

1

Министерство здравоохранения Иркутской области
областное государственное автономное учреждение здравоохранения
«Братская городская больница № 3»

П Р И К А З

26.01.2023 г.

№ 65

«Об утверждении алгоритма маршрутизации при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга»,

На основании распоряжения министерства здравоохранения Иркутской области № 122-мр от 23.01.2023 года «Об алгоритме маршрутизации при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на территории Иркутской области, в целях организации проведения на территории Иркутской области неонатального скрининга. Расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания,

П Р И К А З Ы В А Ю:

1. Утвердить алгоритм маршрутизации при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (Приложение № 1).
2. **Клименок Г.Р.** – заместителя главного врача по АПР назначить ответственной за внедрение в ОГАУЗ «Братская городская больница № 3» алгоритма маршрутизации при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга.
3. Старших медицинских сестер детского поликлинического отделения - **Ботвенко О.В., Климову Н.В.** назначить ответственными за работу по забору образцов крови и другого биологического материала для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, оформление необходимой медицинской документации, соблюдение сроков взятия биологического материала.
4. Контроль исполнения настоящего приказа возложить на заместителя главного врача по КЭР **Филину А.И.**

Главный врач



С.В. Боброва



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ИРКУТСКОЙ ОБЛАСТИ

РАСПОРЯЖЕНИЕ

23 сентября 2022 г.

№ 128-ор

Иркутск

«Об алгоритме маршрутизации при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на территории Иркутской области»

В целях организации проведения на территории Иркутской области неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», руководствуясь Положением о министерстве здравоохранения Иркутской области, утвержденным постановлением Правительства Иркутской области от 16 июля 2010 года № 174-пп, статьей 13 Закона Иркутской области от 12 января 2010 года № 1-ОЗ «О правовых актах Иркутской области и правотворческой деятельности в Иркутской области», распоряжением Губернатора Иркутской области от 15 апреля 2022 года № 200-рк «О Шелехове А.В.»:

1. Утвердить алгоритм маршрутизации при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на территории Иркутской области (прилагается).

2. Главным врачам медицинских организаций, подведомственных министерству здравоохранения Иркутской области (далее – медицинская организация):

1) внедрить в работу алгоритм маршрутизации при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на территории Иркутской области (далее – Алгоритм);

2) назначить и утвердить локальным правовым актом должностное лицо, не ниже заместителя главного врача, ответственное за проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в медицинской организации и на территории муниципального образования (далее – ответственное лицо), в соответствии с Алгоритмом, возложив на него персональную ответственность за организацию данной работы;

3) назначить и утвердить локальным правовым актом не менее двух медицинских работников из числа среднего медицинского персонала,

непосредственно осуществляющих работу по забору образцов крови и другого биологического материала для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, оформление необходимой медицинской документации, соблюдение сроков взятия биологического материала;

4) организовать обучение медицинских работников из числа среднего медицинского персонала, указанных в подпункте 3 пункта 2 настоящего распоряжения, правилам забора, хранения и транспортировки тест-бланков неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в срок до 27 января 2023 года;

5) локальный правовой акт о назначении ответственных лиц в соответствии с подпунктами 2, 3 пункта 2 настоящего распоряжения направить в отдел организации медицинской помощи женщинам и детям управления организации медицинской помощи министерства здравоохранения Иркутской области в срок до 27 января 2023 года на адрес электронной почты: sos@guzio.ru;

6) обеспечить в период новогодних праздников ежедневный забор у новорожденных с учетом установленных сроков биологического материала для проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга и доставку тест-бланков с направлениями в медико-генетическую консультацию областного перинатального центра ГБУЗ Иркутской области «Знак Почета» областной клинической больницы ежегодно 3, 5, 7 января;

7) обеспечить личный контроль проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в медицинской организации в соответствии с Алгоритмом.

3. Ответственность за выполнение настоящего распоряжения возложить на начальника отдела организации медицинской помощи женщинам и детям управления организации медицинской помощи министерства здравоохранения Иркутской области Матысик Т.А.

4. Контроль исполнения настоящего распоряжения оставляю за собой.

5. Настоящее распоряжение распространяется на правоотношения, возникшие с 1 января 2023 года.

Заместитель министра
здравоохранения Иркутской
области

А.В. Шелехов

Приложение
к распоряжению министерства
здравоохранения Иркутской области
от 23 сентября 2023 № 120-ор

АЛГОРИТМ МАРШРУТИЗАЦИИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА И РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА ТЕРРИТОРИИ ИРКУТСКОЙ ОБЛАСТИ

Глава 1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1. Настоящий алгоритм маршрутизации при проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга на территории Иркутской области (далее – Алгоритм), подготовлен в целях организации проведения обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в Иркутской области, обеспечения эффективного взаимодействия медицинских организаций, подведомственных министерству здравоохранения Иркутской области, а также с федеральными медицинскими организациями при проведении неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС).

2. НС и РНС включают массовое (безотборное) обследование новорожденных Иркутской области на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей, предусматривающее осуществление медико-генетической консультацией (центром) следующих действий:

- 1) проведение каждому новорожденному скринингового исследования;
- 2) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 3) проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 4) медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей).

3. Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе проведение НС и РНС осуществляется в медицинских организациях, подведомственных министерству здравоохранения Иркутской области (далее – медицинские организации), и федеральных медицинских организациях, имеющих лицензи

ю на осуществление медицинской деятельности, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и лабораторной генетике.

НС в Иркутской области в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ № 274н) проводится в ГБУЗ Иркутской области «Знак Почета» областной клинической больницы (медико-генетическая консультация областного перинатального центра) (вторая группа в соответствии с приказом № 274н).

В обеспечении проведения РНС в Иркутской области в соответствии с приказом № 274н участвуют следующие медицинские организации:

ГБУЗ Иркутская область «Знак Почета» областная клиническая больница (медико-генетическая консультация областного перинатального центра) (вторая группа в соответствии с приказом № 274н);

ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск) (3А группа в соответствии с приказом № 274н);

ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (г.Москва) (3Б группа в соответствии с приказом № 274н).

4. НС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: классическая фенилкетонурия - E70.0 Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, 10-го пересмотра (далее – 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 неуточненный - E84.9 МКБ-10 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы - E74.2 МКБ-10 (галактоземия); аденогенитальное нарушение неуточненное - E25.9 МКБ-10 (аденогенитальный синдром); аденогенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов - E25.0 МКБ-10.

5. РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания или группы заболеваний: недостаточность других уточненных витаминов группы В - E53.8 МКБ-10 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланиемии - E70.1 МКБ-10 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина - E70.2 МКБ-10 (тирозиномия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь "кленового сиропа") - E71.0 МКБ-10; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной 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; нарушения обмена жирных кислот - E71.3 МКБ-10 (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная 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/ацилкарнитинтранслоказы; 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. Кодирование врожденных и (или) наследственных заболеваний по международной классификации болезней 10-го пересмотра (МКБ-10), международной классификации болезней 11-го пересмотра (МКБ-11), номенклатуре редких заболеваний Orphanet (ORPHAcode), медицинской базе данных «Менделеевское наследование у человека» (OMIM), выявляемых в рамках неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга, представлены в Приложении 1 к настоящему Алгоритму.

Глава 2. МАРШРУТИЗАЦИЯ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НС И РНС НА ВРОЖДЕННЫЕ И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В АКУШЕРСКИХ СТАЦИОНАРАХ ИРКУТСКОЙ ОБЛАСТИ

7. Забор образцов крови у новорожденного для проведения НС и РНС осуществляют следующие медицинские организации, оказывающих медицинскую помощь при родовспоможении:

- ОГБУЗ «Шелеховская районная больница»;
- ОГБУЗ «Черемховская городская больница № 1»;
- ОГБУЗ «Усольская городская больница»;
- ОГБУЗ «Усть-Илимская городская больница»;
- ОГБУЗ «Саянская городская больница»;
- ОГБУЗ «Областная больница № 2»;
- ОГБУЗ «Железногорская районная больница»;
- ОГАУЗ «Братский перинатальный центр»;

ОГАУЗ «Ангарская городская больница»;
ОГАУЗ «Медсанчасть ИАПО»;
ОГБУЗ «Тайшетская районная больница»;
ОГБУЗ «Тулунская городская больница»;
ОГБУЗ «Чунская районная больница»;
ОГБУЗ «Осинская районная больница»;
ОГБУЗ «Аларская районная больница»;
ОГБУЗ «Усть-Кутская районная больница»;
ОГБУЗ «Нижеудинская районная больница»;
ОГБУЗ «Куйтунская районная больница»;
ОГБУЗ «Киренская районная больница»;
ОГБУЗ «Казачинско-Ленская районная больница»;
ОГБУЗ «Районная больница г. Бодайбо»;
ОГБУЗ «Нукутская районная больница»;
ОГБУЗ «Боханская районная больница»;
ОГБУЗ «Баяндаевская районная больница»;
ОГБУЗ «Усть-Удинская районная больница»;
ОГБУЗ «Слюдянская районная больница»;
ОГБУЗ «Ольхонская районная больница»;
ОГБУЗ «Районная больница п. Мама»;
ОГБУЗ «Качугская районная больница»;
ОГБУЗ «Катангская районная больница»;
ОГБУЗ «Заларинская районная больница»;
ОГБУЗ «Братская районная больница»;
ОГБУЗ «Жигаловская районная больница»;
ОГБУЗ «Балаганская районная больница»;
ГБУЗ Иркутская ордена «Знак Почета» областная клиническая больница (далее - ГБУЗ ИОКБ);

ОГБУЗ «Иркутский городской перинатальный центр».

8. В целях проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через три часа после кормления, в возрасте 24 - 48 часов жизни у доношенного и на седьмые сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного согласно Правилам взятия образцов крови на тест-бланк для проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга у новорожденного (Приложение 2 к настоящему Алгоритму).

9. Забор крови осуществляется специально подготовленными медицинскими работниками (не менее двух человек), назначенными главным врачом медицинской организации.

10. Перед получением информированного добровольного согласия/отказа на проведение неонатального скрининга законный представитель ребенка должен быть ознакомлен с Памяткой для родителей новорожденных детей по проведению неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (Приложение 3 к настоящему Алгоритму).

11. Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания или отказ в установленном порядке.

Заполненное информированное добровольное согласие/ отказ хранится в медицинской документации - истории развития новорожденного.

