



ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ

ПРИКАЗ

03.09.2026

№ 1248-н

г. Екатеринбург

**О диагностике наследственных болезней обмена веществ
у несовершеннолетних на территории Свердловской области**

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», в целях раннего выявления наследственных болезней обмена веществ, профилактики инвалидности и снижения детской смертности от наследственных заболеваний

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:

1) перечень показаний к направлению детей, проживающих в Свердловской области, на диагностику наследственных болезней обмена веществ (далее – Перечень) (приложение № 1);

2) протокол проведения обследования детей на наследственные болезни обмена веществ (далее – Протокол) (приложение № 2);

3) форму направления в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» для обследования на наследственные заболевания обмена веществ методом tandemной масс-спектрометрии (приложение № 3);

4) форму направления в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» для исследований органических кислот мочи методом газовой хроматографии с масс-спектрометрией (приложение № 4);

5) перечень факторов, способных повлиять на результат исследования на наследственные болезни обмена веществ (приложение № 5).

2. Руководителям государственных учреждений здравоохранения Свердловской области обеспечить:

1) направление детей на консультацию врача-генетика ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» при наличии показаний согласно Перечню;

2) обследование детей, находящихся в стационаре, в соответствии с Протоколом;

3) доставку биоматериала в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» в соответствии с Протоколом;

4) при получении информации из ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» о наличии показаний к консультации врача-генетика по результатам лабораторной диагностики на наследственные

болезни обмена веществ (далее – НБО) направление пациентов на очную консультацию врача-генетика или оформление заявки на телемедицинскую консультацию в режиме «врач – врач» с целью дообследования и уточнения диагноза.

3. Рекомендовать и.о. директора ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России А.В. Шерстобитову, и.о. начальника ФГБУЗ ЦМСЧ № 31 ФМБА России М.С. Андреевой, и.о. начальника ФГБУЗ ЦМСЧ № 32 ФМБА Е.В. Семеновых, начальнику ФГБУЗ ЦМСЧ № 91 ФМБА Мишукову В.В., и.о. начальника ФГБУЗ ЦМСЧ № 121 ФМБА И.В. Корминой, генеральному директору ООО «Европейский медицинский центр «УГМК-Здоровье» М.С. Склару, директору ООО «Наш медицинский центр «Парацельс» Н.Л. Казаковой осуществлять работу по проведению обследования детей на НБО в соответствии с пунктом 2 настоящего приказа.

4. И.о. главного врача ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» А.А. Павловой обеспечить:

- 1) обследование детей Свердловской области на НБО;
- 2) проведение медико-генетического консультирования по результатам лабораторного исследования на НБО по показаниям;
- 3) проведение подтверждающей диагностики в лабораториях селективного скрининга и молекулярной диагностики для ряда НБО;
- 4) в случае необходимости направление биоматериала на исследование в федеральные центры в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»;
- 5) проведение медико-генетического консультирования семей по результатам обследования;
- 6) диспансерное наблюдение за пациентами с выявленными НБО;
- 7) передачу в Центр орфанных заболеваний ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» информации о детях с впервые выявленными НБО.

5. Главному врачу ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» О.Ю. Аверьянову обеспечить оказание консультативно-диагностической и стационарной помощи детям с НБО по направлению врачей-генетиков ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».

6. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 01.06.2022 № 1180-п «О диагностике наследственных болезней обмена веществ у детей методом тандемной масс-спектрометрии на территории Свердловской области» («Официальный интернет-портал правовой информации Свердловской области» (www.pravo.gov66.ru), 2022, 25 апреля, № 34377).

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

8. 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.

9. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на Советника Заместителя Губернатора Свердловской области – Министра – начальника управления организации медицинской помощи детям и родовспоможения Министерства здравоохранения Свердловской области Е.А. Чадову.

