

Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Уральский научно-исследовательский  
институт охраны материнства  
и младенчества» Министерства здравоохранения  
Российской Федерации  
(ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России)

**ПРИКАЗ**

«30» декабря 2022 года

№ 518-п

*г. Екатеринбург*

**О совершенствовании массового обследования на врождённые и (или)  
наследственные заболевания новорождённых детей, находящихся на лечении в  
ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России**

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врождёнными и (или) наследственными заболеваниями», распоряжением Правительства Свердловской области от 08.12.2022 № 763-ПП «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Свердловской области», приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 28.12.2022 № 3003-п «О совершенствовании массового обследования новорождённых детей на врождённые и (или) наследственные заболевания на территории Свердловской области», с целью повышения качества медицинской помощи новорождённым детям, находящимся на лечении в ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России

**ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Утвердить:

- 1) положение об организации неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врождённые и (или) наследственные заболевания новорождённым детям, находящимся на лечении в ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России (приложение № 1);
- 2) рекомендации по забору образцов крови при проведении массового обследования новорождённых детей на наследственные заболевания (приложение №2);
- 3) памятку для родителей новорождённых детей «Расширенный неонатальный скрининг» (приложение № 3);
- 4) форму информированного добровольного согласия на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (приложение №4);
- 5) форму информированного добровольного согласия на проведение подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга и / или расширенного неонатального скрининга

(приложение № 5);

6) форму направления на проведение подтверждающей диагностики в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (приложение № 6);

7) правила забора, транспортировки, доставки образцов биологического материала, направляемых в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» для проведения и/или организации проведения подтверждающей диагностики в «ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (Приложение № 7);

8) форму ежемесячного отчёта (приложение №8) по проведению неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врождённые и (или) наследственные заболевания;

9) ответственных за проведение забора крови на неонатальный скрининг и оформление направлений в КДЦ ОЗМР в педиатрических подразделениях: ОННД (И.Г. Карсканова, Л.С. Галкина, З.Х. Гилязова), ОРИТН (Е.А. Варфоломеева, О.Н. Кизеева, А.А. Иканина), ОПННД №1 (О.П. Калимулина, Н.Ю. Кирьянова), ОПННД №2 (А.В. Комарова, М.С. Столярова, Т.Г. Арсенева).

2. Заведующим педиатрических подразделений – Якорновой Г.В., Русанову С.Ю., Ширяевой Е.К., Ярыгиной И.В., обеспечить проведение с 01.01.2023 массового обследования новорождённых детей на наследственные заболевания в соответствии с положением об организации неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга детей на врождённые и (или) наследственные заболевания, утверждённым приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 28.12.2022 № 3003-п «О совершенствовании массового обследования новорождённых детей на врождённые и (или) наследственные заболевания на территории Свердловской области».

3. Возложить обязанность по информационной поддержке передачи данных по неонатальному скринингу врождённых и (или) наследственных заболеваний на инженера по техническому обслуживанию отдела информационных технологий Д.А. Маленкова.

4. Инженеру по объединённым службам А.С. Мариничеву организовать транспортировку образцов крови новорождённых из педиатрических отделений НИИ ОММ в лабораторию неонатального скрининга КДЦ «Охрана здоровья матери и ребёнка» в следующем режиме: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница – приём образцов крови с 08:00 до 19:00, суббота - приём образцов крови с 08:00 до 15:00.

5. Делопроизводителю административно-хозяйственного отдела С.Н. Кожевниковой обеспечить в необходимом количестве печать информационных памяток для родителей новорождённых детей, подлежащих проведению неонатального скрининга и бланков информированного добровольного согласия на проведение обследования врождённых и (или) наследственных заболеваний.

6. Заместителю главного врача по педиатрии С.С. Олькову:



1) довести до сведения заведующих педиатрических отделений, старших медицинских сестёр, процедурных сестёр, ответственных за забор крови и оформление направлений на неонатальный скрининг приказ по проведению неонатального скрининга в ФГБУ НИИ ОММ;

2) провести техническую учёбу под личную подпись с заведующими педиатрических отделений, старшими медицинскими сестрами, процедурными сестрами, ответственными за забор крови и оформление направлений на неонатальный скрининг по проведению неонатального скрининга в ФГБУ НИИ ОММ.

7. Ответственность за исполнение настоящего приказа возложить на заместителя главного врача по педиатрии С.С. Олькова.

8. Контроль за исполнением приказа оставляю за собой.

Директор ФГБУ НИИ ОММ,  
д.м.н., профессор, Заслуженный врач РФ



Г.Б. Мальгина

Приложение №1  
к приказу № 518-п от 30.12.2022г.

**«УТВЕРЖДАЮ»**

Директор ФГБУ «НИИ ОММ» МЗ РФ,  
д.м.н., профессор, Заслуженный врач РФ

  
Г.Б. Мальгина



**Положение об организации неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга детей на врождённые и (или) наследственные заболевания на территории Свердловской области**

1. Настоящее Положение об организации неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга детей на врождённые и (или) наследственные заболевания на территории Свердловской области устанавливает правила организации проведения неонатального скрининга (далее - НС) и расширенного неонатального скрининга (далее - РНС) новорожденных детей на врождённые и (или) наследственные заболевания с целью их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и снижения тяжести клинических проявлений, повышения качества жизни, а также снижения младенческой и детской смертности от врождённых и (или) наследственных заболеваний.

2. Настоящее положение действует с 01.01.2023 для детей, родившихся с 00 час. 00 мин 01.01.2023.

3. Проведение НС и РНС в Свердловской области осуществляется ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», которое относится к третьей А группе.

