



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

01.06.2021

№ 1181-н

г. Екатеринбург

О совершенствовании массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на территории Свердловской области

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология», в целях снижения младенческой заболеваемости и смертности от наследственных заболеваний

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:
 - 1) Положение об организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (приложение № 1);
 - 2) Рекомендации по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (приложение № 2);
 - 3) форму ежемесячного отчета по проведению неонатального скрининга (приложение № 3);
 - 4) памятку для будущих родителей «Неонатальный скрининг» (приложение № 4).
2. Главному врачу ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» Е.Б. Николаевой обеспечить:
 - 1) обследование новорожденных Свердловской области на 5 наследственных заболеваний в лаборатории неонатального скрининга;
 - 2) подтверждающую диагностику в лаборатории молекулярной диагностики для ряда наследственных болезней обмена;
 - 3) комплексное медико-генетическое консультирование детей группы риска по наследственным заболеваниям с использованием дорогостоящих исследований;
 - 4) организационно-методическое сопровождение деятельности медицинского персонала, осуществляющего проведение неонатального скрининга в медицинских организациях Свердловской области, в том числе в части освоения техники забора образцов крови у новорожденных;

5) оказание консультативной специализированной медицинской помощи, включая диспансерное наблюдение, детям с выявленной в результате неонатального скрининга патологией;

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

7) представление отчета о проведении неонатального скрининга в Министерство здравоохранения Свердловской области ежемесячно до 5-го числа месяца, следующего за отчетным.

3. И.о. главного врача ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» О.Ю. Аверьянову обеспечить оказание консультативно-диагностической и стационарной помощи детям с высоким риском наследственных болезней обмена, нуждающимся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, лечении, по направлению врача-генетика ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».

4. Руководителям государственных учреждений здравоохранения Свердловской области:

1) обеспечить проведение массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в соответствии с Положением об организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания и Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, утвержденными настоящим приказом;

2) назначить лиц, ответственных за проведение неонатального скрининга в акушерских стационарах, отделениях патологии новорожденных и детских поликлиниках, и ежегодно передавать сведения о них в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, 52, eozmr-neonatal@mis66.ru);

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

4) организовать передачу списков детей, родившихся в учреждении здравоохранения, ежедневно в электронном виде через ведомственную сеть Министерства здравоохранения Свердловской области (ViPNET сеть № 1317) по Деловой почте отдельным файлом для МУ 1566 (ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»);

5) осуществлять направление детей с высоким риском наследственных болезней обмена, нуждающихся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, по вызову медицинского работника лаборатории неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» на консультацию к врачу генетику в срок до 48 часов от момента получения информации;

б) обеспечить представление отчета о проведении неонатального скрининга в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» ежемесячно до 4-го числа месяца, следующего за отчетным, по форме, утвержденной настоящим приказом.

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

6. Заместителю Министра здравоохранения Свердловской области Е.В. Прямоносовой обеспечить контроль за использованием средств областного бюджета, выделенных на закупку оборудования и расходных материалов для проведения неонатального скрининга и подтверждающей диагностики на территории Свердловской области.

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

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

2) предоставлять отчетность в соответствующие органы.

8. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 09.10.2014 № 1298-п «О совершенствовании массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на территории Свердловской области» («Официальный интернет-портал правовой информации Свердловской области» www.pravo.gov66.ru, 2014, 16 октября, № 2639).

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

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

11. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на Заместителя Министра здравоохранения Свердловской области Е.А. Чадову.

Министр



А.А. Карлов

Положение
об организации проведения массового обследования
новорожденных детей на наследственные заболевания

1. Настоящее Положение регулирует вопросы организации проведения в медицинских организациях массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (далее – неонатальный скрининг) в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской смертности от наследственных заболеваний. Проведение неонатального скрининга регламентируется приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания».

2. Неонатальный скрининг проводится при наличии информированного добровольного согласия на проведение процедуры неонатального скрининга, которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови.

3. В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология»», забор крови новорожденного для проведения неонатального скрининга осуществляется в медицинской организации акушерского, неонатологического или педиатрического профиля.