Заместитель Губернатора
Свердловской области –
Министр здравоохранения
Свердловской области



Т.Л. Савинова

Приложение № 1
к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 03.09.2016 № 1248-н

Перечень показаний к направлению детей, проживающих в Свердловской области, на диагностику наследственных болезней обмена веществ:

- 1) Сходные случаи заболевания в семье;
- 2) Случаи внезапной смерти ребенка в раннем возрасте в семье;
- 3) Резкое ухудшение состояния после кратковременного периода нормального развития ребенка. Бессимптомный промежуток может составлять от нескольких часов до нескольких недель и зависит от природы дефекта, режима питания и других факторов;
- 4) Необычный запах тела и/или мочи («сладкого», «мышинного», «вареной капусты», «запах потных ног» и др.);
- 5) Особенности фенотипа: гипопигментация, лицевые дисморфии и врожденные пороки развития в сочетании с неврологической патологией, задержка физического развития неустановленной этиологии;
- 6) Неврологические нарушения: нарушения сознания (синдром угнетения, летаргия, кома), судороги, изменение мышечного тонуса (диффузная мышечная гипотония или спастический тетрапарез), координаторные нарушения, нарушения походки, офтальмоплегия, окулогирные кризы, экстрапирамидные нарушения, задержка психомоторного развития неустановленной причины, нарушения мозгового кровообращения, инсультоподобные эпизоды, радиологические признаки нейрометаболического заболевания;
- 7) Надпочечниковая недостаточность;
- 8) Нарушения со стороны других органов и систем (нарушение сосания, глотания, отказ от еды, синдром рвот и срыгиваний, дегидратация, желтуха, гепатомегалия, цирроз печени, гепатоспленомегалия, дисфункция печени, кардиомиопатия, почечно-тубулярная дисфункция, геморрагический синдром, катаракта, дыхательные нарушения – респираторный дистресс-синдром, брадипноэ, тахипноэ, апноэ, прерывистое дыхание, икота), рецидивирующие переломы, остеопороз);
- 9) Рейе-подобный синдром;
- 10) Изменение показателей крови и мочи - тромбоцитопения, нейтропения, анемия, метаболический кетоацидоз/ацидоз, респираторный алкалоз, гипогликемия/гипергликемия, гипербилирубинемия неясной этиологии, гипераммониемия, гиперлактатемия, повышение активности печеночных ферментов, креатинфосфокиназы, кетонурия, миоглобинурия, гипергомоцистеинемия.

Приложение № 2
к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 03.09.2026 № 1248-н

Протокол проведения обследования детей на наследственные болезни обмена веществ

1. Настоящий протокол проведения обследования детей на наследственные болезни обмена веществ (далее – НБО) регулирует вопросы организации проведения в государственных учреждениях здравоохранения Свердловской области обследования детей на НБО методом tandemной масс-спектрометрии (далее - ТМС) и методом газовой хроматографии с масс-спектрометрией (далее - ГХ-МС) в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской смертности от наследственных заболеваний.

2. Протокол регламентируется приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

3. Обследованию подлежат дети, находящиеся в реанимационных отделениях, палатах интенсивной терапии, отделениях патологии новорожденных, инфекционных, гастроэнтерологических, неврологических, педиатрических, эндокринологических отделениях, согласно показаниям к направлению детей Свердловской области на диагностику наследственных болезней обмена веществ, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Свердловской области.

4. Направление на лабораторное исследование методом ТМС и ГХ-МС оформляется по форме, утвержденной приказом Министерства здравоохранения Свердловской области.

5. Взятие крови ребенку осуществляется натошак (через 2 часа после кормления для грудных детей) специально подготовленным медицинским сотрудником.

Если ребенку требуется переливание крови, предпочтительно провести взятие крови до переливания либо через 48-72 часа после переливания.

6. Взятие крови проводят только на специальные тест-бланки, выдаваемые лабораторией неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».

Медицинский сотрудник, осуществляющий взятие крови, контролирует срок годности тест-бланков.