12. Забор образцов крови осуществляется на два фильтровальных бумажных тест-бланка (далее – тест-бланк), которые выдаются медицинским организациям медико-генетической консультацией областного перинатального центра (далее – ОПЦ) ГБУЗ ИОКБ.

13. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с пятью пятнами крови.

Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с тремя пятнами крови.

14. Направление для забора образцов крови и последующего проведения НС (тест-бланки с пятью пятнами крови) и(или) РНС (тест-бланки с тремя пятнами крови) (далее – Направление) формируется ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации, посредством медицинской информационной системы, распечатываются и прикрепляются к тест-бланкам.

Направление для забора образцов крови и последующего проведения неонатального скрининга и (или) расширенного неонатального скрининга (далее - направление) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, 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.

Направление содержит следующую информацию:

- 1) наименование медицинской организации, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного;
- 2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного;
- 3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего взятие образцов крови у новорожденного;
- 4) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;
- 5) дата рождения матери новорожденного;
- 6) документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного;
- 7) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного;
- 8) контактный телефон матери новорожденного;

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

15) дата и время забора образцов крови у новорожденного;

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

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

18) масса тела новорожденного;

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

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

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

16. Если образцы крови не были взяты у новорожденного по медицинским показаниям, данная информация должна быть указана в выписной справке, истории развития новорожденного, медицинской карте стационарного больного.

В данном случае забор крови у новорожденного осуществляется в детской поликлинике/детском поликлиническом отделении по месту жительства или стационаре, в который был переведен ребенок для оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи.

17. Тест-бланк высушивается в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2 часов без применения дополнительной тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей.

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

19. Во избежание загрязнения тест-бланки с образцами крови отдельно на пять и три пятна упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не закладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с Направлениями на пять и три пятна передаются курьером в лабораторию неонатального скрининга медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ ежедневно, из отдаленных территорий Иркутской области - не реже, чем один раз в два дня от момента забора крови.

20. Отправка тест-бланков с Направлениями медицинскими организациями осуществляется вместе с реестром, в котором указываются следующие сведения:

дата отправки, список новорожденных с указанием фамилии, имени, отчества, подпись отправляющего.

Тест-бланки вместе с Направлениями доставляются в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ по адресу: 666079, г.Иркутск, микрорайон Юбилейный, д. 100, лабораторию неонатального скрининга.

21. Ответственность за правильно организованный забор крови и своевременную отправку бланков возлагается на главного врача медицинской организации.

Глава 3. МАРШРУТИЗАЦИЯ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НС И РНС НА ВРОЖДЕННЫЕ И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ДЕТСКИХ ПОЛИКЛИНИКАХ/ ДЕТСКИХ ПОЛИКЛИНИЧЕСКИХ ОТДЕЛЕНИЯХ, СТАЦИОНАРАХ

22. Забор образцов крови у новорожденного для проведения НС и РНС осуществляют:

1) медицинские организации, оказывающие первичную медико-санитарную помощь (детские поликлиники/ детские поликлинические отделения):

- ОГБУЗ «Братская районная больница»;
- ОГБУЗ «Иркутская районная больница»;
- ОГБУЗ «Нижеудинская районная больница»;
- ОГБУЗ «Зиминская городская больница»;
- ОГБУЗ «Заларинская районная больница»;
- ОГБУЗ «Балаганская районная больница»;
- ОГБУЗ «Тайшетская районная больница»;
- ОГБУЗ «Чунская районная больница»;
- ОГБУЗ «Куйтунская районная больница»;
- ОГБУЗ «Усть-Кутская районная больница»;
- ОГБУЗ «Казачинско-Ленская районная больница»;
- ОГБУЗ «Киренская районная больница»;
- ОГБУЗ «Железногорская районная больница»;
- ОГБУЗ «Боханская районная больница»;
- ОГБУЗ «Осинская районная больница»;
- ОГБУЗ «Жигаловская районная больница»;
- ОГБУЗ «Качугская районная больница»;
- ОГБУЗ «Баяндаевская районная больница»;
- ОГБУЗ «Ольхонская районная больница»;
- ОГБУЗ «Усть-Удинская районная больница»;
- ОГБУЗ «Больница г. Свирска»;
- ОГБУЗ «Нукутская районная больница»;
- ОГБУЗ «Аларская районная больница»;
- ОГБУЗ «Катангская районная больница»;
- ОГБУЗ «Районная больница п. Мама»;
- ОГБУЗ «Районная больница г. Бодайбо»;

