Глутаровая ацидемия, тип I (нарушения обмена лизина и гидроксизина — E72.3 МКБ-10);
 16. Глутаровая ацидемия, тип II (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
 17. Первичная карнитиновая недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
 18. Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
 19. Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
 20. Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
 21. Недостаточность митохондриального трифункционального белка (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
 22. Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
 23. Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип II (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
 24. Недостаточность карнитин-ацилкарнитинтранслоказы (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
 25. Цитруллинемия, тип I (нарушения обмена цикла мочевины — E72.2 МКБ-10);
 26. Аргиназная недостаточность (нарушения обмена цикла мочевины — E72.2 МКБ-10);
 27. Бета-кетотиолазная недостаточность (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
 28. Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия — E70.0 МКБ-10);

29. Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность других уточненных витаминов группы В — E53.8 МКБ-10);
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);
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) (Приложение 1).

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 приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации, 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 смерти и инвалидизации детей, предусматривающее осуществление медико-генетической консультацией 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 (Приложение 5).

8. Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие / отказ на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания. (Приложение 3, Приложение 4).

9. Заполненное информированное добровольное согласие / отказ хранится в медицинской организации, осуществившей взятие 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. 12 настоящего 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. Взятие образцов крови осуществляется на два тест-бланка, которые выдаются медико-генетической консультацией (центром). Взятие 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 взятии 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 (Приложение 2).

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 ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр».

18. При поступлении новорожденного ребенка 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 неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

19. Тест-бланки с образцами крови (пять и три пятна) доставляются из акушерских стационаров и других медицинских организаций в которых находится новорожденный в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр» ежедневно или при необходимости один раз в два дня. Транспортировка осуществляется в сумке-холодильнике при температуре не выше 25⁰С.

20. Медико-генетическая консультация ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр» осуществляет скрининговые лабораторные исследования из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденного. Сроки проведения скрининговых тестов составляют 72 часа от момента поступления тест-бланков.

21. Медико-генетическая консультация ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр» в течение 24 часов после получения тест-бланков организует отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови ФГАУ «Научный центр здоровья детей» Минздрава России для проведения расширенного неонатального скрининга.

22. ФГАУ «Научный центр здоровья детей» Минздрава России осуществляет расширенные скрининговые лабораторные исследования из тест-бланков с 3 пятнами крови новорожденного. Сроки проведения скрининговых тестов составляют 72 часа от момента поступления тест-бланков.

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

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

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

26. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, из ФГАУ «Научный центр здоровья детей» Минздрава России в течение 24 часов передается в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр».

27. После получения информации новорожденный из группы высокого риска приглашается в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр» для взятия образцов крови для проведения повторного скринингового исследования (ретеста) в медико-генетической консультации ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр» или направления биоматериала в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва) для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики, выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний в течение 24 часов.

28. Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие / отказ на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках неонатального скрининга (Приложение 6).

29. Заполненное информированное добровольное согласие / отказ хранятся в ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр», осуществившей взятие биоматериала.

30. Для заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями, ретест проводится одновременно с подтверждающими тестами в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва), выполняющего функции референс-центра.

Новорожденному до получения результатов ретеста и подтверждающей диагностики назначается терапия в соответствии с клиническими рекомендациями. (Приложение 7).

31. При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр» 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.

32. Сроки проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва), выполняющего функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляет не более десяти рабочих дней.

33. После получения результатов подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются медицинской организацией 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 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр» или к специалистам по профилю заболевания медицинских организаций для назначения лечения.

35. При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком медико-генетической консультации ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр» после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания новорожденный при необходимости госпитализируется в медицинскую организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания.

36. В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком медико-генетической консультации ГАУЗ «Брянский клинико-диагностический центр» или медицинской организации третьей А и Б групп специалистами по профилю заболевания с применением телемедицинских технологий для определения тактики лечения.

37. 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.

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 | 230400 | | |
| | | | | | | | 352 | 230200 | | |
| 79237 | 230350 | | | | | | | | | |
| 79238 | 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 | 261640 |
| | | | | | | | | | 2102 | 233910 |
| 238583 | Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина) | E70.1 | 5C50.0Y | 226 | 261630 | | | | | |
| 1578 | | | | 264070 | | | | | | |
| 238583 | | | | | | | | | | |

| | | | | |
|--|-------|---------|-------------------------|--|
|) | | | | |
| 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 C) | E71.1 | 5C50.E0 | 79282 | 277400 |
| Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A) | E71.1 | 5C50.E0 | 28 79310 | 251100 |
| Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B) | 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- | E71.1 | 5C50.E0 | 20 | 246450 |

