



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ЧЕЛЯБИНСКОЙ ОБЛАСТИ

П Р И К А З

г. Челябинск

от «09» 12 2022 г.

№ 1739

Об утверждении Порядка проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Челябинской области

Во исполнение приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 года № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», в целях повышения качества оказания медицинской помощи детскому населению с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, снижения детской, в том числе младенческой смертности

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить прилагаемый Порядок проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Челябинской области (далее именуется – Порядок).

2. Руководителям государственных медицинских организаций Челябинской области, в отношении которых Министерство здравоохранения Челябинской области осуществляет функции и полномочия учредителя:

1) обеспечить с 01.01.2023 года проведение массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания в соответствии с Порядком, утвержденным пунктом 1 настоящего приказа;

2) назначить ответственных лиц за проведение массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания;

3) направить информацию об ответственных лицах за проведение массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания медицинской организации в Государственное бюджетное учреждение

здравоохранения «Областной перинатальный центр» и Государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» в срок до 31.12.2022 года;

4) организовать в женских консультациях информирование беременных женщин о проведении массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Челябинской области;

5) разработать и утвердить приказом медицинской организации локальные стандартные операционные процедуры:

о проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга;

о взятии крови и правилах хранения фильтровальных бумажных тест-бланков (далее именуются – тест-бланки), по транспортировке тест-бланков из медицинской организации в клинко-диагностическую лабораторию Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр»;

о порядке учета и хранения тест-бланков;

о работе с лабораторной информационной системой;

б) обеспечить своевременную доставку тест-бланков для проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания в клинко-диагностическую лабораторию Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр»;

7) обеспечить в срок до 24 часов от момента получения информации из медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» направление новорожденных из групп риска по врожденным и (или) наследственным заболеваниям в Государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница»;

8) обеспечить диспансерное наблюдение, включая своевременное оформление заявки на лекарственное обеспечение, пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными в результате проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания;

9) предоставлять отчет о проведении массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания в Государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» ежемесячно до 3 числа месяца, следующего за отчетным.

3. Руководителям государственных федеральных медицинских организаций и медицинских организаций частной формы собственности, расположенных на территории Челябинской области, рекомендовать организовать работу в соответствии с пунктами 1 и 2 настоящего приказа.

4. Главному врачу Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» Семенову Ю.А. обеспечить:

1) проведение массового обследования новорожденных детей (неонатальный скрининг) на врожденные и (или) наследственные заболевания в клиничко-диагностической лаборатории Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр»;

2) назначение ответственных лиц за организацию и проведение массового обследования новорожденных детей (неонатальный скрининг) на врожденные и (или) наследственные заболевания, за сортировку и отправку тест-бланков с образцами крови для проведения массового обследования новорожденных детей (расширенный неонатальный скрининг) на врожденные и (или) наследственные заболевания в Государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клиничко-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»;

3) с 01.01.2023 года сортировку и отправку тест-бланков с образцами крови для проведения массового обследования новорожденных детей (расширенный неонатальный скрининг) на врожденные и (или) наследственные заболевания в Государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клиничко-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»;

4) необходимый запас тест-бланков и своевременную выдачу необходимого количества тест-бланков, в установленном действующем законодательством порядке, в медицинские организации, осуществляющие забор крови для проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания;

5) разработку и утверждение приказом медицинской организации локальных стандартных операционных процедур:

о приеме тест-бланков из медицинских организаций Челябинской области, участвующих в проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга;

о транспортировке тест-бланков из клиничко-диагностической лаборатории Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» в лабораторию Государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области «Клиничко-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»;

о получении тест-бланков и правилах их передачи в медицинские организации, в которых будет проводиться забор крови для проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания;

б) организационно-методическое сопровождение проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания в части обучения медицинского персонала медицинских организаций Челябинской области технике забора крови у новорожденных;

7) предоставление отчета о проведении массового обследования новорожденных детей (неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания в Министерство здравоохранения Челябинской области ежемесячно, до 5 числа месяца, следующего за отчетным.