4. НС на врождённые и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: классическая фенилкетонурия - E70.0 МКБ-10, фенилкетонурия В - E70.1 МКБ-10, врожденный гипотиреоз с диффузным зобом - E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба - E03.1 МКБ-10, кистозный фиброз неуточнённый - E84.9 МКБ-10 (муковисцидоз), нарушение обмена галактозы - E74.2 МКБ-10 (галактоземия), адреногенитальное нарушение неуточнённое - E25.9 МКБ-10 (адреногенитальный синдром), адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов - E25.0 МКБ-10.

5. РНС на врождённые и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: недостаточность других уточнённых витаминов группы В - E53.8 МКБ-10 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина), другие виды гиперфенилаланинемии - E70.1 МКБ-10 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоггтерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина), нарушения обмена тирозина - E70.2 МКБ-10 (тирозинемия), болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа») - E71.0 МКБ-10; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвлённой цепью - E71.1 МКБ-10 (пропионовая ацидемия), метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая);



метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А), метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В), метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы), метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая), 3-гидрокси-3- метилглутаровая недостаточность; бета-кетотиолазная недостаточность E71.1, нарушения обмена жирных кислот - E71.3 МКБ-10 (первичная карнитиновая недостаточность; среднепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD), очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD), недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранс локазы), нарушения обмена серосодержащих аминокислот - E72.1 МКБ-10 (гомоцистинурия), нарушения обмена цикла мочевины - E72.2 МКБ-10 (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность), нарушения обмена лизина и гидроксилизина - E72.3 МКБ-10 (глутаровая ацидемия, тип I), глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин-чувствительная форма), детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) - G12.0 МКБ-10, другие наследственные спинальные мышечные атрофии - G12.1 МКБ-10, первичные иммунодефициты - D80-D84 МКБ-10.

6. Первичное консультирование о проведении НС и РНС на врождённые и (или) наследственные заболевания проводится в женской консультации в сроке гестации 22 недели. При проведении консультирования выдается «Памятка для родителей новорожденных детей». Отметка о проведении консультирования вносится в медицинскую документацию.

7. НС на врождённые и (или) наследственные заболевания и РНС на врождённые и (или) наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия на проведение процедуры, которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови. Перед получением информированного добровольного согласия / отказа на проведение НС законный представитель ребёнка должен быть ознакомлен с Памяткой для родителей новорождённых детей. Заполненное информированное добровольное согласие / отказ хранится в карте развития ребёнка в медицинской организации, осуществившей взятие образца крови / в которой заполнен отказ.

8. В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология»», забор крови новорождённого для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания осуществляется в медицинской организации акушерского, неонатологического или педиатрического профиля, в которой новорождённый находится на момент проведения обследования.

9. Для проведения НС и РНС на врождённые и (или) наследственные заболевания взятие образцов крови осуществляют из пупка новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144-168 часов) жизни у недоношенного новорождённого.

10. Взятие образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее - тест-бланк), которые выдаются ПАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

11. Направление для забора образцов крови и последующего проведения НС и (или) РНС (далее - направление) формируется медицинским работником одним из следующих



способов:

в автоматизированной информационной системе «Региональный акушерский мониторинг» (далее - АИС РАМ) - для пациенток, зарегистрированных в АИС РАМ;

в специализированной вертикально-интегрированной медицинской информационной системе «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее - ВИМИС АкиНео) - для пациенток, не зарегистрированных в АИС РАМ РАМ либо медицинских организаций, не подключённых к АИС РАМ;

в иной информационной системе медицинской организации с последующей передачей направления в ВИМИС АкиНео.

Направление распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами.

12. Направление содержит следующую информацию:

1) наименование медицинской организации, в которой произведён забор образцов крови у новорождённого;

2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведён забор образцов крови у новорождённого;

3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорождённого;

4) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорождённого;

5) дата рождения матери новорождённого;

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

7) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорождённого;

8) контактный телефон матери новорожденного;

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

10) номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорождённого;

11) дата и время родов новорождённого;

12) пол новорождённого;

13) при многоплодных родах - очередность при рождении новорождённого (первый, второй, третий и следующий ребёнок);

14) уникальный идентификационный номер тест-бланка;

15) дата и время забора образцов крови у новорождённого;

16) диагноз новорождённого (код МКБ-10; для здоровых новорождённых указывается код: Z00.1 МКБ-10);

17) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);

18) масса тела новорождённого;

19) отметка о факте переливания крови новорождённому (да/нет), дата переливания (при наличии);

20) отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования;



21) серия и номер медицинского свидетельства о рождении.

13. Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в карту развития ребёнка и выписной эпикриз.

14. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках РНС используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

15. 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.

16. При поступлении новорождённого 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 новорождённого отметки о взятии образца крови, осуществляется забор образцов крови у новорождённых для проведения НС и РНС, согласно требованиям настоящего Положения.

17. Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» **в течение 24 часов с момента взятия крови.**

18. Прием образцов крови в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» осуществляется с 8:00 до 19:00 (понедельник-пятница), с 8:00 до 15:00 (суббота), в выходные праздничные дни - по специальному графику.

19. Время проведения скрининговых исследований в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков.

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

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

22. Информация о новорождённых группы высокого риска, выявленных в результате скрининговых исследований, передается в медицинские организации по месту нахождения ребёнка ответственному медицинскому работнику, назначенному руководителем медицинской организации.

23. В течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» медицинской организацией по месту нахождения ребёнка осуществляется направление биоматериала или новорождённого в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения подтверждающей диагностики в соответствии с правилами забора, транспортировки, доставки образцов биологического материала, направляемых в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для проведения и/или организации проведения подтверждающей диагностики в ФГБНУ «Медикогенетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее - ФГБНУ «МГНЦ») (приложение № 7 к настоящему приказу).