4. Забор крови осуществляет специально подготовленный медицинский работник.

5. Забор крови проводится на 4 день жизни у доношенного или на 7 день – у недоношенного ребенка в соответствии с Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (приложение № 2 к настоящему приказу).

6. В случае ранней выписки ребёнка сотрудник роддома передает актив в детскую поликлинику по месту жительства с указанием точной даты проведения неонатального скрининга на дому. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского сотрудника для осуществления забора крови на дому в соответствии с Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (приложение № 2 к настоящему приказу).

7. Забор крови осуществляется дополнительно (кроме стандартных сроков):

1) повторно через 2 дня после начала энтерального питания, если на момент забора крови ребенок находился на парентеральном питании;

2) повторно через 48-72 часа после переливания, если первичный образец крови был взят после переливания крови;

3) повторно на 10-14 и 21-28 день жизни при мекониальном илеусе;

4) повторно на 14 день жизни, если на момент забора крови ребенок находился в РАО или ПИТ, или перед выпиской, если это произойдет раньше.

8. Данные о проведении неонатального скрининга вносятся в медицинскую документацию новорожденного.

9. Образцы крови доставляют для проведения исследований в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, д. 52) курьером в термоконтейнере с соблюдением температурного режима (+2° – +8°С) не реже одного раза в 3 дня.

10. Прием образцов крови в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» осуществляется с 8-00 до 15-00 (понедельник–пятница), с 8-00 до 14-00 (суббота), в праздничные дни – по специальному графику.

11. Лабораторные исследования образцов крови осуществляются в лаборатории неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» в срок до 10 дней после забора образца крови.

12. При получении первичных результатов обследования в лаборатории неонатального скрининга формируется «группа риска» новорожденных по наследственным заболеваниям.

13. При получении запроса из лаборатории неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» учреждением здравоохранения осуществляется направление образца крови или новорожденного ребенка, независимо от места его пребывания, на подтверждающую диагностику в срок до 48 часов.

14. В ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» новорожденным детям «группы риска» проводятся дополнительные биохимические или молекулярно-генетические исследования в зависимости от нозологии. По результатам дополнительных исследований осуществляется медико-генетическое консультирование, ставится окончательный диагноз и назначается лечение.

15. В ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» по направлению ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» госпитализируются дети, нуждающиеся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза в условиях стационара.

16. При установлении диагноза наследственного заболевания в индивидуальном порядке врачом генетиком составляется заявка на необходимое лечебное питание или лекарственное обеспечение больного ребенка и передается в отдел лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Свердловской области, лечение проводится за счет средств регионального бюджета.

17. Лабораторный контроль лечения больных детей, медико-генетическое консультирование, последующая пренатальная диагностика семьи, имеющей ребенка с наследственным заболеванием, осуществляется ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».

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

1. Забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется специально подготовленным медицинским сотрудником.
 2. Забор крови проводится натошак на 4 день жизни у доношенного и на 7 день у недоношенного ребенка.
 3. Забор крови у новорожденного проводят только на специальные тест-бланки, выдаваемые лабораторией неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».
 4. На бланк записывают следующие сведения о ребенке:
 - 1) наименование медицинского учреждения и подразделения, в котором была взята кровь;
 - 2) контактный телефон отделения, в котором взята кровь;
 - 3) роддом;
 - 4) номер истории родов;
 - 5) фамилия, имя, отчество матери новорожденного
 - 6) фамилия ребенка (если они отличаются);
 - 7) дата и время рождения ребенка;
 - 8) дата и время забора крови ребенка;
 - 9) пол;
 - 10) номер плода при многоплодной беременности;
 - 11) вес при рождении;
 - 12) доношен/недоношен (прописью);
 - 13) срок гестации;
 - 14) состояние ребенка (диагноз);
 - 15) информация о переливании;
 - 16) информация о парентеральном питании;
 - 17) адрес прописки и фактический адрес проживания матери с ребенком;
 - 18) контактный телефон родителей ребенка;
 - 19) фамилия лица, осуществившего забор крови.
- Надписи на бланке должны быть выполнены шариковой ручкой четко и разборчиво, не затрагивая пятен крови.
5. Для забора капиллярной крови у новорожденных для неонатального скрининга выбирается боковая поверхность пятки.