ОГБУЗ «Слюдянская районная больница»;
 ОГАУЗ «Ангарская городская детская больница № 1»;
 ОГБУЗ «Братская детская городская больница»;
 ОГБУЗ «Братская городская больница № 2»;
 ОГАУЗ «Братская городская больница № 3»;
 ОГАУЗ «Городская Ивано-Матренинская детская клиническая больница»;
 ОГАУЗ «Иркутская городская детская поликлиника № 2»;
 ОГБУЗ «Иркутская детская городская поликлиника № 3»;
 ОГБУЗ «Иркутская городская поликлиника № 4»;
 ОГБУЗ «Иркутская городская больница № 5»;
 ОГБУЗ «Иркутская городская детская поликлиника № 6»;
 ОГАУЗ «Иркутская городская клиническая больница № 8»;
 ОГАУЗ «Иркутская городская клиническая больница № 9»;
 ОГАУЗ «Иркутская городская клиническая больница №10»;
 ОГБУЗ «Иркутская городская поликлиника № 15»;
 ОГБУЗ «Иркутская городская поликлиника № 17»;
 ОГАУЗ «Медсанчасть ИАПО»;
 ОГБУЗ «Саянская городская больница»;
 ОГБУЗ «Тулунская городская больница»;
 ОГБУЗ «Усть-Илимская городская детская поликлиника»;
 ОГБУЗ «Усольская городская больница»;
 ОГБУЗ «Областная больница № 2»;
 ОГБУЗ «Черемховская городская больница № 1»;
 ОГБУЗ «Шелеховская районная больница».

2) стационары, в которых оказывается специализированная, в том числе высокотехнологичная медицинская помощь:

ОГАУЗ «Ангарская городская детская больница №1»;
 ОГБУЗ «Братская детская городская больница»;
 ОГАУЗ «Городская Ивано-Матренинская детская клиническая больница».

23. При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства (детские поликлиники/ детские поликлинические отделения), или при переводе по медицинским показаниям в стационар, в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, забор крови у новорожденных для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания осуществляется в ближайшее время согласно требованиям пунктов 8-14, 17-21 настоящего Алгоритма.

24. Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в медицинскую документацию ребенка: историю развития ребенка, амбулаторную карту, медицинскую карту стационарного больного.

Глава 4. АЛГОРИТМ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ
 КОНСУЛЬТАЦИИ ОПЦ ГБУЗ ИОКБ И ФГБОУ «НАУЧНЫЙ ЦЕНТР ПРОБЛЕМ
 ЗДОРОВЬЯ СЕМЬИ И РЕПРОДУКЦИИ ЧЕЛОВЕКА»

25. Медико-генетическая консультация ОПЦ ГБУЗ ИОКБ при получении тест-бланков на 5 и 3 пятна, проводит сверку реестров и тест-бланков с Направлениями, организует отправку образцов крови на тест-бланках с тремя пятнами крови в ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» для проведения РНС на 31 врожденное и (или) наследственное заболевание.

Отправка осуществляется с реестром, в котором указываются следующие сведения: дата отправки, список новорожденных с указанием фамилии, имени, отчества, подпись отправляющего.

26. Отправка тест-бланков из медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» осуществляется шесть раз в неделю (за исключением воскресенья) автотранспортом ГБУЗ ИОКБ с 14-00 ч. до 15-00 ч., в праздничные дни – не реже одного раза два дня от момента поступления тест-бланков и Направлений от медицинских организаций.

27. Время проведения скрининговых исследований составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков с пятью пятнами крови для проведения НС в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и поступлении тест-бланков с тремя пятнами крови для проведения РНС в ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека».

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

29. Информация о всех результатах проведения РНС из ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» направляется в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, о новорожденных группы высокого риска - в течение 24 часов с момента получения результатов скрининговых исследований.

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

31. Ответственным сотрудником медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ новорожденный из группы высокого риска в течение 24 часов после получения информации о результате исследования приглашается в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ для забора образцов крови в целях повторного исследования или забора биологического материала для проведения подтверждающей диагностики медико-генетическом центре 3Б группы – в ФБГНУ «Медико-генетический научный центр имени Н. П. Бочкова», выполняющем функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний для Иркутской области.

32. Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие на проведение повторного исследования или подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС или отказ в установленном порядке.

33. Забор крови для повторного исследования осуществляется в соответствии с Приложением 2 к настоящему Алгоритму, забор другого биологического материала для подтверждающей диагностики осуществляется в соответствии с правилами забора, хранения и транспортировки биологического материала, направляемого для проведения подтверждающей диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках РНС в соответствии с Приложением 4 к настоящему Алгоритму.

34. При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в отделение патологии новорожденных ОПЦ ГБУЗ ИОКБ или в отделение патологии новорожденных ОГАУЗ «Городская Ивано-Матренинская детская клиническая больница», назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

Глава 5. АЛГОРИТМ ПРОВЕДЕНИЯ ПОВТОРНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ И ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ БИОХИМИЧЕСКОЙ И (ИЛИ) МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ И (ИЛИ) МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ В РАМКАХ НС И РНС

35. Информация о повышенных цифрах или сомнительных результатах исследований в рамках НС и РНС направляется медико-генетической консультацией ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в медицинскую организацию по месту нахождения ребенка или получения медицинской помощи в амбулаторных и стационарных условиях (детские поликлиники/детские поликлинические отделения, педиатрические стационары, иные медицинские организации, в которых оказывается ребенку медицинская помощь в стационарных условиях).

36. При получении телефонограммы или извещения из медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ о повышенных цифрах или сомнительных результатах исследования в рамках НС и/или РНС (далее – положительный результат исследования):

1) информация о результате исследования в рамках НС и(или) РНС лечащим врачом медицинской организации по месту нахождения ребенка или получения медицинской помощи в амбулаторных и стационарных условиях фиксируется в медицинских документах ребенка и журнале получения информации о положительных результатах исследования в рамках неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга (далее – журнал).