24. В случае нахождения ребёнка группы высокого риска в стационаре доставка биоматериала для подтверждающей диагностики в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» должна быть обеспечена не позднее 11 часов следующего дня после получения запроса из ГАУЗ СО «КДЦ



«ОЗМР» с понедельника по субботу, в выходные праздничные дни - по особому расписанию.

25. Подтверждающая диагностика проводится:

1) в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» - биохимическими и (или) молекулярногенетическими методами, определение хлоридов пота (лотовый тест).;

2) в ГАУЗ СО «ОДКБ» - проведение иммунофенотипирования лимфоцитов с оценкой дифференцировки Т и В клеток;

3) в ФГБНУ «МГНЦ» - биохимическая и (или) молекулярно-генетическая и (или) молекулярно-цитогенетическая диагностика.

26. Перед взятием биоматериала для проведения подтверждающей диагностики заболеваний НС и РНС в медицинской организации по месту забора биоматериала заполняется информированное добровольное согласие / отказ на проведение подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС (приложение № 5 к настоящему приказу), которое хранится в медицинской документации ребенка в медицинской организации, осуществившей взятие биобразцов / в которой заполнен отказ.

27. Биобразцы на подтверждающую диагностику отправляются с заполненным направлением на подтверждающую диагностику в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (приложение № 6 к настоящему приказу).

28. Врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» проводит медико-генетическое консультирование и определяет объем диагностического обследования новорожденного из группы высокого риска по врожденному и (или) наследственному заболеванию.

29. Сроки проведения подтверждающих биохимических исследований в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», составляют не более 72 часов, молекулярно-генетических исследований - не более десяти рабочих дней.

30. Сроки проведения иммунофенотипирования лимфоцитов с оценкой дифференцировки Т и В клеток в ГАУЗ СО «ОДКБ» составляют не более 72 часов.

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

32. Новорожденных с высоким риском наличия заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями, и/или имеющих медицинские показания, врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» немедленно направляет на госпитализацию в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ» по профилю заболевания, назначает им патогенетическую терапию до получения результатов подтверждающей диагностики.

33. После получения результатов подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

34. При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач - участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 24 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» на консультацию врача-генетика.

35. При наличии медицинских показаний, по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства и по согласованию с врачом-генетиком ГАУЗ



СО «КДЦ «ОЗМР» после подтверждения диагноза врождённого и (или) наследственного заболевания новорождённый госпитализируется в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ» по профилю заболевания.

36. В случае нахождения новорождённого на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»; при необходимости - со специалистами федерального центра по профилю заболевания с применением телемедицинских технологий для определения тактики лечения.

37. Врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:

1) проводит медико-генетическое консультирование новорождённых с выявленными при проведении неонатального скрининга врождёнными и (или) наследственными заболеваниями

2) определяет дальнейшую маршрутизацию ребёнка с подтвержденным диагнозом:

дети с галактоземией и наследственными болезнями обмена аминокислот, органических кислот или дефектов бета-окисления жирных кислот берутся под диспансерное наблюдение врача-генетика и врача-педиатра ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР». При отдельных формах наследственных болезней обмена в виду высокого риска развития метаболического криза ребенок подлежит экстренной госпитализации в ГАУЗ СО «ОДКБ» для клинического обследования и инициации патогенетической терапии, в том числе диетотерапии. При наличии сложных клинических ситуаций осуществляется взаимодействие с ФЦ, НМИЦ, МГЦ ЗБ уровня, в том числе в форме экстренных и плановых телемедицинских консультаций, а также направление пациентов для оказания высокотехнологичной помощи.

Дальнейшее диспансерное наблюдение, лабораторный контроль, оформление заявок на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания осуществляется врачом-генетиком и врачом-педиатром ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;

дети с впервые установленным диагнозом спинальная мышечная атрофия направляются на экстренную госпитализацию в неврологическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью клинического обследования и назначения патогенетической терапии, оформления заявки на лекарственный препарат в соответствии с действующими порядками. Ответственное лицо - Невмержицкая Кристина Сергеевна, к.м.н. заведующий неврологическим отделением ГАУЗ СО «ОДКБ», тел. (343) 231-92-73. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется врачом-неврологом ГАУЗ СО «ОДКБ»;

дети с впервые установленным диагнозом первичный иммунодефицит направляются в неотложном порядке на амбулаторную консультацию врача- иммунолога ГАУЗ СО «ОДКБ» или госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от клинических показаний по согласованию с ответственным лицом - Власовой Еленой Викторовной, к.м.н. заведующим отделом клинической иммунологии ГАУЗ СО «ОДКБ» тел. (343) 231-91-42. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ»;

дети с подтверждённым диагнозом муковисцидоз направляются на стационарное обследование в педиатрическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» или на амбулаторный приём в областной центр муковисцидоза, в зависимости от тяжести состояния пациента и по согласованию с ответственным лицом - Бегляниной Ольгой Александровной, врачом пульмонологом амбулаторного центра муковисцидоза ГАУЗ СО «ОДКБ» тел. (343) 231-92-29. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется в областном центре муковисцидоза ГАУЗ СО «ОДКБ»;

дети с подтверждённым диагнозом врождённый гипотиреоз направляются на



амбулаторный прием в областной центр детской эндокринологии, по показаниям и по согласованию с Кияевым Алексеем Васильевичем, д.м.н, заведующим Областным центром детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ» тел. (343) 231-92-96 для назначения заместительной гормональной терапии;

дети с подтвержденным диагнозом врожденная дисфункция коры надпочечников направляются на амбулаторный прием в областной центр детской эндокринологии, при наличии показаний - экстренно госпитализируются в отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» (ответственное лицо - Черных Людмила Геннадьевна, к.м.н. заведующий эндокринологическим отделением ГАУЗ СО «ОДКБ», тел. (343) 231-92-46). Дальнейшее диспансерное наблюдение детей с врожденным гипотиреозом и врожденной дисфункцией коры надпочечников осуществляется в областном центре детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ»;

передает информацию о детях с впервые установленным диагнозом руководителям медицинских организаций по месту жительства пациента, ответственным лицам ГАУЗ СО «ОДКБ» по профилю патологии, вносит данные в «Регистр групп перинатального риска».