Место проведения пункции обрабатывается спиртовой салфеткой, во избежание гемолиза крови обработанное место следует просушить сухой стерильной салфеткой.

Пункция проводится специальным одноразовым автоматическим скарификатором, первая капля крови удаляется сухим стерильным тампоном.

Мягкие массажные движения способствуют накоплению второй капли крови, которая наносится на тест-бланк. Данным способом необходимо нанести 5 пятен крови.

Недопустимо пропитывать одну и ту же область два раза. Пятна крови должны быть указанного на бланке размера. В случае получения недостаточного количества крови, следует повторить пункцию на другой пятке.

6. Образец крови высушивается в горизонтальном положении на сухой чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 2 часов, избегая нагревания и попадания прямых солнечных лучей. Не допускается соприкосновение образцов крови между собой во время сушки.

7. Образцы крови ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность заполнения.

8. Во избежание загрязнения образцы крови упаковывают, не соприкасаясь пятнами, в чистый конверт и в специальной упаковке с соблюдением температурного режима (+2° – +8°С) доставляют для проведения исследований в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» не реже одного раза в 3 дня.

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

Приложение № 3 к приказу
 Министерства здравоохранения
 Свердловской области
 от 01.06.2021 № 1181-П

Форма

Ежемесячный отчет о проведении неонатального скрининга

Муниципальное образование: _____

Медицинская организация: _____

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

Не обследованы:
 (список детей с указанием причин)

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

Подпись лица, ответственного
 за неонатальный скрининг
 на данной территории

Приложение № 4 к приказу
 Министерства здравоохранения
 Свердловской области
 от 01.06.2021 № 7181-12

Памятка для будущих родителей «Неонатальный скрининг»

В нашей стране, также как в большинстве стран мира, проводится неонатальный скрининг – обследование всех новорожденных детей на несколько наследственных заболеваний.

Зачем проводить обследование Вашего ребенка?

Цель неонатального скрининга – выявить редкие, но тяжелые заболевания еще до развития их симптомов, и вовремя начать лечение.

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

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

Как и когда будет взят анализ у Вашего ребенка?

Кровь из пяточки у Вашего ребенка должны взять на специальный тест-бланк на 4-е сутки в роддоме, а в случае ранней выписки – на педиатрическом участке по месту жительства. У недоношенных детей анализ должны взять на 7-е сутки жизни.

Если роды произойдут вне родильного дома (в обычной больнице, дома), Вам необходимо без промедления обратиться в детскую поликлинику по месту жительства и пройти скрининг на 4-е сутки жизни.

Тест-бланк с кровью как можно быстрее отправляется в лабораторию неонатального скрининга, где пробы незамедлительно исследуют с помощью специальных очень чувствительных методов анализа.

На какие заболевания проводится обследование?

Это фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия.

Как Вы узнаете о результатах обследования?

Отсутствие вызова на дополнительное обследование будет означать нормальные результаты анализа по всем обследуемым заболеваниям. В случае подозрения на какое-либо заболевание, Вы получите вызов на дальнейшее обследование в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» или по месту жительства.

В этом случае следует помнить, что первоначальный положительный результат не всегда означает наличие заболевания. Однако не стоит откладывать прохождение дополнительного обследования.

На что следует обратить внимание?

Неонатальный скрининг проводится в определенные сроки для того чтобы своевременно выявить заболевание и начать лечение. Поэтому не откладывайте прохождение скрининга на более позднее время. Если же по разным причинам Вам не удалось пройти обследование на 4-е сутки, пройдите его как можно скорее. В этом случае не следует отказываться от проведения обследования, так как симптомы некоторых заболеваний могут проявиться позднее.

При прохождении обследования сообщите адреса и контактный телефон, по которым Вас и Вашего ребенка можно будет найти в первое время после рождения в случае положительного результата. Если Вы решили временно уехать или переехать на постоянное место жительства, обязательно сообщите новый адрес в поликлинику.