Журнал содержит следующие сведения:

номер пункта;

фамилия, имя, отчество ребенка;

дата рождения;

домашний адрес;

заболевание, на которое получен положительный результат исследования;

дата получения информации, в том числе телефонограммой, от медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ;

фамилия, инициалы сотрудника медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, передавшего информацию;

фамилия, инициалы сотрудника медицинской организации, принявшего информацию;

дата передачи информации о положительном результате исследования участковому врачу-педиатру;

журнал должны быть пронумерован, прошнурован, заверены подписью и печатью руководителя медицинской организации;

2) ответственный сотрудник медицинской организации, назначенный главным врачом, в течение 48 часов обеспечивает отправку ребенка в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в целях:

забора образцов крови для повторного исследования в рамках НС в медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ;

забора биологического материала для проведения повторных исследований и подтверждающей диагностики в рамках РНС в ФБГНУ «Медико-генетический научный центр имени Н.П. Бочкова», выполняющем функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний.

37. В случае отсутствия возможности транспортировки ребенка, ответственным сотрудником в течение 24 часов в условиях детской поликлиники организуется забор биоматериала в соответствии с требованиями медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ.

Забор крови и другого биологического материала осуществляется специально подготовленными медицинским работникам, назначенными главным врачом медицинской организации.

38. Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие на проведение повторного исследования или подтверждающей диагностики или отказ в установленном порядке, которые хранятся в медицинской документации ребенка.

39. Забор крови для повторного исследования и подтверждающей диагностики осуществляется в соответствии с Приложениями 2, 4 к настоящему Алгоритму.

40. Образцы крови и биологический материал в течении 24 часов от момента забора крови направляются курьером в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ (г. Иркутск, микрорайон Юбилейный, д. 100).

Время проведения повторных исследований в рамках НС составляет не более 72 часов.

41. Ответственность за правильно организованный забор крови, биологического материала и своевременную их отправку возлагается на главного врача медицинской организации.

Глава 6. МАРШРУТИЗАЦИЯ ПРИ ОКАЗАНИИ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ С ВРОЖДЕННЫМИ И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫМИ

ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, ВЫЯВЛЕННЫМИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НС И РНС В ИРКУТСКОЙ ОБЛАСТИ

42. После получения результатов подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых в течение 24 часов после получения результатов исследования медико-генетической консультацией ОПЦ ГБУЗ ИОКБ передаются в медицинскую организацию по месту проживания/нахождения или оказания новорожденному медицинской помощи в стационарных условиях с соответствующими рекомендациями.

43. При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ или к специалистам по профилю заболевания в консультативно-диагностический центр ГБУЗ Иркутской государственной областной детской клинической больницы (далее соответственно – КДЦ, ГБУЗ ИГОДКБ) для назначения с учетом выявленного заболевания дополнительного обследования и лечения.

44. При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания дети госпитализируются:

в отделение патологии новорожденных ОПЦ ГБУЗ ИОКБ;

в отделение патологии новорожденных ОГАУЗ «Городская Иваново-Матренинская детская клиническая больница»;

в профильное отделение ГБУЗ Иркутской государственной областной детской клинической больницы.

В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и главными внештатными специалистами по профилю заболевания министерства здравоохранения Иркутской области.

При наличии показаний для определения тактики лечения проводятся консультации и (или) консилиумы врачей медицинских организаций, подведомственных федеральным органам исполнительной власти, с применением телемедицинских технологий в порядке, утвержденном приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 года № 965н «Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий».

45. В случае если проведение медицинских манипуляций, связанных с оказанием медицинской помощи, может повлечь возникновение болевых ощущений, такие манипуляции проводятся с обезболиванием.

46. Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь осуществляется в соответствии с приказом Министерства

здравоохранения Российской Федерации от 2 октября 2019 года № 824н «Об утверждении Порядка организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения» (далее – Приказ № 824н).

Медицинская организация, направляющая пациента в федеральную медицинскую организацию для оказания высокотехнологичной медицинской помощи:

1) предоставляет в министерство здравоохранения Иркутской области пакет документов в соответствии с Приказом № 824н в целях формирования в подсистеме Талона на оказание высокотехнологичной медицинской помощи с применением Подсистемы мониторинга организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения;

2) в случае тяжелого состояния ребенка, требующего сопровождения врача анестезиолога-реаниматолога, направляет в установленном порядке в ГБУЗ «Иркутский областной центр медицины катастроф» заявку на медицинскую эвакуацию ребенка в федеральную медицинскую организацию.