Все записи на бланке должны быть выполнены шариковой ручкой печатными буквами в полном объеме, согласно указанным на тест-бланке полям, с указанием даты и времени взятия крови, фамилии лица, осуществившего забор крови.

7. Алгоритм соблюдения техники забора капиллярной крови:

1) место проведения пункции обработайте спиртовой салфеткой;

2) обработанное место просушите сухой стерильной салфеткой во избежание гемолиза крови;

3) автоматическим одноразовым скарификатором проведите пункцию кожи;

4) первую каплю после рассечения кожи удалите сухой стерильной салфеткой;

5) массажными движениями способствуйте накоплению второй капли крови, нанесите ее на специальный тест-бланк;

6) обратите внимание, чтобы с лицевой и с изнаночной стороны пятно выглядело одинаково ярко и однородно, без белых вкраплений бумаги и запекшихся участков;

7) 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 пункцию.

8) образец крови высушите в горизонтальном положении на сухой чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 2 часов, избегая нагревания и попадания прямых солнечных лучей, не допуская соприкосновения бланков между собой во время сушки.

8. Просушенные тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами, в чистый конверт во избежание загрязнения и в специальной упаковке с соблюдением температурного режима ($+2^{\circ}\text{C}$ – $+8^{\circ}\text{C}$) доставляются для проведения исследований в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» в течение 48 часов.

За соблюдение технологии взятия крови и достоверность сведений ответственность несет медицинский работник, выполняющий технологию и заполняющий специальный фильтровальный бумажный тест-бланк.

9. Забор мочи осуществляется предпочтительно утром в день отправки с исключением употребления ребенком большого количества жидкости за 8-12 часов до сбора.

За 3 суток до сбора мочи желательно не употреблять в пищу фрукты, соки, варенье, шоколад, кофе, какао, конфеты.

Забор мочи проводится в чистый стерильный контейнер для сбора мочи, минимальный объем мочи – 10–12 мл. На контейнере разборчиво указывается фамилия, имя, отчество, дата рождения ребенка, дата и время взятия образца мочи.

Взятые образцы мочи упаковываются отдельно от тест-бланков, проверяются на герметичность контейнера и с соблюдением температурного режима ($+2^{\circ}\text{C}$ – $+8^{\circ}\text{C}$) доставляются для проведения исследований в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» в течение 12 часов.

10. На бланках направлений лечащий врач указывает получаемые пациентом лекарственные препараты и особенности диеты (при наличии). Особое внимание необходимо обратить на прием противосудорожных препаратов, лево-карнитина, введение жировых эмульсий, аминокислотных смесей (энтерально и парентерально), витаминов, голодание.

11. График приема образцов биоматериала в лабораторном отделе ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, 52, тел. (343) 374-31-10):

понедельник - пятница с 8-00 до 19-00;

выходные и нерабочие праздничные дни:

- образцов сухой крови - с 8-00 до 15-00,
- образцов мочи - по специальному графику.

12. Лабораторные исследования образцов крови и мочи осуществляются в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» в срок до 10 рабочих дней после доставки образца биоматериала. Если необходимо проведение срочного исследования, на бланке направления ставится отметка «срочно».

13. Лаборатория селективного скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» передает все заключения по выполненным исследованиям в медицинскую организацию, направившую биоматериал, в срок до 24 часов после получения результатов, по защищенным каналам связи.

14. При выявлении отклонений в результатах исследования лаборатория селективного скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» указывает на бланке заключения информацию о необходимости проведения повторного исследования или о необходимости консультации врача-генетика в форме:

- телемедицинской консультации в режиме «врач-врач» в случае нахождения ребенка в стационаре,

- очной консультации в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» с указанием даты и времени консультации.

15. Врач медицинской организации, направившей биоматериал на исследование на НБО, обязан проинформировать пациента (его законного представителя) о дате и времени очной консультации врача-генетика ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», в том числе и в случае, когда на момент получения измененных результатов обследования ребенок уже выписан из стационара.

