



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОСТОВСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

21.09.2026

№ 8

г. Ростов-на-Дону

Об утверждении Порядка проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Ростовской области

В целях реализации приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» министерство здравоохранения Ростовской области **п о с т а н о в л я е т**:

1. Утвердить:

1.1. Порядок проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Ростовской области (далее – Порядок) согласно приложению № 1 к настоящему постановлению.

1.2. Формы информированного добровольного согласия на проведение неонатального скрининга, информированного отказа от проведения неонатального скрининга, памятку для родителей новорождённых детей, информированного добровольного согласия на проведение ретестирования и (или) подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга согласно приложению № 2 к настоящему постановлению.

2. Главному врачу государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ростовской области «Перинатальный центр» (далее – ГБУ РО «ПЦ») обеспечить:

2.1. Организацию неонатального и расширенного неонатального скрининга согласно приложению № 1 к настоящему постановлению.

2.2. Заключение договора с Федеральным государственным бюджетным образовательным учреждением высшего образования «Ростовский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее - ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России) об оказании услуг по проведению исследований в рамках расширенного неонатального скрининга в Ростовской области.

2.3. Заключение договора с Федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – ФГБНУ «МГНЦ»), осуществляющим подтверждающую

диагностику.

2.4. Заключение договора с транспортной компанией по транспортировке биологического материала в ФГБНУ «МГНЦ» в течение сорока восьми часов от момента его забора у новорожденного для проведения подтверждающей диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний.

3. Главным врачам государственных медицинских организаций Ростовской области (далее – медицинские организации) обеспечить:

3.1. Назначение медицинского работника, ответственного за реализацию мероприятий по неонатальному скринингу и расширенному неонатальному скринингу на всех этапах, в соответствии с утвержденным Порядком, и предоставление информации в отдел охраны здоровья женщин и детей управления лечебно-профилактической помощи министерства здравоохранения Ростовской области.

3.2. Обучение специалистов, ответственных за проведение скрининга в территориях, методам забора крови у новорожденных.

3.3. Забор образцов крови у новорожденного для проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга, а также для проведения ретестирования и/или подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга и доставку в ГБУ РО «ПЦ».

3.4. Направление ребенка на подтверждающую диагностику в консультативный отдел медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России в течение двадцати четырех часов после получения вызова из центра.

3.5. Госпитализацию ребенка, нуждающегося в дополнительном обследовании и уточнении диагноза при подозрении на наследственное заболевание.

3.6. Лечение больных детей, выявленных при проведении обследования на наследственные болезни, специальными лечебными продуктами и лекарственными средствами в соответствии с клиническими рекомендациями и стандартами оказания медицинской помощи.

3.7. Предоставление ежемесячно в срок до пятого числа в лабораторию ГБУ РО «ПЦ» отчета о детях, родившихся с первого по тридцать первое число отчетного месяца, следующего за отчетным, для оценки эффективности реализации мероприятий по проведению неонатального и расширенного неонатального скрининга согласно приложению № 3 к настоящему постановлению.

4. Начальнику отдела охраны здоровья женщин и детей управления лечебно-профилактической помощи министерства здравоохранения Ростовской области:

4.1. Взять под личный контроль все этапы проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга во всех медицинских учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь;

4.2. Обеспечить проведение информационной поддержки массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в средствах массовой информации.

5. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на первого заместителя министра Середу А.Н.

Министр



Н.Б. Варданян

Приложение № 1
к постановлению министерства
здравоохранения Ростовской области
от 21.09.2026 № 8

ПОРЯДОК

проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга
на врожденные и (или) наследственные заболевания в Ростовской области

1. Неонатальный скрининг (далее – НС) проводится в клинко-диагностическом отделении государственного бюджетного учреждения Ростовской области «Перинатальный центр» (далее - ГБУ РО «ПЦ») на следующие врожденные и (или) наследственные заболевания:

- фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия - E70.0 МКБ-10;
- дефицит биотинидазы (недостаточность других уточненных витаминов группы В - E53.8 МКБ-10;
- 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;
- 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;
- галактоземия (нарушения обмена галактозы - E74.2 МКБ-10);
- 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.