47. Динамичное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, осуществляется согласно действующим клиническим рекомендациям и стандартам оказания медицинской помощи:

1) с выявленным врожденным гипотиреозом и аденогенитальным синдромом – врачами-эндокринологами детскими КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ;

в рамках диспансерного наблюдения по месту постоянного проживания - врачами-детскими эндокринологами, при их отсутствии – врачами-педиатрами в соответствии с рекомендациями КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ;

2) с выявленным муковисцидозом - врачами-пульмонологами детскими КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ;

в рамках диспансерного наблюдения по месту постоянного проживания - врачами-пульмонологами детскими, при их отсутствии – врачами-педиатрами в соответствии с рекомендациями КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ;

3) с выявленной спинальной мышечной атрофией - врачами-неврологами КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ;

в рамках диспансерного наблюдения по месту постоянного проживания - врачами-неврологами, при их отсутствии – врачами-педиатрами участковыми в соответствии с рекомендациями КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ;

4) с первичными иммунодефицитами - врачами аллергологами-иммунологами КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ;

в рамках диспансерного наблюдения по месту постоянного проживания - врачами аллергологами-иммунологами, при их отсутствии – врачами-педиатрами участковыми в соответствии с рекомендациями КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ;

5) с выявленными наследственными болезнями обмена - врачами-генетиками медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ совместно с врачами-специалистами КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ;

в рамках диспансерного наблюдения по месту постоянного проживания – врачами-педиатрами участковыми совместно с врачами-генетиками ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и в соответствии с рекомендациями профильных врачей-специалистов КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ;

б) с выявленными фенилкетонурией, галактоземией - врачами-генетиками медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ;

в рамках диспансерного наблюдения по месту постоянного проживания – врачами-педиатрами участковыми по месту постоянного проживания ребенка в соответствии с рекомендациями врачей-генетиков медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ.

Приложение 1
к Алгоритму маршрутизации
при проведении неонатального
скрининга и расширенного
неонатального скрининга
на территории Иркутской области

Кодирование заболеваний, выявляемых
в рамках неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга
по МКБ-10, МКБ-11, ORPHAcode, в OMIM*

№ п/п	Название болезни	Код по МКБ-10	Код по МКБ-11	ORPHAcode	OMIM
1	Врожденный гипотиреоз	E03.0 E03.1 E07.1 E07.8	5A00.0 5A00.0Z 5A0Y 5A0Z	90673 442	275200 610978 225250 218700 274400 607200 274900 274500 274600 274700 103580 274300 300523
2	Адреногенитальный синдром	E25.0 E25.8 E25.9	5A71.01 5A71.Y 5A71.Z	90794	201910
3	Галактоземия	E74.2	5C51.4	79239 352 79237 79238	230400 230200 230350
4	Муковисцидоз	E84.0 E84.1 E84.8 E84.9	CA25	586	219700
5	Фенилкетонурия	E70.0	5C50.00	716	261600
6	Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина)	E70.1	5C50.0Y	13 2102 238583	261640 233910
7	Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерин)	E70.1	5C50.0Y	226 1578 238583	261630 264070
8	Тирозинемия, тип I	E70.2	5C50.11	882	276700

9	Болезнь с запахом кленового сиропа мочи	E71.0	5C50.D0	268145	248600
10	Гомоцистинурия	E72.1	5C50.B	394 395 26 622	236200 236250 236270 250940 277400 277410 277380
11	Пропионовая ацидемия	E71.1	5C50.E0	35	606054
12	Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность)	E71.1	5C50.E0	27	251000
13	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C)	E71.1	5C50.E0	79282	277400
14	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A)	E71.1	5C50.E0	28 79310	251100
15	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B)	E71.1	5C50.E0	28 79311	251110
16	Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы)	E71.1	5C50.E0	308425	251120
17	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D)	E71.1	5C50.E0	28 79283	277410
18	Изовалериановая ацидемия	E71.1	5C50.E0	33	243500
19	Глутаровая ацидемия, тип I	E72.3	5C50.E1	25	231670
20	3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия	E71.1	5C50.E0	20	246450
21	Глутаровая ацидемия, тип II	E71.3	5C52.01	26791	231680
22	Первичная карнитиновая недостаточность	E71.3	5C52.00	158	212140
23	Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность	E71.3	5C52.01	42	201450
24	Длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность	E71.3	5C52.01	5	609016
25	Очень длинноцепочечная	E71.3	5C52.01	26793	201475

	ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность				
26	Недостаточность митохондриального трифункционального белка	E71.3	5C52.01	746	609015
27	Недостаточность карнитинпальмитоилтранс феразы тип I	E71.3	5C52.00	156	255120
28	Недостаточность карнитин/ пальмитоилтрансферазы, тип II	E71.3	5C52.00	157	600649
29	Недостаточность карнитин/ ацилкарнитинтранслоказы	E71.3	5C52.00	159	212138
30	Цитруллинемия тип I	E72.2	5C50.A3	247525	215700
31	Аргиназная недостаточность	E72.2	5C50.A2	90	207800
32	Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз	E53.8	5C50.E0	79242	253270
33	Бета – кетотиолазная недостаточность	E71.1	5C50.DY	134	203750
34	Дефицит биотинидазы	E53.8	5C50.E0	79241	253260
35	Спинальная мышечная атрофия	G12.0 G12.1 G12.9	8B61.0 8B61.1 8B61.2 8B61.3 8B61.Z	70 83330 83418 83419 83420	253300 253550 253400 271150
36	Первичные иммунодефициты	D80-D84	4A00–4A01	101977	

*МКБ-10 – международная классификация болезней 10-го пересмотра

МКБ-11 – международная классификация болезней 11-го пересмотра

ORPHAcode – номенклатура редких заболеваний Orphanet

OMIM – медицинская база данных «Менделевское наследование у человека»

Приложение 2
к Алгоритму маршрутизации
при проведении неонатального
скрининга и расширенного
неонатального скрининга
на территории Иркутской области

Правила взятия образцов крови на тест-бланк
для проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального
скрининга у новорожденного

1. Забор образцов крови для проведения неонатального скрининга (далее – НС), расширенного неонатального скрининга (далее – РНС) у новорожденного осуществляется на два фильтровальных бумажных тест-бланка (далее - тест-бланк), которые выдаются медико-генетической консультацией областного перинатального центра ГБУЗ Иркутской области «Знак Почета» областной клинической больницы (далее - ОПЦ ГБУЗ ИОКБ).