Приложение №2  
к приказу № 518-п от 30.12.2022г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор ФГБУ «НИИ ОММ» МЗ РФ,  
д.м.н., профессор, Заслуженный врач РФ

  
Г.Б. Мальгина

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

Для получения сухого пятна крови стандартно используется тест-бланк из фильтровальной бумаги Whatman №903. Тест-бланк представляет собой карту с областью для внесения шариковой ручкой информации о пациенте и пятью кругами, напечатанными с одной стороны пунктирной или точечной линией, для обозначения области нанесения крови.

Для проведения скрининга берется 2 тест-бланка на каждого ребёнка. Для идентификации на каждом тест-бланке шариковой ручкой указываются следующие данные:

1. Номер медицинского свидетельства о рождении ребёнка.
2. ФИО матери. В случае необходимости дополнительно указывается порядковый номер ребёнка.
3. Дата и время взятия крови.
4. Дата рождения ребёнка.

Рекомендуется подписать необходимые бланки перед взятием крови, сверяясь с данными медицинской документации.

Взятие крови медицинской сестрой проводится с соблюдением санитарноэпидемических норм, в асептических условиях, используя одноразовые иглы- скарификаторы и перчатки, предварительно обработав кожу в месте прокола раствором антисептика.

Перед взятием крови необходимо убедиться в правильной идентификации пациента, сверив данные с титульным листом истории развития, и корректности информации, нанесенной на тест-бланки, а также наличие записи в истории развития новорожденного о назначении врачом взятия крови на неонатальный скрининг. На оба тест-бланка шариковой ручкой наносятся фактические дата и время взятия крови.

Образец крови берут не ранее, чем через 3 часа после кормления в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144-168 часов) жизни у недоношенного новорождённого

Образец должен быть взят перед трансфузионной терапией или ЭКМО. Если образец не был взят до введения трансфузионных средств, кровь берется не ранее чем через 48-72 часа после трансфузии. В случае, если недоношенному ребёнку по состоянию здоровья может быть назначена трансфузионная терапия или ЭКМО, рекомендуется взятие крови до проведения трансфузии, даже если возраст ребёнка менее 144 часов. Если по достижении ребёнком возраста 144 часов трансфузия не проводилась или проведена ранее, чем за 48-72 часа до взятия крови, то кровь берется заново, а тест-бланки, взятые ранее, утилизируются. В противном случае на



исследование отправляются тест-бланки, полученные перед проведением трансфузии до достижения недоношенным ребёнком возраста 144 часов. Дата и время окончания последней трансфузии или ЭКМО должны быть указаны при формировании бланка-направления.

У новорождённых кровь берут только из пятки.

1. Предварительно необходимо согреть стопу ребёнка, при необходимости перед процедурой обернуть стопу салфеткой, смоченной теплой водой (не выше 42 градусов) на 1-2 минуты, затем протереть область пункции стерильной салфеткой, смоченной 70% спиртом. Во избежание гемолиза крови обработанное место следует промокнуть сухой стерильной салфеткой. Взятие крови у ребёнка с признаками нарушения микроциркуляции и терморегуляции может привести к искажению результатов неонатального скрининга вследствие нарушения технологии забора крови.

2. Место прокола должно быть расположено медиально от линии, проведённой от большого пальца до пятки, или латерально от линии, проведённой от мизинца до пятки (заштрихованная область - обозначена «Да»), Глубина пунктирования не должна превышать 2-5 мм.

3. Если у ребёнка нет кровотечения, сделайте второй прокол на другой части той же стопы или на другой стопе.

4. После прокола подождите, пока не начнёт течь кровь и не образуется висючая капля. Первая капля, образовавшаяся на месте прокола, не используется - ее стирают сухим ватным тампоном. Последующие капли поочередно наносят в круги на впитывающую мембрану только с одной стороны тест-бланка. Капля крови из пятки должна стечь на тест-бланк. Осторожно прикасаясь каплей крови к тест-бланку, позвольте тест-бланку впитать кровь, пока круг не заполнится. Чрезмерное сдавливание места прокола может вызвать гемолиз или промешивание к образцу тканевой жидкости.

5. Каплю крови нужно наносить в центр круга, при этом нельзя наносить каплю в один круг дважды. Отклонения от центра часто приводит к необходимости повторного нанесения капли на ту же область, что вызывает локальное увеличение концентрации вещества на носителе и, как следствие, завышение результатов анализа и получение ложноположительных результатов скрининга.

6. Заполните все необходимые круги кровью. Необходимо поместить 5 пятен крови на один тест-бланк и 3 пятна крови на второй тест-бланк. Если кровоток прекращается, свернувшуюся кровь следует тщательно вытереть ватой или марлей. Аккуратно помассируйте стопу, стараясь не сдавливать.

7. Когда сбор образца завершён, сотрите излишки крови с пятки и слегка надавите на рану ватой или марлей. При необходимости нанесите гипоаллергенный точечный пластырь на место прокола.

8. После нанесения крови на тест-бланк образец выдерживают до полного высыхания в течение не менее 2-х часов при комнатной температуре, избегая попадания прямых солнечных лучей. При просушивании необходимо избегать соприкосновения тест-бланков друг с другом в области пятен крови. После высыхания тест-бланки могут быть сложены в стопку так, чтобы пятна крови и не накладывались друг на друга и не соприкасались.