2. Расширенный неонатальный скрининг (далее – РНС) проводится в лабораторном отделе медико-генетического центра Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Ростовский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее - МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России) на следующие заболевания или группы заболеваний:

- дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланиемии - E70.1 МКБ-10);
- дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланиемии - E70.1 МКБ-10);
- тирозинемия, тип I (нарушения обмена тирозина - E70.2 МКБ-10);
- дефицит декарбоксилазы ароматических L-аминокислот (AADC) - E70.8 МКБ-10 (другие нарушения обмена ароматических аминокислот);
- болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа» - E71.0 МКБ-10);

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот (нарушения обмена жирных кислот - E71.3 МКБ-10);

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

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

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

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

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

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

гомоцистинурия (нарушения обмена серосодержащих аминокислот - E72.1 МКБ-10);

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

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

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

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

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);

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).

3. НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания включают массовое обследование новорожденных для раннего доклинического выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней инвалидизации и смерти детей, предусматривающие следующие действия:

проведение каждому новорожденному скринингового исследования, при наличии документа, подтверждающего регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащего страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного (СНИЛС);

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

проведение (ретестирования) новорожденным из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

проведение подтверждающей диагностики с применением биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденным из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

медико-генетическое консультирование семей с подтвержденным диагнозом из группы врожденных и (или) наследственных заболеваний;

назначение специализированного лечения, организация профилактики осложнений, диспансерное наблюдение больных.

4. Проведение НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания осуществляется из сухих пятен крови, взятых у новорожденного на тест-бланк.

4.1. Подтверждающая диагностика НС и РНС может проводиться из сухих пятен крови, образца жидкой крови, мочи ребенка.

5. Взятие образцов крови для исследования на НС и РНС осуществляется в медицинских организациях родовспоможения на два тест-бланка. Фильтровальные тест-бланки выдаются ГБУ РО «ПЦ». Взятие образцов крови на другую бумагу или бланки не допускается.

За правильность взятия крови, достоверность указанных сведений в направлении и тест-бланке несет ответственность специально обученный медицинский работник медицинской организации.

6. Перед взятием крови на тест-бланк законный представитель ребёнка должен быть ознакомлен с Памяткой для родителей новорождённых детей о проведении неонатального скрининга, затем необходимо получить согласие на обработку персональных данных, информированное добровольное согласие или отказ на проведение НС и РНС.

7. Заполненное информированное добровольное согласие / отказ хранится в карте развития ребёнка в медицинской организации, осуществившей взятие образца крови / в которой заполнен отказ.

8. Забор образцов крови осуществляется всем новорожденным, родившимся в Ростовской области, из пятки на два тест-бланка (пять пятен и три пятна крови) через три часа после кормления, в возрасте двадцати четырех – сорока восьми часов жизни у доношенного, и на шестые-седьмые сутки (сто сорок четыре – сто шестьдесят восемь часов) жизни у недоношенного новорожденного, медицинской сестрой, прошедшей подготовку по забору крови в родовспомогательных учреждениях.

В случае раннего перевода новорожденного (до сорока восьми часов) по медицинским показаниям в другие медицинские учреждения, забор крови осуществляется медицинской сестрой, прошедшей подготовку по забору крови в отделении медицинского учреждения.

Образец крови должен быть взят перед трансфузионной терапией или экстракорпоральной мембранной оксигенацией (ЭКМО). Если образец крови не был взят до введения трансфузионных средств, кровь берется не ранее чем через сорок восемь-семьдесят два часа после трансфузии.

9. Направление для забора образцов крови формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку. Распечатанное направление прикрепляется к тест-бланку с образцами крови с помощью степлера с обратной стороны так, чтобы не перекрывать штрих-код, а идентификационные данные на тест-бланке были читаемы.

