



ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ

ПРИКАЗ

09 ОКТ 2014

№ 1298-П

г. Екатеринбург

***О совершенствовании массового обследования новорожденных детей
на наследственные заболевания (неонатальный скрининг) на территории
Свердловской области***

В целях снижения младенческой заболеваемости и смертности от наследственных заболеваний и в соответствии с приложением 34 о распределении субсидий на закупку оборудования и расходных материалов для неонатального и аудиологического скрининга в учреждениях государственной и муниципальной систем здравоохранения бюджетам субъектов Российской Федерации на 2014 год Федерального закона Российской Федерации от 02.12.2013 № 349-ФЗ «О федеральном бюджете на 2014 год», приказами Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», от 15.12.2012 № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология»

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:

- 1) Протокол проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (далее – Протокол) (приложение №1);
- 2) форму ежемесячного отчета по проведению неонатального скрининга (приложение № 2);
- 3) форму отметки (клише) о проведении неонатального скрининга в карте развития новорожденного, выписном эпикризе или истории развития ребенка (приложение №3);
- 4) памятку для будущих родителей «Неонатальный скрининг» (приложение №4).

2. Заместителю министра здравоохранения Свердловской области Кивелёвой Н.Н. обеспечить контроль за использованием выделенных средств из областного бюджета, а также средств, предоставленных в виде субсидий из федерального бюджета бюджету Свердловской области на софинансирование расходных обязательств, связанных с закупкой оборудования и расходных материалов для проведения неонатального скрининга и подтверждающей диагностики на территории Свердловской области.

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

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

2) предоставлять отчетность в соответствующие органы.

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

1) обследование новорожденных детей на 16 наследственных заболеваний в соответствии с Перечнем заболеваний, включенных в программу неонатального скрининга на территории Свердловской области, в лаборатории неонатального скрининга (приложение №5);

2) обследование детей на подтверждающую диагностику второго этапа скрининга для ряда наследственных болезней обмена (с учетом результатов скрининга новорождённых методом тандемной масс-спектрометрии) в лаборатории молекулярно-генетических исследований;

3) комплексное медико-генетическое консультирование детей группы риска по наследственным заболеваниям с использованием дорогостоящих исследований;

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

5) обучение медицинских работников, осуществляющих проведение неонатального скрининга в учреждениях здравоохранения, расположенных на территории Свердловской области, независимо от их ведомственной принадлежности, технике забора крови у новорожденных;

6) информационную поддержку массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания для беременных женщин в условиях женской консультации (приложение №4);

7) предоставление отчета по проведению неонатального скрининга на территории Свердловской области в Министерство здравоохранения Свердловской области ежемесячно до 5-го числа месяца, следующего за отчетным;

8) предоставление анализа работы по проведению неонатального скрининга на территории Свердловской области в Министерство здравоохранения Свердловской области ежемесячно до 5-го числа месяца, следующего за отчетным.

5. Главному врачу ГБУЗ СО «Областная детская клиническая больница №1» Беломестнову С.Р. 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 ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

6. Руководителям государственных бюджетных учреждений здравоохранения Свердловской области:

1) обеспечить проведение массового обследования новорожденных, проживающих на территории Свердловской области, на наследственные заболевания в соответствии с утвержденным настоящим приказом Протоколом (приложение № 1);

2) назначать ежегодно лиц, ответственных за проведение неонатального скрининга в акушерских стационарах, отделениях патологии новорожденных и детских поликлиниках лечебно-профилактических учреждений. Сведения об ответственных лицах направлять в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, д.52, факс: (343) 374-31-10);

3) организовать информирование беременных женщин о проведении массового обследования новорожденных на наследственные заболевания на территории Свердловской области в условиях женской консультации с использованием памятки «Неонатальный скрининг» (приложение №4);

4) организовать передачу списков детей, родившихся в лечебно-профилактическом учреждении, в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в ежедневном режиме через ведомственную сеть Министерства здравоохранения Свердловской области (ViPNET сеть № 1317) по Деловой почте отдельным файлом для МУ 1566 (ГБУЗ СО КДЦ «ОЗМР»);

5) осуществлять направление детей с высоким риском наследственных болезней обмена, нуждающихся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза по вызову медицинского работника лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на консультацию к врачу-генетику в срок до 48 часов от момента получения информации;

6) представлять отчет по проведению неонатального скрининга в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» ежемесячно до 5-го числа месяца, следующего за отчетным по форме, утвержденной настоящим приказом (приложение №2).

7. Рекомендовать директору ФГБУ «Уральский научно-исследовательский институт охраны материнства и младенчества» Минздрава России Башмаковой Н.В., начальнику Управления здравоохранения Администрации г. Екатеринбурга А.А. Дорнбушу, руководителям ФГУЗ ЦМСЧ ФМБА осуществлять работу по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в соответствии с пунктом 7 настоящего приказа.

8. Начальнику ГБУЗ СО «Свердловский областной центр медицинской профилактики» Глуховской С.В. обеспечить тиражирование памятки «Неонатальный скрининг» для распространения среди беременных женщин (приложение № 4).

9. Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 02.03.2012 №166-п «О совершенствовании массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на территории Свердловской области» считать утратившим силу.

10. Настоящий приказ опубликовать на «Официальном интернет-портале правовой информации Свердловской области» (www.pravo.gov66.ru).

11. Контроль за выполнением настоящего приказа возложить на начальника отдела организации медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Свердловской области Татареву С.В.

Министр здравоохранения
Свердловской области

А.Р.Белявский



Протокол
проведения массового обследования новорожденных детей
на наследственные заболевания

Настоящий Протокол регулирует вопросы организации проведения массового обследования новорожденных детей (неонатальный скрининг) на наследственные заболевания в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской летальности от наследственных заболеваний в учреждениях здравоохранения, расположенных на территории Свердловской области, независимо от их ведомственной принадлежности.

Обследование новорожденного на наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия матери (законного представителя ребенка) на проведение процедуры неонатального скрининга, которое оформляет медицинский работник лечебно-профилактического учреждения (ЛПУ) по месту забора крови.

Забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется в учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов и, при необходимости, в учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь детям в соответствии с «Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания» (далее – Рекомендации) (приложение к Протоколу).

В случае ранней выписки ребёнка (на 2-3 сутки) или переводе по медицинским показаниям в детский стационар сотрудник родовспомогательного учреждения передаёт информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника) с указанием точной даты проведения неонатального скрининга. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского работника для осуществления забора крови.

Забор крови осуществляется дополнительно в случае:

- если на момент взятия крови ребенок находился на парентеральном питании, кровь берется повторно через 2 дня после начала энтерального питания;
- необходимости проведения новорожденному переливания крови (предпочтительно провести забор крови до переливания). Если образец крови был взят после переливания крови, следует повторить забор через 48 часов после переливания;

- наличия мекониального илеуса кровь берется повторно на 10-14 и 21-28 день жизни;

- нахождения ребенка на момент взятия крови в реанимационно-анестезиологическом отделении или палате интенсивной терапии, кровь берется повторно на 14 день жизни или перед выпиской (если выписка произойдет ранее 14 дня жизни).

За правильность взятия крови и достоверность указанных сведений несет ответственность специально обученный медицинский работник, заполняющий специальный фильтровальный бумажный тест-бланк. Данные о проведенном неонатальном скрининге вносятся (в зависимости от места забора крови) в карту развития новорожденного, выписной эпикриз или историю развития ребенка по форме, утвержденной настоящим приказом (приложение №3).

Тест-бланки для проведения исследований в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, д.52) доставляются курьером ЛПУ в термоконтейнере с соблюдением температурного режима (+2° – +8°C) не реже одного раза в 3 дня.

Прием образцов крови проводится в лабораторном отделе ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» с 8-00 до 15-00 (понедельник – пятница), с 8-00 до 14-00 (суббота), в праздничные дни – по специальному графику.

Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР». При получении первичных результатов обследования формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым нозологиям и группа «риска» новорожденных по наследственным заболеваниям. Дети «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований.

Дальнейшая работа ведется с детьми из группы «риска». Все новорожденные этой группы вызываются на прием к врачу-генетику в отделение медико-генетического консультирования ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

При получении вызова медицинские работники ЛПУ осуществляют направление образца крови или новорожденного ребенка, независимо от места его пребывания, в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на подтверждающую диагностику в срок до 48 часов.

Новорожденным детям группы «риска» в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» проводится комплексное медико-генетическое консультирование с использованием дополнительных методов исследований в зависимости от нозологии.

Детям из группы «риска», требующим углубленного медико-генетического консультирования с применением дорогостоящих исследований, проводится молекулярно-генетическая диагностика.

По результатам исследований детям устанавливается окончательный диагноз и назначается необходимое лечение.

По направлению врача-генетика новорожденный ребёнок, нуждающийся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза наследственного заболевания, госпитализируется в ГБУЗ СО «Областная детская клиническая больница №1».

Лабораторный контроль лечения больных детей, медико-генетическое консультирование, последующая пренатальная диагностика семьи, имеющей ребенка с наследственным заболеванием, осуществляется в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

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

1. Взятие образцов крови у новорожденных детей осуществляется специально подготовленным медицинским работником.

2. Забор крови проводится **утром, натощак**, через 3 часа после кормления на 4 день жизни у доношенного и на 7 день у недоношенного ребёнка.

Взятие крови у новорожденного проводят только на специальные тест-бланки, выдаваемые лабораторией неонатального скрининга ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» учреждениям здравоохранения, оказывающим медицинскую помощь женщинам в период родов, по количеству ежегодного числа родов и учреждениям здравоохранения, оказывающим медицинскую помощь детям. Взятие крови на любую другую бумагу или бланки не допускается. Срок годности тест-бланков должен строго отслеживаться.