9. За это время в информационной системе должны быть сформированы бланки-направления. В истории новорождённого в соответствующих графах указывается информация о дате и времени взятия крови для НС и РНС, а также подпись сотрудника, выполнившего манипуляцию.



10. Особое внимание необходимо обратить на точность указания в медицинской информационной системе места предполагаемого нахождения ребёнка после выписки (адрес по месту жительства) и способов связи с законным представителем (номер телефона и/или адрес электронной почты). Если данная информация требует коррекции, необходимо внести верные данные в медицинскую информационную систему до формирования бланка-направления.

11. Бланк-направление на НС и РНС со штрих-кодом, формируется посредством медицинской информационной системы и распечатывается на бумаге формата А4. При формировании бланка-направления фактические дата и время взятия крови вносятся в систему с тест-бланка.

12. Если ребёнку проводилась трансфузионная терапия или ЭКМО, необходимо убедиться, что правильно указаны дата и время окончания последнего переливания крови или ЭКМО.

Бланк-направление на НС и РНС состоит из двух половин, на каждой из которых нанесен штрих-код, идентифицирующий данное направление.

Распечатанное направление прикрепляется к тест-бланку с помощью степлера с обратной стороны так, чтобы не перекрывать штрих-код, а идентификационные данные на тест-бланке были читаемы. Пунктирная линия, отделяющая зону с пятнами крови, должна быть совмещена с краем лист бланка- направления.

Предварительно необходимо убедиться в идентичности данных, указанных на тест-бланке и бланке-направлении.

Каждый тест-бланк с помощью степлера прикрепляется не менее, чем двумя скобками к бланку-направлению. Сначала прикрепляется тест-бланк с 5 пятнами крови. Степлер заводится через край и в диагональ, не касаясь пятен.

Затем прикрепляется тест-бланк с 3 пятнами крови. Степлер заводится через край и через область, не несущую пятен крови.

Между тест-бланками должен остаться зазор в 2-4 мм в проекции средней разделительной линии на бланке-направлении.

Бланк-направление складывается вдоль средней линии текстом внутрь.

Прикрепленные тест-бланки загибаются внутрь сложенного бланка- направления и закрываются его чистой стороной.

13. Бланки-направления с прикрепленными тест-бланками складываются в герметичную упаковку (ZIP пакет) и отправляются в ГАУЗ СО «Клинико- диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» **в течение 24 часов.**

14. Ответственность за соблюдение изложенных рекомендаций возлагается на лицо, назначенное приказом руководителя медицинской организации, где производился забор крови.

Приложение №3  
к приказу № 518-п от 30.12.2022г.

**«УТВЕРЖДАЮ»**

Директор ФГБУ «НИИ ОММ» МЗ РФ,  
д.м.н., профессор, Заслуженный врач РФ

  
Г.Б. Мальгина

**Памятка для родителей новорождённых детей  
«Расширенный неонатальный скрининг»**

В нашей стране, также как в большинстве стран мира, проводится неонатальный скрининг - обследование новорожденных для раннего выявления (до развития симптомов) и лечения наследственных и врожденных заболеваний. Все расходы на неонатальный скрининг для граждан Российской Федерации, включая подтверждающую диагностику, оплачиваются за счёт средств бюджета.

**На какие заболевания проводится неонатальный скрининг?**

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

Программа скрининга в России включает в себя обязательное обследование всех новорожденных. Ранее скрининг проводился на 5 наследственных заболеваний. Сейчас количество заболеваний расширилось до 36.

**Информированное добровольное согласие родителей**

Обследование новорожденного проводится только при наличии письменного согласия родителя или законного представителя ребенка. От неонатального скрининга можно отказаться, однако стоит иметь в виду, что при отказе от обследования ребенка диагноз наследственного и (или) врожденного заболевания будет поставлен несвоевременно и лечение будет начато поздно, что приведет к негативным последствиям для его здоровья.

**Где, как и когда проводится взятие крови для неонатального скрининга?**

Образцы крови на скрининг берут в родильном доме, перинатальном центре или в больнице, где находится новорождённый ребёнок. Если роды происходят в домашних условиях, необходимо незамедлительно (на 2 сутки жизни ребенка) обратиться в детскую поликлинику по месту жительства. При взятии крови для обследования в родильном доме ставится отметка о прохождении скрининга в выписке из истории развития ребенка. Если кровь была взята в поликлинике по месту жительства, информация об этом вносится в электронную/бумажную медицинскую карту ребёнка.

Взятие образцов крови из пяточки новорожденного осуществляется на 2 специальных тест-бланка из фильтровальной бумаги на 2-е сутки жизни. У недоношенных детей кровь берется на 7-е сутки жизни. Эта рутинная процедура взятия небольшого количества крови из пятки новорождённого практически безболезненна и никак не травмирует ребёнка.

**Где и как исследуют кровь?**

Тест-бланки с образцами крови отправляются в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, д. 52), в которой проводят специальные лабораторные тесты. Результаты анализов готовы на 5-е сутки жизни ребёнка.

**Как узнать результат?**

Если Ваш лечащий врач не связался с Вами, это означает, что результат скринингового обследования отрицательный, то есть у ребёнка не выявлено подозрения ни на одно из 36 скринируемых наследственных заболеваний. Важно понимать, что наследственных заболеваний



много и скрининг не позволяет исключить у ребёнка все болезни.

Если у ребёнка выявлены изменения при неонатальном скрининге (положительный результат) и есть подозрение на одно из исследуемых заболеваний, лечащий врач проинформирует Вас об этом по указанным в информированном согласии номеру телефона и/или адресу электронной почты. Лечащий врач объяснит, что делать дальше и даст направление на дальнейшие этапы обследования.