10. Информация, указываемая на бланке-направлении к тест-бланку с образцом крови, должна содержать следующее:

наименование медицинской организации, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного;

контактный телефон медицинской организации, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного;

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

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

дата рождения матери новорожденного;

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

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

контактный телефон матери новорожденного;

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

номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;
 дата и время родов;
 пол новорожденного;
 при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий);
 уникальный идентификационный номер тест-бланка;
 дата и время взятия образцов крови у новорожденного;
 диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код Z00.1);
 срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель и дней);
 масса тела новорожденного;
 отметка о факте переливания крови новорожденному (да / нет), дата и время переливания (при наличии);
 отметка о первичном / повторном направлении с указанием причины повторного исследования;
 серия и номер медицинского свидетельства о рождении (МСР).

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

11. После взятия крови тест-бланк подлежит высушиванию в горизонтальном положении на сухой, чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее трех часов при комнатной температуре (пятнадцать-двадцать два °С) без применения дополнительной тепловой обработки для ускорения сушки (солнечный свет, фен, батарея и тому подобное), избегая соприкосновения тест-бланков между собой во время сушки. УФ-излучение не должно попадать на тест-бланк.

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

13. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладывая друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями для передачи в ГБУ РО «ПЦ».

14. Тест-бланки с образцами крови (пять и три пятна) прикрепленные к бланкам-направлениям, доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови, в ГБУ РО «ПЦ» ежедневно с 8.00 часов до 15.00 часов, при невозможности ежедневной доставки – один раз в два дня.

15. Транспортировка тест-бланков с образцами крови осуществляется при комнатной температуре.

16. 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 взятие образцов крови у новорожденных для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания. Направление с индивидуальным номером новорожденного формируется единой информационной системой и с тест-бланком передается в ГБУ РО «ПЦ».

17. ГБУ РО «ПЦ» в течение двадцати четырех часов после получения тест-бланков организует отправку тест-бланков с тремя пятнами крови в лабораторный отдел медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

18. Сроки проведения скрининговых тестов на НС и РНС составляют не более семидесяти двух часов от момента поступления тест-бланков в ГБУ РО «ПЦ», а также в лабораторный отдел медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

19. По результатам скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группа детей с высоким риском наличия врожденных и (или) наследственных заболеваний при выявлении положительных результатов скрининга (отклонение значений от референсных величин).

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

21. Результаты новорожденных из группы высокого риска по НС в течение двадцати четырех часов передаются сотрудником ГБУ РО «ПЦ» в медицинскую организацию, в которой наблюдается новорожденный.

Ведение реестра положительных (повышенных) результатов в рамках НС осуществляется в ГБУ РО «ПЦ». Учет ведется в виде журнала, электронного регистра сотрудниками клинко-диагностического отдела ГБУ РО «ПЦ».

22. После получения информации новорожденный из группы высокого риска в течение двадцати четырех часов направляется в консультативную поликлинику ГБУ РО «ОДКБ» для взятия образцов крови для проведения повторного скринингового исследования (ретестирования).

22. В случае отсутствия возможности прибытия ребенка на обследование в консультативную поликлинику ГБУ РО «ОДКБ» в регламентированные сроки, взятие биологических образцов для проведения повторного скринингового исследования (ретеста) с их последующей отправкой в ГБУ РО «ПЦ» осуществляется по месту пребывания новорожденного.

23. Перед взятием образцов крови для проведения ретестирования на заболевания из группы НС заполняется информированное добровольное согласие / отказ на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС.

24. Заполненное информированное добровольное согласие / отказ на проведение ретестирования на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС хранится в карте развития ребёнка в медицинской организации, осуществившей взятие образца крови / в которой заполнен отказ.

25. В случае отказа от взятия биологического материала или неприбытия новорождённого для взятия образца крови данный новорождённый берется под динамическое наблюдение по предполагаемому заболеванию в медицинской организации по месту нахождения ребенка.

26. Доставка тест-бланка осуществляется в течение сорока восьми часов в ГБУ РО «ПЦ». Транспортировка тест-бланков с образцами крови для ретестирования осуществляется при комнатной температуре.