3. На тест-бланк вносятся следующие сведения о ребенке:

- наименование учреждения здравоохранения, в котором произведен забор образцов крови у новорожденного ребенка;
- фамилия, имя, отчество матери ребенка;
- фамилия ребенка (если они отличаются);
- дата рождения ребенка;
- дата взятия образца крови;
- пол ребенка;
- вес при рождении;
- состояние здоровья ребенка (здоров/болен – диагноз));
- доношенный/недоношенный (прописью), срок гестации;
- адрес прописки и фактический адрес проживания матери с ребенком;
- контактный телефон родителей ребенка;
- фамилия лица, осуществившего взятие крови.

Надписи на бланке должны быть выполнены шариковой ручкой четко и разборчиво.

4. Техника забора крови из пяточной области стопы у новорожденных:

– протрите область пункции стерильной салфеткой, смоченной 70% спиртом. Высушите сухой стерильной салфеткой (во избежание гемолиза крови);

– одноразовым скарификатором (гильотинного типа) проведите пункцию кожи. Первую каплю после рассечения кожи удалите сухой стерильной салфеткой;

– мягкими массажными движениями способствуйте накоплению второй капли крови, нанесите ее на специальный тест-бланк. Обратите внимание, чтобы с лицевой и с изнаночной стороны пятно выглядело одинаково ярко и однородно, без белых вкраплений бумаги и запекшихся участков;

– нанесите данным способом 5 пятен крови. Недопустимо пропитывать одну и ту же область два раза. Пятна крови должны быть не меньше указанного на бланке размера. В случае получения недостаточного количества крови, следует повторить прокалывание.

От качества забора крови зависит точность и достоверность исследования!

5. Образец крови высушивается в горизонтальном положении на сухой чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 2 часов, без применения дополнительной тепловой обработки и избегая попадания прямых солнечных лучей. Не допускается соприкосновение бланков между собой во время сушки.

6. Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность заполнения медицинским работником ЛПУ.

7. Тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами, в чистый конверт во избежание загрязнения и в специальной упаковке с соблюдением температурного режима (+2° – +8°С) и доставляются для проведения исследований в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» не реже одного раза в 3 дня.

8. Ответственность за соблюдение изложенных рекомендаций возлагается на руководителя медицинского учреждения, где производился забор крови у новорожденного для неонатального скрининга.

Форма ежемесячного отчета по проведению неонатального скрининга

Наименование учреждения (ЛПУ):		
Отчет за 20... г.		
	число родившихся с 1 по 31 число (включительно)	число обследованных новорожденных из числа родившихся
акушерский стационар, отделение патологии новорожденных, детская поликлиника		
домашние роды, роды вне акушерского стационара		
Всего		

Дата составления отчета
(отправляется в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»
не позднее 5 числа месяца, следующего за отчетным,
факс (343) 374-31-10)

Подпись лица, ответственного
за проведение неонатального скрининга

Приложение №3
к приказу Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 09 ОКТ 2014 № 72.98-12

**Отметка (клише)
о проведении неонатального скрининга
в карте развития новорожденного, выписном эпикризе
или истории развития ребенка**

<p>НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ</p> <p>_____</p> <p>дата забора крови</p> <p>_____</p> <p>Ф.И.О лица, осуществившего забор крови</p> <p>_____</p> <p>наименование учреждения</p>
<p>ОСОБЫЕ ОТМЕТКИ:</p>

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
И других наследственных нарушений обмена	нарушения обмена аминокислот, органические ацидемии, дефекты β -окисления жирных кислот	внезапная смерть, судороги, угнетение нервной системы, рвота, снижение интеллекта и др.	специальная диета и/или прием лекарственных препаратов

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 берется 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, ряд нарушений обмена аминокислот, ряд органических ацидемий и дефектов β -окисления жирных кислот.

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 ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» или по месту жительства.

В этом случае следует помнить, что первоначальный положительный результат не всегда означает наличие заболевания. Однако не стоит откладывать проведение 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 проведение 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 детскую поликлинику.

При взятии крови для обследования в роддоме ставится отметка о прохождении скрининга в выписке из карты развития новорожденного. Если кровь была взята в детской поликлинике по месту жительства – отметка ставится в амбулаторной карте ребенка (история развития ребенка).

Перечень заболеваний, включенных в программу неонатального скрининга на территории Свердловской области.

1. Фенилкетонурия*
2. Врожденный гипотиреоз
3. Адрено-генитальный синдром
4. Муковисцидоз
5. Галактоземия
6. Лейциноз*
7. Тирозинемия (тип 1)*
8. Цитруллинемия*
9. Множественная карбоксилазная недостаточность*
10. Недостаточность очень длинных цепей ацил-СоА-дегидрогеназы жирных кислот*
11. Недостаточность средних цепей ацил-СоА-дегидрогеназы жирных кислот*
12. Недостаточность митохондриального трифункционального белка. /Недостаточность длинных цепей гидроксиацил-СоА-дегидрогеназы жирных кислот*
13. Глютаровая ацидурия (тип 1)*
14. Изовалериановая ацидемия*
15. Метилмалоновая ацидемия*
16. Пропионовая ацидемия*

**проводится методом тандемной масс-спектрометрии*

Примечание: при проведении данных исследований может быть выявлено подозрение на ряд других нарушений обмена.