#### **Всегда ли положительные результаты теста означают что ребёнок болен?**

Следует помнить, что положительный результат первоначального теста не всегда означает наличие болезни. При подозрении на какое-либо заболевание Вас вызовут на дальнейшее обследование - подтверждающую диагностику.

#### **Почему важна подтверждающая диагностика, где она проводится?**

Подтверждающая диагностика включает более сложные лабораторные тесты, которые проводятся в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» и/или референсном центре - ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва).

Подтверждающая диагностика важна для выбора правильной тактики лечения. По результатам подтверждающей диагностики проводится медико-генетическое консультирование и выдается заключение. Сроки проведения подтверждающей диагностики - 10 дней, но в некоторых случаях проведение лабораторной диагностики может занять больше времени. При некоторых заболеваниях лечение может быть начато до получения результатов подтверждающих тестов.

#### **Как хранятся образцы крови ребёнка?**

Карточки-фильтры хранятся не менее трех лет в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка». Это важно для совершенствования методов диагностики и профилактики наследственных болезней.

#### **Где ребенок будет лечиться, если будет выявлено наследственное заболевание?**

Ребенок будет наблюдаться в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» и/или, в зависимости от особенностей, течения и осложнений заболевания, в Областной детской больнице.

#### **Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге?**

36 заболеваний, которые включены в программу расширенного неонатального скрининга, имеют лечение. Максимальная эффективность лечения достигается в случае постановки диагноза и начала терапии до появления первых симптомов.

Приложение №4  
к приказу № 518-п от 30.12.2022г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор ФГБУ «НИИ ОММ» МЗ РФ,  
д.м.н., профессор, Заслуженный врач РФ

  
Г.Б. Мальгина

**Информированное добровольное согласие на проведение неонатального скрининга  
и расширенного 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 добровольное согласие на проведение скринингового исследования на муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врождённый гипотиреоз, дефицит биотинидазы, галактоземию, наследственные заболевания обмена веществ, спинальную мышечную атрофию, первичные иммунодефициты (далее - скрининговое исследование) ребёнку мужского/женского пола, рождённому \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ (дата и время рождения)

На 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.
- 1 Я даю свое согласие на использование образцов пятен крови ребёнка и/или выделенной ДНК (в анонимном виде) для проведения научных исследований



[ 1ДА [ ] 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 (ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова»), ГАУЗ СО «ОДКБ» и/или детской поликлиники или стационара по месту рождения или пребывания ребёнка, а также главным специалистам по профилю заболевания, а также подтверждаю, что в случае необходимости повторного исследования или выявления высокого риска наличия заболевания, вышеуказанные специалисты смогут связаться со мной.

• Я осознаю, что при необходимости повторного взятия крови или проведения уточняющей (подтверждающей) диагностики, отказ или задержка выполнения этих процедур, возникшая по моей вине, может негативно повлиять на состояние здоровья ребёнка.

• Я даю своё согласие на обработку\* \*\* \*\*\* моих персональных данных и персональных данных ребёнка, включая информацию о состоянии здоровья и результатов исследования.

• Я полностью понимаю суть изложенного выше текста, не имею претензий к специалисту (медицинскому работнику) относительно доступности и объёма предоставленной мне информации.

• Я имел(а) возможность обсудить со специалистом медицинского учреждения, где будет осуществляться забор крови, все интересующие меня вопросы о скрининговом исследовании и получил (а) удовлетворяющие меня, исчерпывающие и однозначные ответы.

\* - Я предупрежден(а) о возможных рисках, существующих при передаче информации по телефону, в том числе:

• о возможностях доступа третьих лиц к направляемой информации в процессе её передачи, а также в результате указания неправильного номера телефона;

• существует вероятность неполучения информации по различным причинам, которые не зависят от передающего информацию (технические и другие причины).

\*\* - Я предупрежден(а) о возможных рисках, существующих при передаче информации по электронной почте, в том числе:

- о возможностях доступа третьих лиц к направляемой информации в процессе её передачи, а также в результате указания неправильного адреса электронной почты;

- существует вероятность неполучения информации по различным причинам, которые не зависят от отправителя (электронная почта переполнена, заблокирована или недоступна, настройка и правила обработки сообщений электронной почты на почтовом сервере не позволяют принимать сообщения интернет-домена отправителя, технические и другие причины).

\*\*\* - обработка персональных данных представляет собой сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновления, изменения), извлечение, передачу (распространение, предоставление доступа), использование, обезличивание, блокирование, удаление или уничтожение персональных данных.

дата

подпись родителя или законного представителя ребёнка

фамилия, инициалы

---

*дата*

---

*подпись медицинского работника*

---

*должность, фамилия, инициалы*



Приложение №5  
к приказу № 518-п от 30.12.2022г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор ФГБУ «НИИ ОММ» МЗ РФ,  
д.м.н., профессор, Заслуженный врач РФ

  
Г.Б. Мальгина

**Информированное добровольное согласие на проведение подтверждающей диагностики  
в рамках неонатального скрининга и/или расширенного 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 связи1)

электронная почта для связи \_\_\_\_\_

(указание электронной почты означает согласие на получение информации по данному каналу связи2) настоящим подтверждаю, что

• Я даю своё информированное добровольное согласие на проведение 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, спинальную мышечную атрофию, первичные

1 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.  
дата \_\_\_\_\_ подпись медицинского работника \_\_\_\_\_

должность, фамилия, инициалы \_\_\_\_\_  
(вид документа, удостоверяющего личность матери новорожденного, серия, номер, кем и когда выдан);

10. \_\_\_\_\_

(номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорождённого);

11. \_\_\_\_\_ (дата и время родов новорождённого);

12. \_\_\_\_\_ . (пол новорожденного);

13. \_\_\_\_\_  
(при многоплодных родах - очередность при рождении новорождённого (первый, второй, третий и следующий ребёнок));

14. \_\_\_\_\_ (уникальный идентификационный номер тест-бланка);



иммунодефициты ребёнку мужского / женского пола, рождённому

- Я подтверждаю, что в случае необходимости повторного исследования со мною могут связаться специалисты медико-генетической службы (ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова») ГАУЗ СО «ОДКБ» и/или детской поликлиники или стационара по месту пребывания ребёнка

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.