27. Сроки проведения ретестирования при НС составляют семьдесят два часа от момента поступления тест-бланков в ГБУ РО «ПЦ».

28. Результаты ретестирования при НС в течение двадцати четырех часов передаются в медицинскую организацию, в которой наблюдается новорожденный, в случае положительного результата информация о новорожденном передается также главному внештатному генетику минздрава РО.

29. После получения информации о положительном результате ретестирования на заболевания из группы НС врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение двадцати четырех часов направляет новорожденного в следующие медицинские организации:

при отсутствии клинических проявлений в консультативную поликлинику ГБУ РО «ОДКБ» для медико-генетического консультирования и взятия образцов крови и/или иных биологических образцов для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики и/или транспортировки биоматериала в ФГБНУ «МГНЦ».

при наличии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания из группы НС врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение двадцати четырех часов после получения информации направляет на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания и сообщает об этом в ГБУ РО «ПЦ» и главному внештатному генетику минздрава РО.

30. Информация о новорожденных из группы высокого риска из Ростовской области, выявленных в результате РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, включая полное заключение по исследованию передается в течение двадцати четырех часов сотрудником лабораторного отдела медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России в электронном виде в ГБУ РО «ПЦ» и главному внештатному генетику минздрава РО.

31. После получения информации новорожденный из группы высокого риска, выявленного по результатам РНС, в течение двадцати четырех часов приглашается на прием к врачу-генетику консультативной поликлиники ГБУ РО «ОДКБ».

32. После получения информации врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение двадцати четырех часов направляет новорожденного из группы высокого риска по РНС в консультативную поликлинику ГБУ РО «ОДКБ» для осмотра пациента, оценки его состояния и взятия образцов крови и/или других биологических образцов для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики.

33. Врач-генетик консультативной поликлиники ГБУ РО «ОДКБ» после осмотра направляет биологический материал новорожденного для проведения подтверждающей диагностики в ФГБНУ «МГНЦ».

Врач-генетик консультативной поликлиники ГБУ РО «ОДКБ» при необходимости направляет больного на консультацию к профильным специалистам (педиатр, эндокринолог, невролог, иммунолог, диетолог).

Новорожденному с высоким риском наличия заболевания, характеризующегося ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями до получения

результатов ретеста и подтверждающей диагностики - для заболеваний НС, результатов подтверждающей диагностики - для заболеваний РНС назначается терапия в соответствии с клиническими рекомендациями. Для заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями, входящих в НС, ретестирование и подтверждающая диагностика проводятся одновременно.

При наличии медицинских показаний врач-генетик консультативной поликлиники ГБУ РО «ОДКБ» немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска НС и РНС на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов подтверждающей диагностики.

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

35. В случае отсутствия возможности прибытия ребенка на обследование в консультативную поликлинику ГБУ РО «ОДКБ» в регламентированные сроки, взятие биологических образцов для проведения подтверждающей диагностики с их последующей отправкой в медицинскую организацию осуществляется по месту пребывания новорожденного. Доставка тест-бланка в ФГБНУ «МГНЦ» осуществляется в течение сорока восьми часов.

36. Перед взятием образцов крови и/или других биологических образцов для проведения подтверждающей диагностики заболеваний РНС заполняется информированное добровольное согласие / отказ на проведение подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС.

37. Заполненное информированное добровольное согласие / отказ на проведение подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС хранится в карте развития ребёнка в медицинской организации, осуществившей взятие образца крови / в которой заполнен отказ.

38. Направление на подтверждающую диагностику формируется в информационной системе и прикрепляется к тест-бланку с сухими пятнами крови (биологический материал (пробирки с кровью, контейнеры с мочой) маркируется - номер МСР, Ф.И.О. матери и дата рождения ребенка). Сопроводительные документы для подтверждающей диагностики - направление, полное заключение по исследованиям, проведенным в консультативной поликлинике ГБУ РО «ОДКБ», медицинские документы по состоянию ребенка (при необходимости).