2. Тест-бланк представляет собой карту размером 100x54 мм 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.

Тест-бланк, благодаря специализированной целлюлозной пластине, выступает в качестве носителя цельной крови и используется для взятия и транспортировки биологического материала в лабораторию. Биологические молекулы адсорбируются на поверхности целлюлозы. Для адсорбции не требуется ни дополнительных реагентов, ни отдельной стадии очистки.

3. Для проведения НС и РНС берется 2 тест-бланка на каждого ребенка. Для идентификации на каждом тест-бланке шариковой ручкой указываются следующие данные:

- 1) № медицинского свидетельства о рождении (МСР) ребенка;
- 2) ФИО матери. В случае необходимости дополнительно указывается порядковый номер ребенка;
- 3) дата и время взятия образцов крови;
- 4) дата рождения ребенка.

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

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

5. Перед взятием крови необходимо убедиться в правильной идентификации пациента, сверив данные с титульным листом истории развития новорожденного, и корректности информации, занесенной в тест-бланк, а также наличие записи в истории развития новорожденного о

назначении врачом взятия крови для проведения НС, РНС. На оба тест-бланка шариковой ручкой заносятся сведения о фактической дате и времени взятия образцов крови.

6. Образец крови берут не ранее, чем через три часа после кормления, в возрасте 24 – 48 часов жизни у доношенного и на седьмые сутки (144 – 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного.

7. Образец крови должен быть взят перед трансфузионной терапией или экстракорпоральной мембранной оксигенацией (далее – 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 ребенку по состоянию здоровья может быть назначена трансфузионная терапия или ЭКМО, рекомендуется взятие крови до проведения трансфузии, даже если возраст ребенка менее 144 часов.

Если по достижении ребенком 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 ребенком возраста 144 часов. Дата и время окончания последней трансфузии или ЭКМО должны быть указаны при формировании бланка-направления.

8. У новорожденных образцы крови берут только из пятки.

9. Техника взятия образцов крови.

9.1. Предварительно необходимо согреть стопу ребенка. 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 ребенка с признаками нарушения микроциркуляции и терморегуляции может привести к искажению результатов НС и(или) РНС вследствие нарушения технологии забора крови.

9.2. Место прокола должно быть расположено медиально от линии, проведенной от большого пальца до пятки, или латерально от линии, проведенной от мизинца до пятки. Глубина пунктирования не должна превышать 2 – 5 мм.

9.3. Если у ребенка нет кровотечения, необходимо сделать второй прокол на другой части той же стопы или на другой стопе.

9.4. После прокола необходимо подождать, пока не начнет течь кровь и не образуется висячая 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. Необходимо дать время для впитывания достаточному количеству крови, чтобы полностью заполнить напечатанный круг на фильтровальной бумаге. Для получения одного пятна требуется около 50-100 мкл крови.

Капля крови из пятки должна стечь на тест-бланк. Осторожно прикасаясь каплей крови к тест-бланку, необходимо позволить тест-бланку впитать кровь, пока круг не заполнится. Чрезмерное сдавливание места прокола может вызвать гемолиз или промешивание к образцу тканевой жидкости.

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 ложно-положительных результатов скрининга.

Необходимо заполнить все необходимые круги кровью с нанесением пяти пятен крови на один тест-бланк и трех пятен крови на второй тест-бланк.

Если кровоток прекращается, свернувшуюся кровь следует тщательно вытереть ватой или марлей. Необходимо аккуратно помассировать стопу, стараясь ее не сдавливать.

9.5. Когда сбор образца завершен, необходимо стереть излишки крови с пятки и слегка надавить на рану ватой или марлей. При необходимости следует нанести гипоаллергенный точечный пластырь на место прокола.

10. Дальнейшая работа с тест-бланками.

После нанесения крови на тест-бланк образец выдерживают до полного высыхания в течение не менее двух 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.

11. В истории развития новорожденного в соответствующих графах указывается информация о дате и времени взятия крови для НС, РНС, а также подпись сотрудника, выполнившего манипуляцию.

12. В медицинской информационной системе должны быть сформированы бланки-направления.

Особое внимание необходимо обратить на точность указания в медицинской информационной системе места предполагаемого нахождения ребенка 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.

Бланк-направление на НС, 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 вносится в систему с тест-бланка.

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

14. 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 листа бланка-направления.

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

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

Затем прикрепляется тест-бланк с тремя 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.

16. Бланк-направление складывается вдоль средней линии текстом внутрь.

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

17. Бланки-направления с прикрепленными тест-бланками складываются в пакет и отправляются в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, в которой проводится НС на пять заболеваний.

18. В медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ бланк-направление разделяется на две половины, к каждой из которых прикреплен свой тест-бланк.