| | | | | |
|---|-------|---------|--------|--------|
| метилглутаровая ацидурия | | | | |
| 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 карнитинпальмитойл трансферазы тип I | E71.3 | 5C52.00 | 156 | 255120 |
| Недостаточность карнитин/ пальмитойлтрансфера зы, тип II | E71.3 | 5C52.00 | 157 | 600649 |
| Недостаточность карнитин/ ацилкарнитинтрансло казы | E71.3 | 5C52.00 | 159 | 212138 |
| Цитруллинемия тип I | E72.2 | 5C50.A3 | 247525 | 215700 |
| Аргиназная недостаточность | E72.2 | 5C50.A2 | 90 | 207800 |
| Недостаточность синтазы 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 | 8B61.0 | 70 | 253300 |
| | G12.1 | 8B61.1 | 83330 | 253550 |
| | G12.9 | 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 «Менделевское наследование у человека»

Приложение 2
к приказу департамента
здравоохранения
от 29.12.2022 № 1424.

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 100x54 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 (МСП) 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 пред 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 пробирки с ЭДТА если по состоянию здоровья ребенку показано взятие венозной крови на другие исследования.

Техника взятия крови

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.

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.

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 вносится в систему с тест-бланка.

Если ребенку проводилась трансфузионная терапия или ЭКМО,

необходимо убедиться, что правильно указаны дата и время окончания последнего переливания крови или ЭКМО.

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 региональную медико-генетическую консультацию, где проводится скрининг на 5 заболеваний.

В региональной медико-генетической консультации 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.

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, аденогенитальный 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 |
|------|--------------------------------|------------------------------|

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, аденогенитальный 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)

| | | |
|------|---------------|---------------------|
| Дата | Подпись врача | Расшифровка подписи |
|------|---------------|---------------------|

Приложение 5
к приказу департамента
здравоохранения
от 29.12.2022 № 1427.

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.
- **Врожденный гипотиреоз** — наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжелой 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 тяжелых случаях проявляется нарушением водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью. Полному излечению этот синдром не поддается, но его можно держать под контролем при помощи гормональной терапии.
- **Муковисцидоз** — одно из наиболее распространенных 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 тяжелое наследственное нервно-мышечное заболевание. Болезнь может начаться с первых месяцев жизни, проявляться постепенно нарастающей слабостью мышц и приводить к тяжелым 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 тяжелых 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 6
к приказу департамента
здравоохранения
от 29.12.2022 № 1427.

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 департамента
здравоохранения
от 29.12.2023 № 1407.

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 | – Контроль электролитов крови — при наличии гиперкалиемии в сочетании с гипонатриемией, необходимо начать терапию глюко- и минералокортикоидами до получения результатов подтверждающей диагностики; – Исследование стероидного спектра в крови методом ТМС; 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; При подтверждении диагноза врожденная дисфункция коры надпочечников на втором |

| | |
|---|---|
| | <p>этапе скрининга, молекулярно-генетическая диагностика показана девочкам с правильным строением наружных гениталий и мальчикам без электролитных нарушений.</p> |
| <p>Недостаточность длинноцепочечной 3-ОН Ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот/ недостаточность трифункционального белка</p> | <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> |
| <p>Недостаточность среднецепочечной АцилКоА дегидрогеназы жирных кислот</p> | <p>Контроль: АлАт, АсАт, КФК, глюкоза</p> <p>Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: частые кормления (не реже 1 раз в 3 часа).</p> |
| <p>Аргининянтарная ацидурия / Цитруллинемия тип 1</p> | <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> |
| <p>Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз</p> | <p>Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: Назначение биотина в соответствии с клиническими рекомендациями</p> |
| <p>Аргининянтарная ацидурия / Цитруллинемия тип 1</p> | <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> |

| | |
|---|--|
| <p>Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (Лейциноз)</p> | <p>Контроль: АлАт, АсАт, КЩС</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> |
| <p>Галактоземия</p> | <p>Контроль: АлАт, АсАт, КЩС</p> <p>Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: Отмена грудного вскармливания, перевод ребенка на безлактозные смеси</p> |
| <p>Системная недостаточность карнитина</p> | <p>Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: Назначение левокарнитина , терапия в соответствии с клиническими рекомендациями</p> |
| <p>Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз</p> | <p>Терапия до получения результатов подтверждающей диагностики: Назначение биотина в соответствии с клиническими рекомендациями</p> |

| | |
|---|---|
| <p>Аргининянтарная ацидурия / Цитруллинемия тип 1</p> | <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> |
| <p>Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (Лейциноз)</p> | <p>Контроль: АлАт, АсАт, КЩС</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> |

| | |
|---|---|
| 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 |