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

40. После получения результатов подтверждающей диагностики ФГБНУ «МГНЦ», формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о котором передаются врачом-генетиком в

течение двадцати четырех часов в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение сорока восьми часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием к врачу-генетику консультативной поликлиники ГБУ РО «ОДКБ», который при наличии медицинских показаний привлекает к совместному осмотру врачей специалистов по профилю заболевания (невролог, эндокринолог, иммунолог, диетолог, гастроэнтеролог) для назначения лечения.

В результате осмотра формулируется окончательный диагноз, определяется дальнейшая тактика, объем и организация диспансерного наблюдения. Информация о порядке, сроках, периодичности диспансерного наблюдения, возможностях и условиях получения медицинской помощи по профилю выявленного врожденного и (или) наследственного заболевания доводится до законного представителя пациента в ходе медико-генетического консультирования.

41. Диспансерное и динамическое наблюдение пациентов с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по результатам проведенных НС и РНС осуществляется согласно клиническим рекомендациям и стандартам оказания медицинской помощи.

Сведения о постановке на диспансерное наблюдение ребенка передаются с использованием телефонной связи в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь детям (руководителю / заведующему структурным подразделением медицинской организации), рекомендации по диспансерному наблюдению и лечению. Вышеуказанная информация отражается в консультативном заключении врача-генетика, которое выдается на руки законному представителю пациента для представления лечащему врачу с целью организации и контроля за исполнением рекомендованных мероприятий. Информация также заносится в единую централизованную медицинскую информационную систему.

42. Ведение сводных списков пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС и РНС осуществляется в электронном виде в виде таблиц, за исключением нозологий, учет которых осуществляется в соответствии с Порядком ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403 «О порядке ведения федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента».

43. Тест-бланки с пятью пятнами крови хранятся в ГБУ РО «ПЦ» не менее трех лет при температуре не выше +250С.

Тест-бланки с тремя пятнами крови хранятся в ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России не менее трех лет при температуре не выше +250С.

Моча после проведения исследований сразу утилизируется. Жидкая кровь после выделения ДНК и/или проведения исследования (биохимического, молекулярно-генетического, молекулярно-цитогенетического) сразу утилизируется. Выделенная ДНК из биологических материалов хранится в референс-центре при температуре -180С не менее одного года.

44. Использованные тест-бланки с образцами крови, жидкая кровь, моча, ДНК по окончании срока хранения утилизируются как отходы класса Б согласно СанПиН 2.1.3684-21.

Приложение № 2
к постановлению министерства
здравоохранения Ростовской области
от 21.09.2026 № 8

ФОРМЫ

информированного добровольного согласия на проведение неонатального скрининга, информированного отказа от проведения неонатального скрининга, памятку для родителей новорождённых детей, информированного добровольного согласия на проведение ретестирования и (или) подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга

*Форма
Согласия
на обработку персональных данных,
разрешенных субъектом персональных данных
для распространения*

Субъект персональных данных _____
(фамилия, имя, отчество (при наличии)),
адрес: _____,
телефон: _____,
адрес электронной почты: _____,
руководствуясь ч. 9 ст. 9, ст. 10.1 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных», **даёт согласие на обработку персональных данных, разрешенных субъектом персональных данных для распространения** оператором _____
(наименование или Ф.И.О. оператора)
Вариант для оператора-организации.
наименование: _____,
адрес: _____,
ИНН: _____,
ОГРН (если известен субъекту персональных данных): _____
Вариант для оператора - физического лица.
фамилия, имя, отчество (при наличии): _____,
место жительства (пребывания): _____,
Вариант для оператора - индивидуального предпринимателя.
фамилия, имя, отчество (при наличии): _____,
ИНН: _____,
ОГРНИП (если известен субъекту персональных данных): _____

следующих персональных данных:

Категория персональных данных	Перечень персональных данных	Разрешение к распространению (да/нет)	Условия и запреты
Персональные данные	фамилия		
	имя		
	отчество (при наличии)		