дата \_\_\_\_\_ подпись медицинского работника \_\_\_\_\_

должность, фамилия, инициалы

(вид документа, удостоверяющего личность матери новорожденного, серия, номер, кем и когда выдан);

10. \_\_\_\_\_

(номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного);

11. \_\_\_\_\_ (дата и время родов новорожденного);

12. \_\_\_\_\_ . (пол новорожденного);

13. \_\_\_\_\_  
(при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок));

14. \_\_\_\_\_ (уникальный идентификационный номер тест-бланка);

- Я осознаю, что при необходимости повторного взятия крови и/или повторного получения образца мочи, отказ от этих процедур или задержка их выполнения, возникшие по моей вине, могут негативно повлиять на состояние здоровья ребёнка.
- Я даю свое согласие на предоставление результатов подтверждающей диагностики скрининга новорожденных специалистам медико-генетической службы (ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова») ГАУЗ СО ОДКБ и/или детской поликлиники или стационара по месту рождения или пребывания ребёнка, а также главным специалистам по профилю заболевания.
- Я даю своё согласие на обработку\*\*\* моих персональных данных и персональных данных ребёнка, включая информацию о состоянии здоровья и результатах исследования.
- Я полностью понимаю суть изложенного выше текста, не имею претензий к специалисту (медицинскому работнику) относительно доступности и объёма предоставленной мне информации.
- Я имел(а) возможность обсудить со специалистом медицинского учреждения, где будет осуществляться забор крови, все интересующие меня вопросы о подтверждающей диагностике скрининга новорожденных и получил(а) удовлетворяющие меня, исчерпывающие и однозначные ответы.

\* - Я предупрежден(а) о возможных рисках, существующих при передаче информации по телефону, в том числе:

- о возможностях доступа третьих лиц к направляемой информации в процессе её передачи, а также в результате указания неправильного номера телефона;
- существует вероятность неполучения информации по различным причинам, которые не зависят от передающего информацию (технические и другие причины).

\*\* - Я предупрежден(а) о возможных рисках, существующих при передаче информации по электронной почте, в том числе:

- о возможностях доступа третьих лиц к направляемой информации в процессе её передачи, а также в результате указания неправильного адреса электронной почты;
- существует вероятность неполучения информации по различным причинам, которые не зависят от отправителя (электронная почта переполнена, заблокирована или недоступна, настройка и правила обработки сообщений электронной почты на почтовом сервере не позволяют принимать сообщения интернет-домена отправителя, технические и другие причины).

\*\*\* - обработка персональных данных представляет собой сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновления, изменения), извлечение, передачу (распространение, предоставление доступа), использование, обезличивание, блокирование, удаление или уничтожение персональных данных.

дата подпись родителя или законного представителя ребёнка фамилия, инициалы



Приложение №6  
к приказу № 518-п от 30.12.2022г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор ФГБУ «НИИ ОММ» МЗ РФ,  
д.м.н., профессор, Заслуженный врач РФ

  
Г.Б. Мальгина

**Направление на проведение подтверждающей диагностики в рамках  
неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга**

(наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорождённого);

2. \_\_\_\_\_  
(контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорождённого);

3. \_\_\_\_\_  
(фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у  
новорожденного);

4,

5. \_\_\_\_\_ (фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорождённого); \_\_\_\_\_ (дата рождения матери  
новорождённого);

6. \_\_\_\_\_  
(документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учёта,  
содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорождённого);

7

\_\_\_\_\_ (адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери  
новорождённого);

8. \_\_\_\_\_ (контактный телефон матери новорождённого);

9. \_\_\_\_\_

15.

16.

(дата и время забора образцов крови у новорожденного);

(диагноз новорождённого (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10));

17.

18.

(срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней)); (масса тела новорожденного);

19.

(отметка о факте переливания крови новорождённому (да/нет), дата переливания (при наличии));

15.

21.

(отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования)

(серия, номер и дата медицинского свидетельства о рождении новорождённого);

22.

(направительный диагноз)

Подпись врача \_\_\_\_\_ /

Дата \_\_\_\_\_



Приложение №7  
к приказу № 518-п от 30.12.2022г.

**«УТВЕРЖДАЮ»**

Директор ФГБУ «НИИ ОММ» МЗ РФ,  
д.м.н., профессор, Заслуженный врач РФ

  
Г.Б. Мальгина

**Правила забора, транспортировки, доставки образцов биологического материала,  
направляемых в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и  
ребенка» для проведения и/или организации проведения подтверждающей диагностики в  
ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»**

Первичная карнитиновая недостаточность, Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, Недостаточность митохондриального трифункционального белка, Недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы, Цитруллинемия тип 1, Аргиназная недостаточность, Недостаточность синтетазы голокарбоксил аз, Бета - кетотиолазная недостаточность

Жидкая кровь с ЭДТА

Необходимо **2,5-5 мл крови** в пробирке с консервантом ЭДТА (как правило, **фиолетовая крышка**). Пробирку с кровью необходимо несколько раз аккуратно перевернуть для перемешивания с консервантом, пробирку закрыть и подписать. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом при температуре от +2 до +8 градусов или в контейнере с хладоэлементом. **Кровь нельзя замораживать!**