19. Тест-бланк с пятью пятнами крови используется для проведения стандартного НС, а тест-бланк с тремя пятнами отсылается в ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск) для проведения РНС методом тандемной масс-спектрометрии.

Приложение 3
к Алгоритму маршрутизации
при проведении неонатального
скрининга и расширенного
неонатального скрининга
на территории Иркутской области

Памятка

для родителей новорожденных детей по проведению неонатального
скрининга и расширенного неонатального скрининга

Что такое неонатальный скрининг?

Неонатальный скрининг – это обследование новорожденных для раннего выявления (до развития симптомов) и лечения наследственных и врожденных заболеваний. Обследование новорожденного проводится бесплатно.

На какие заболевания проводится неонатальный скрининг?

Программа скрининга в Российской Федерации включает в себя обязательное обследование всех новорожденных. Ранее скрининг проводился на пять наследственных заболеваний. С 01.01.2023 г. проводится **расширенный неонатальный скрининг** дополнительно на 31 врожденное и (или) наследственное заболевание.

Наследственные болезни обмена веществ (НБО) – группа генетических заболеваний, при которых происходят нарушения в биохимических процессах и поражаются различные системы и органы. При большинстве НБО для лечения применяют диетотерапию, которую необходимо начать как можно раньше, чтобы сохранить здоровье ребенка.

Врожденный гипотиреоз – наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжелой умственной неполноценности. На сегодняшний день своевременно диагностированный гипотиреоз хорошо поддается гормональной терапии.

Адреногенитальный синдром – группа нарушений, связанных с избыточной секрецией гормонов коры надпочечников. Заболевание имеет различные формы, в особо тяжелых случаях проявляется нарушением водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью. Полному излечению этот синдром не поддается, но его можно держать под контролем при помощи гормональной терапии.

Муковисцидоз – одно из наиболее распространенных наследственных заболеваний. Проявляется поражением легких, печени, желудочно-кишечного тракта и других систем организма. Необходимо начинать лечение как можно раньше, чтобы максимально улучшить качество и продолжительность жизни.

Спинальная мышечная атрофия – это тяжелое наследственное нервно-мышечное заболевание. Болезнь может начаться с первых месяцев жизни, проявляться постепенно нарастающей слабостью мышц и приводить к тяжелым двигательным нарушениям. В настоящее время существует терапия, которая вместе со специализированной реабилитацией может в значительной степени уменьшить проявления этого заболевания.

Первичные иммунодефициты (ПИД) – это наследственные или приобретенные заболевания иммунной системы. Дети с ПИД подвержены высокому риску развития тяжелых инфекций с первых дней жизни. Если заболевание выявлено вовремя, повышается успешность лечения, позволяющего восстановить нормальную функцию иммунной системы.

Информированное добровольное согласие родителей.

Обследование новорожденного проводится только при наличии письменного согласия родителя или законного представителя ребенка. От неонатального скрининга и расширенного 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 новорожденный ребенок. Если роды происходят в домашних условиях, необходимо незамедлительно (на вторые 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 ребенка.

Взятие образцов крови из пяточки новорожденного осуществляется на два специальных тест-бланка из фильтровальной бумаги в возрасте 24 – 48 часов жизни у доношенного и на седьмые сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного, через 3 часа после кормления.

Эта рутинная процедура взятия небольшого количества крови из пятки новорожденного практически безболезненна и никак не травмирует ребенка.

Где и как исследуют кровь?

Тест-бланки с образцами крови отправляются в лабораторию неонатального скрининга, в которой проводят специальные лабораторные тесты. Результаты анализов готовы на пятые сутки жизни ребенка.

Как узнать результат?

Если Ваш лечащий врач не связался с Вами, это означает, что результат скринингового обследования отрицательный, то есть у ребенка не выявлено подозрения ни на одно из 36 врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Важно понимать, что наследственных заболеваний много и скрининг не позволяет исключить у ребенка все болезни.

Если у ребенка выявлены изменения при неонатальном скрининге (положительный результат) и есть подозрение на одно из исследуемых заболеваний, лечащий врач проинформирует Вас об этом по указанному 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 ребенок 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. Для этого необходимый биологический материал направляется в референсный центр – 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 могут быть случаи, когда установления диагноза займет и больше времени. При некоторых заболеваниях лечение может быть начато до получения результатов подтверждающих тестов.

В будущем результаты подтверждающей диагностики важны для планирования беременности.

Как хранятся образцы крови ребенка?

Карточки-фильтры хранятся не менее одного года в региональной медико-генетической консультации (центре).

Где ребенок будет лечиться, если будет выявлено наследственное заболевание?

Ребенок будет наблюдаться в медико-генетической консультации и/или, в зависимости от особенностей, течения и осложнений заболевания, у соответствующего врача-специалиста.

Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге?

36 заболеваний, которые включены в программу неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, имеют достаточно эффективное лечение.

Приложение 4
к Алгоритму маршрутизации
при проведении неонатального
скрининга и расширенного
неонатального скрининга
на территории Иркутской области

Правила забора, хранения и транспортировки
биологического материала, направляемого для проведения подтверждающей
диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках
расширенного неонатального скрининга

Жидкая кровь с ЭДТА

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

Жидкая сыворотка крови
в пробирке с активатором свертывания

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

Моча

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