Данная информация указывается в выписном эпикризе в разделе рекомендации и передается в поликлинику по месту прикрепления ребенка.

16. Направление на консультацию врача-генетика ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» оформляет участковый врач-педиатр в поликлинике по месту прикрепления ребенка.

17. Врач-генетик ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» проводит консультирование детей, попавших в группу риска по НБО, назначает дополнительные молекулярно-генетические и/или биохимические исследования в зависимости от показаний.

Исследования проводятся на базе действующих лабораторий ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», при необходимости в медико-генетическом центре III Б группы – ФГБНУ МГНЦ имени Н.П. Бочкова. По результатам исследований и подтверждающей диагностики

врач-генетик ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» устанавливает окончательный диагноз, назначает лечение, при наличии показаний проводит медико-генетическое консультирование и обследование членов семьи.

18. При наличии показаний, по направлению врача-генетика ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» ребенок, нуждающийся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза наследственного заболевания, госпитализируется в ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница», в том числе и в неотложной форме.

19. При наличии показаний (определение тактики обследования в диагностически сложных случаях; назначение терапии, в том числе незарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами и др.) оказание специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи осуществляется в федеральных государственных медицинских организациях Министерства здравоохранения Российской Федерации.

20. Лабораторный контроль эффективности терапии детей с НБО, медико-генетическое консультирование, последующая пренатальная диагностика семьи осуществляется в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».

Приложение № 3
к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 03.09.2026 № 1248-н

НАПРАВЛЕНИЕ

в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»
для обследования на наследственные заболевания обмена веществ
методом tandemной масс-спектрометрии

Направляющая МО, отделение _____

ФИО врача _____

Телефон лечащего врача _____

Дата забора биоматериала ____/____/____/

Время забора биоматериала ____:____

Вид биоматериала Кровь сухая капля

Вид исследования Количественное определение аминокислот, сукциниацетона, нуклеозидов, лизофосфолипидов, свободного карнитина и ацилкарнитинов методом tandemной масс-спектрометрии

ФИО пациента _____ Пол М / Ж

Дата рождения _____ Номер СНИЛС _____

ФИО матери _____

Диагноз (с кодом по МКБ) _____

Принимаемые пациентом лекарственные препараты, биологические факторы, способные повлиять на результат исследования (при наличии) _____

Дата направления

Подпись врача, расшифровка

Приложение № 4
к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 03.09.2026 № 1248-н

НАПРАВЛЕНИЕ
в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»
для исследований органических кислот мочи
методом газовой хроматографии с масс-спектрометрией

Направляющая МО, отделение _____
ФИО врача _____
Телефон лечащего врача _____

Дата забора биоматериала ____/____/____/

Время забора биоматериала ____:____

Вид биоматериала моча

Вид исследования количественное определение органических кислот мочи методом газовой хроматографии с масс-спектрометрией

ФИО пациента _____ Пол М / Ж

Дата рождения _____ Номер СНИЛС _____

ФИО матери _____

Диагноз (с кодом по МКБ) _____

Принимаемые пациентом лекарственные препараты, биологические факторы, способные повлиять на результат исследования (при наличии) _____

Дата направления

Подпись врача, расшифровка

Приложение № 5
к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 03.09.2026 № 1248-н.

**Перечень факторов, способных повлиять
на результат исследования на наследственные
болезни обмена веществ:**

1. Бактериальное загрязнение
2. Голодание, анорексия, неполноценное питание
3. Специализированная диета (низкобелковая, гипокалорийная, низкожировая, низкоуглеводная и другие)
4. Отравление этиленгликолем
5. Лечение аллопурином
6. Лечение β-азауридином
7. Лечение лево-карнитином
8. Прием препаратов лития
9. Прием препаратов, содержащих вальпроовую кислоту
10. Введение аминокислотных смесей
11. Введение жировых смесей/эмульсий
12. Прием витаминов B12, B6, фолиевой кислоты