5. Главному врачу Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» Киреевой Г.Н. обеспечить:

1) назначение ответственных лиц за оповещение медицинских организаций, оказывающих первичную медико-санитарную помощь детям, законных представителей о результатах проведения массового обследования новорожденных детей (расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания, за отправку биологического материала для проведения подтверждающей диагностики в рамках расширенного неонатального скрининга в федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» и за организацию проведения консультаций врачами-генетиками медико-генетической консультации пациентов с высоким риском врожденных и (или) наследственных заболеваний;

2) оповещение медицинских организаций, оказывающих первичную медико-санитарную помощь детям, законных представителей ребенка о результатах проведения массового обследования новорожденных детей (расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания;

3) отправку биологического материала для проведения подтверждающей диагностики в рамках расширенного неонатального скрининга в федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»;

4) проведение консультирования врачами-генетиками медико-генетической консультации пациентов с высоким риском врожденных и (или) наследственных заболеваний;

5) оказание первичной специализированной, специализированной, включая высокотехнологичную, медико-санитарной помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными в результате проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания, при необходимости своевременную госпитализацию пациентов, нуждающихся в дополнительном обследовании для уточнения диагноза и определения тактики лечения;

6) взаимодействие с профильными федеральными медицинскими организациями и национальными медицинскими исследовательскими центрами при установлении диагноза для определения тактики ведения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными в результате проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания;

7) разработку и утверждение приказом медицинской организации локальных стандартных операционных процедур:

о направлении материала для проведения подтверждающей диагностики в федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»;

о взаимодействии с профильными федеральными медицинскими организациями и национальными медицинскими исследовательскими центрами при установлении диагноза для определения тактики ведения пациента;

8) организацию диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными в результате проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания;

9) предоставление отчета о проведении массового обследования новорожденных детей (расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания, подтверждающей диагностики в Министерство здравоохранения Челябинской области ежемесячно, до 5 числа месяца, следующего за отчетным.

6. Главному внештатному специалисту по медицинской генетике Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинской области Буяновой Г.В. обеспечить организационно-методическое сопровождение проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания.

7. Главному врачу Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Челябинский областной центр общественного здоровья и медицинской профилактики» Агеевой О.В. обеспечить информационную поддержку проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания.

8. Директору государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Челябинский областной медицинский информационно-аналитический центр» Ульянову А.А. разместить настоящий приказ на официальном сайте Министерства здравоохранения Челябинской области в сети Интернет.

9. Настоящий приказ вступает в силу с 01.01.2023 года, за исключением подпункта 3 пункта 2 настоящего приказа, вступающего в силу с даты подписания настоящего приказа.

10. Контроль исполнения настоящего приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения Челябинской области Шеломову Н.Н.

Исполняющий обязанности Министра

Е.С. Недочукова

УТВЕРЖДЕН
приказом
Министерства здравоохранения
Челябинской области
от «09» 12 2022 г. № 1299

Порядок проведения массового обследования новорожденных детей
(неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные
и (или) наследственные заболевания на территории Челябинской области

1. Настоящий Порядок проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Челябинской области (далее именуется – Порядок) регулирует вопросы организации проведения массового обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Челябинской области.

2. Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания (далее именуется – НС) и расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания (далее именуется – РНС) включают массовое (безотборное) обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей.

3. НС проводится на следующие заболевания: классическая фенилкетонурия – E70.0 согласно международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, 10-го пересмотра (далее именуется – 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); адреногенитальное нарушение неуточненное – E25.9 МКБ-10 (адреногенитальный синдром); адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E25.0 МКБ-10.

4. РНС проводится на следующие заболевания: недостаточность других уточненных 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 (тетрагидробиоптерина), 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 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/ацилкарнитинтрансферазы; 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.

5. Уполномоченной медицинской организацией Челябинской области по проведению НС, сортировке и отправке фильтровальных бумажных тест-бланков (далее именуются – тест-бланки) с образцами крови на РНС в Государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» является Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Областной перинатальный центр».

6. Уполномоченной медицинской организацией Челябинской области по отправке биологического материала для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС в федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», проведению консультаций врачами-генетиками медико-генетической консультации пациентов высокой группы риска по врожденным и (или) наследственным заболеваниям является Государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница».

7. Обследование новорожденного на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия законного представителя ребенка на проведение процедур НС и РНС в соответствии со статьей 20 Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»,

которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови.

8. Для проведения НС и РНС забор образцов крови осуществляют из пуповины новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144-168 часов) жизни у недоношенного новорожденного в медицинской организации акушерского, неонатологического или педиатрического профиля, в которой новорожденный находится на момент проведения обследования. Забор крови осуществляют ответственные лица, назначенные руководителем медицинской организации, прошедшие обучение по выполнению стандартной операционной процедуры по заполнению направлений, тест-бланков.