Пятна крови на тест бланке

Кровь собирается на стандартную карточку-фильтр (№903). На карточке-фильтре нарисованы круги, все круги должны быть пропитаны кровью насквозь. Кровь может быть как капиллярная (из пальца), так и венозная. Необходимо хорошо пропитать выделенную область на фильтре! Пятна крови на фильтровальной бумаге должны быть сухими, четкими, не смазанными. Дать крови полностью высохнуть, держа карточку на чистой поверхности. Образец высушивается 2- 3 часа при комнатной температуре (нагревать и подвергать образец прямому воздействию солнечных лучей недопустимо). Образец крови вкладываете в чистый конверт, либо в чистый файл. Образец крови не должен соприкасаться с грязной поверхностью и образцами других пациентов.

Моча

Для исследования необходима порция мочи (5-15 мл) в стерильном герметичном контейнере. Если пациент находится на искусственном вскармливании, необходимо в сопроводительном письме указать принимаемые смеси. Перед перевозкой убедиться в герметичности контейнера. Перевозить контейнер в термосе при температуре +2 - +8 градусов Цельсия..

Жидкая сыворотка КРОВИ в пробирке с активатором свертывания

Кровь собирается в специальную пробирку (использовать пробирку объемом до 1,0 мл) для получения сыворотки крови с активатором свертывания (как правило, с **желтой или желтооранжевой крышкой**). Необходимо 0,5 мл крови. Пробирку с кровью необходимо несколько раз перевернуть для перемешивания содержимого. Перевозить в термосе с пищевым льдом при температуре от +2 до +8 градусов или в контейнере с хладоэлементом. **Нельзя замораживать!**

Доставка биоматериала

Доставка образцов должна производиться как можно быстрее. Пробирки и контейнеры с биоматериалом помещают в термоконтейнеры или в обычные термосы. Необходимо обеспечить плотное закрытие контейнера, пробирки не должны свободно болтаться и грохотать. Соблюдайте температурный режим.

Маркировка образцов биологического материала

Каждый образец биологического материала должен быть подписан с обязательным указанием фамилии, имени, отчества матери новорожденного, даты рождения и пола новорожденного.



Направительный диагноз	Необходимые образцы биологического материала
Наследственная болезнь обмена <sup>3</sup> (изменения, выявленные при проведении тандемной масс-спектрометрии)	<p>Моча (минимум 5 мл.)</p> <p>Сухие пятна крови на тест-бланке</p> <p>Жидкая кровь в пробирке с ЭДТА (незамороженная, минимум 2,5 мл.)</p> <p>Дополнительно (только при повышенном уровне 3-гидроксиизовалерилкарнитина (C50H)) - Жидкая сыворотка крови (незамороженная, из минимум 0,5 мл. крови)</p>
Спинальная мышечная атрофия	<p>Сухие пятна крови на тест-бланке</p> <p>Жидкая кровь в пробирке с ЭДТА (незамороженная, минимум 2,5 мл.)</p>
Первичный иммунодефицит	<p>1-й этап: Сухие пятна крови на тест-бланке</p> <p>2-й этап: Жидкая кровь в пробирке с ЭДТА (незамороженная, 2 пробирки: 1 - минимум 1,5 мл (для ИФТ). 2- минимум 2,5 мл (для молекулярно-генетического исследования)</p>

карнитинпальмитоилтрансферазы тип I, Недостаточность карнитин/ пальмитоилтрансферазы, тип II,

1 Проводится тестирование на наличие следующих заболеваний: Фенилкетонурия, Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерин), Тирозинемия, тип I, Болезнь с запахом кленового сиропа мочи, Гомоцистинурия, Пропионовая ацидемия, Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА- мутазы недостаточность), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B), Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА- эпимеразы), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D), Изовалериановая ацидемия, Глутаровая ацидемия, тип I, 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия, Глутаровая ацидемия, тип II

3 Проводится тестирование на наличие следующих заболеваний: Фенилкетонурия, Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерин), Тирозинемия, тип I, Болезнь с запахом кленового сиропа мочи, Гомоцистинурия, Пропионовая ацидемия, Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА- мутазы недостаточность), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B), Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА- эпимеразы), Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D), Изовалериановая ацидемия, Глутаровая ацидемия, тип I, 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия, Глутаровая ацидемия, тип II

Первичная карнитиновая недостаточность, Среднепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность, Недостаточность митохондриального трифункционального белка, Недостаточность

Приложение №8  
к приказу № 518-п от 30.12.2022г.

**«УТВЕРЖДАЮ»**

Директор ФГБУ «НИИ ОММ» МЗ РФ,  
д.м.н., профессор, Заслуженный врач РФ

Г.Б. Мальгина

**Ежемесячный отчёт о проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врождённые и (или) наследственные заболевания**

Муниципальное образование: .

Медицинская организация: \_\_\_\_\_

Отчет за 20 г.			
	Количество родившихся с 1 по 31 число (включительно)	Количество обследованных новорожденных из числа родившихся по программе НС	Количество обследованных новорожденных из числа родившихся по программе РНС
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, [eoznir-neonatal@mis66.ru](mailto:eoznir-neonatal@mis66.ru))

Подпись лица, ответственного за неонатальный скрининг на данной территории



\*\*\* - обработка персональных данных представляет собой сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновления, изменения), извлечение, передачу (распространение, предоставление доступа), использование, обезличивание, блокирование, удаление или уничтожение персональных данных.

*дата подпись родителя или законного представителя ребёнка фамилия, инициалы*

- 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.