	год рождения		
	месяц рождения		
	дата рождения		
	место рождения		
	адрес		
	семейное положение		
	образование		
	профессия		
	социальное положение		
	доходы		
Специальные категории персональных данных	расовая принадлежность		
	национальность		
	политические взгляды		
	религиозные убеждения		
	философские убеждения		
	состояние здоровья		
	состояние интимной жизни		
	сведения о судимости		
Биометрические персональные данные	результаты анализов ДНК		
	фотография (в том числе цифровая)		
	дактилоскопические данные		
	запись голоса		
	информация о радужной оболочке глаз		
	видеоизображение		

Сведения об информационных ресурсах оператора, посредством которых будет осуществляться предоставление доступа неограниченному кругу лиц и иные действия с персональными данными субъекта персональных данных:

Категория и перечень персональных данных	Информационный ресурс	Действия с персональными данными

Субъект персональных данных дает согласие на распространение подлежащих обработке персональных данных в следующих целях: _____,

Условия, при которых полученные персональные данные могут передаваться оператором, осуществляющим обработку персональных данных, только по его внутренней сети, обеспечивающей доступ к информации лишь для строго определенных сотрудников, либо с использованием информационно-телекоммуникационных сетей, либо без передачи полученных персональных данных:

- _____;
 - _____;
 - _____ (заполняется по желанию субъекта персональных данных).

Настоящее согласие вступает в силу со дня его подписания и действует до "___" _____ 20__ г. (вариант: в течение _____ / до момента отзыва).

Данное согласие может быть отозвано в любой момент по моему письменному заявлению.

"__" _____ г.

Субъект персональных данных:

_____ (подпись) / _____ (Ф.И.О.)

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, спинную мышечную атрофию, первичные иммунодефицит (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

Расшифровка подписи

или законного представителя ребенка

Согласие подписано в присутствии врача _____

(фамилия, имя, отчество — полностью)

Дата

Подпись врача

Расшифровка подписи

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)

_____ Дата	_____ Подпись врача	_____ Расшифровка подписи
---------------	------------------------	------------------------------

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

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

Я, _____ «__» _____ г.р.,

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

Зарегистрированный(ая) по адресу _____

Фактически проживающий(ая) по адресу: _____

(указывается, если не совпадает с местом регистрации)

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

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

настоящим подтверждаю, что

Я даю своё информированное согласие на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга на одно или несколько заболеваний из группы заболеваний неонатального скрининга: муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, дефицит биотинидазы, галактоземию, наследственные заболевания обмена веществ, спинную 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 им. акад. Н.П. Бочкова», 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

Расшифровка подписи

Согласие подписано в присутствии врача _____

(фамилия, имя, отчество полностью)

Дата

Подпись врача

Расшифровка подписи

Приложение № 3
к постановлению министерства
здравоохранения Ростовской области
от 21.09.2026 № 8

Форма № 1

Название медицинской организации				
Отчет (месяц, год)				
Общее количество новорожденных	Количество переведенных в другие отделения ФИО	Количество обследованных новорожденных	Количество не обследованных новорожденных	Причины: переведен, умер, перешел на след месяц, отказ. (ФИО телефон)
	РПН ОРИТ			

Дата _____ подпись _____
(лица, ответственного за проведение неонатального скрининга)

Форма № 2

Списки обследованных новорожденных

Название медицинской организации					
Отчет (месяц, год)					
№	Ф.И.О. матери	дата родов	дата забора	адрес проживания, телефон	примечание

Дата _____ подпись _____
(лица, ответственного за проведение неонатального скрининга)

Форма №3

Списки не обследованных новорожденных

Название медицинской организации					
Отчет (месяц, год)					
№	Ф.И.О. матери	дата родов	дата забора	адрес проживания, телефон	примечание

Дата _____ подпись _____
 (лица, ответственного за проведение неонатального скрининга)

Форма № 4

Отчет по использованию тест-бланков

Название медицинской организации						
Отчет (месяц, год)						
отчетный период с _____ по _____	остаток на начало месяца	приход бланков	к-во использованных бланков	к-во бланков, использованных для ретестов	к-во испорченных бланков	остаток на конец месяца

Дата _____ подпись _____
 (лица, ответственного за проведение неонатального скрининга)