9. Взятие образцов крови осуществляется на 2 тест-бланка, которые выдаются клинико-диагностической лабораторией Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр».

Для проведения обследования новорожденных в рамках НС используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для проведения обследования новорожденных в рамках РНС используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

10. Направление для забора образцов крови и последующего проведения НС и (или) РНС (далее – направление) формируется медицинским работником или в специализированной вертикально-интегрированной медицинской информационной системе «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее именуется – ВИМИС АкиНео), или посредством медицинской информационной системы Челябинской области с последующей передачей в ВИМИС АкиНео, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

11. Направление содержит следующую информацию:

- 1) наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;
- 2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;
- 3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор 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;
- 21) серия и номер медицинского свидетельства о рождении.

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

13. При поступлении новорожденного 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 новорожденного отметки о взятии образца крови, осуществляется забор образцов крови у новорожденных для проведения НС и РНС, согласно требованиям настоящего Порядка.

14. Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови, в клиничко-диагностическую лабораторию Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» (г. Челябинск, ул. Тимирязева, д. 17) в индивидуальной, герметичной упаковке ежедневно или при необходимости 1 раз в 2 дня.

15. Приём образцов крови в клиничко-диагностической лаборатории Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» осуществляется с 8:00 часов до 15:00 часов ежедневно с понедельника по субботу, в праздничные дни – по установленному графику.

16. Клиничко-диагностическая лаборатория Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» в течение 24 часов после получения тест-бланков организует отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в Государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клиничко-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» для проведения РНС и выполняет лабораторные исследования образцов крови из тест-бланков с 5 пятнами крови в рамках НС.

17. Время проведения скрининговых исследований (НС и РНС) клиничко-диагностической лабораторией Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» и Государственным

автономным учреждением здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков.

18. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате НС и РНС, передается в медико-генетическую консультацию Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» клинико-диагностической лабораторией Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» и Государственным автономным учреждением здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» в течение 24 часов.

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

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

21. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате скрининговых исследований, передается медико-генетической консультацией Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» в медицинские организации по месту нахождения ребенка ответственному медицинскому работнику, назначенному руководителем медицинской организации, а также законному представителю ребенка.

22. В течение 24 часов после получения информации медицинской организацией по месту нахождения ребенка осуществляется направление новорожденного или биоматериала новорожденного в медико-генетическую консультацию Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» для организации проведения подтверждающей диагностики в федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

23. Консультирование врачом-генетиком медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» проводится по адресу: г. Челябинск, ул. Блюхера, д. 42 А, ежедневно с понедельника по субботу, в праздничные дни – по установленному графику.

24. Сроки проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», выполняющем функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляют не более десяти рабочих дней.

25. При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения

здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в отделения Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов подтверждающей диагностики.

26. После получения результатов подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются медико-генетической консультацией Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

27. 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 медико-генетическую консультацию Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» на консультацию врача-генетика.

28. При наличии медицинских показаний, по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства, врача-генетика медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания новорожденный госпитализируется в отделения Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» по профилю заболевания. При необходимости осуществляется взаимодействие с профильными федеральными медицинскими организациями и национальными медицинскими исследовательскими центрами при установлении диагноза для определения тактики ведения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными в результате НС и РНС, в том числе с применением телемедицинских консультаций в экстренном и плановом режиме.

29. Все дети с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными в результате НС и РНС, подлежат диспансерному наблюдению по месту прикрепления ребенка.

30. Для обеспечения качественного оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, том числе выявленными в результате НС и РНС, организационно-методическое сопровождение проводят главные внештатные профильные специалисты Министерства здравоохранения Челябинской области.

ПРИЛОЖЕНИЕ 1
к Порядку проведения массового
обследования новорожденных детей
(неонатального и расширенного
неонатального скрининга)
на врожденные и (или)
наследственные заболевания
на территории Челябинской области

Рекомендации по забору образцов крови при проведении массового
обследования новорожденных детей (неонатального и расширенного
неонатального скрининга) на врожденные и (или) наследственные заболевания

1. Для получения сухого пятна крови стандартно используется тест-бланк из фильтровальной бумаги. 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. Забор крови осуществляют ответственные лица, назначенные руководителем медицинской организации, прошедшие обучение по выполнению стандартной операционной процедуры по заполнению направлений, тест-бланков.

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

- 1) номер медицинского свидетельства о рождении ребенка;
- 2) фамилию, имя, отчество (если имеется) матери. В случае необходимости дополнительно указывается порядковый номер ребенка;
- 3) дата и время взятия крови;
- 4) дата рождения ребенка.

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

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 и расширенный неонатальный скрининг.

На оба тест-бланка шариковой ручкой наносятся фактические дата и время взятия крови.

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

4. 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 новорожденного.

5. Образец крови берется до проведения трансфузионной терапии или экстракорпоральной мембранной оксигенации (далее именуется – 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 провести забор 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. Если трансфузия была проведена, 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.

6. У новорожденных кровь берут только из пятки.

7. 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 неонатального скрининга вследствие нарушения технологии забора крови.

8. Место прокола должно быть расположено медиально от линии, проведенной от большого пальца до пятки, или латерально от линии, проведенной от мизинца до пятки.

9. Прокол пятки новорожденного осуществляется одноразовым скарификатором (ланцетом). Глубина пунктирования не должна превышать 2-5 мм.

10. При отсутствии кровотечения необходимо сделать прокол на другой части той же стопы или на другой стопе.

11. После прокола следует подождать, пока не начнет течь кровь и не образуется висючая капля. Первая капля, образовавшаяся на месте прокола, не используется, она снимается стерильным сухим ватным тампоном.

12. Вторая и последующие капли поочередно наносят в круги на впитывающую мембрану только с одной стороны тест-бланка. Капля крови из пятки должна стечь на тест-бланк. Необходимо осторожно прикасаться каплей крови к тест-бланку, позволяя тест-бланку впитать кровь, пока круг не заполнится. Чрезмерное сдавливание места прокола может вызвать гемолиз или примешивание к образцу тканевой жидкости.

13. Каплю крови нужно наносить в центр круга, при этом нельзя наносить каплю в один круг дважды. Отклонения от центра часто приводят 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.

14. Необходимо нанести таким способом 5 пятен крови на один тест-бланк и 3 пятна крови на второй тест-бланк.

15. Если кровоток прекращается, свернувшуюся кровь следует тщательно вытереть ватой или марлей. Аккуратно помассировать стопу, стараясь не сдавливать, и продолжить нанесение крови на тест-бланк.

16. После завершения сбора образца необходимо стереть излишки крови с пятки и слегка надавить на рану ватой или марлей, останавливая течение крови из места прокола. При необходимости нанести на место прокола гипоаллергенный точечный пластырь.

17. После нанесения крови на тест-бланк образец выдерживается в горизонтальном положении 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.

18. За время высыхания тест-бланков в информационной системе необходимо сформировать бланки-направления на проведение скринингового исследования.

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

20. 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.

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

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

23. 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. Необходимо убедиться в идентичности данных, указанных на тест-бланке и бланке-направлении.

24. 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.

25. 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.

26. Бланки-направления с прикрепленными тест-бланками складываются в герметичную упаковку и отправляются в клинико-диагностическую лабораторию Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» в течение 24 часов.

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

ПРИЛОЖЕНИЕ 2
к Порядку проведения массового
обследования новорожденных детей
(неонатального и расширенного
неонатального скрининга)
на врожденные и (или)
наследственные заболевания
на территории Челябинской области

Рекомендации по забору, транспортировке, доставке образцов биологического материала, направляемых в Государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» для организации проведения подтверждающей диагностики в федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

Направительный диагноз	Необходимые образцы биологического материала
Наследственная болезнь обмена	Моча (минимум 5 мл) Сухие пятна крови на тест-бланке Жидкая кровь в пробирке с ЭДТА (незамороженная, минимум 2,5 мл) Дополнительно (только при повышенном уровне 3-гидроксиизовалерилкарнитина (C5OH)) - жидкая сыворотка крови (незамороженная, из минимум 0,5 мл. крови)
Спинальная мышечная атрофия	Сухие пятна крови на тест-бланке Жидкая кровь в пробирке с ЭДТА (незамороженная, минимум 2,5 мл)
Первичный иммунодефицит	Первый этап: Сухие пятна крови на тест-бланке Второй 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)

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 стандартный тест-бланк. На тест-бланке 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 вкладывается в чистый конверт, либо в чистый файл. Образец крови не должен соприкоснуться 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 желто-оранжевой 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 (при наличии) матери новорожденного, даты рождения и пола новорожденного.