



РЕСПУБЛИКА КРЫМ
СОВЕТ МИНИСТРОВ
РАДА МІНІСТРІВ
ВЕЗИРЛЕР ШУРАСЫ

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

ПРИКАЗ

От 02.04.2015 г. № 288
г. Симферополь

***Об организации массового обследования
новорожденных детей
на наследственные заболевания
(неонатальный скрининг) на территории
Республики Крым***

В целях снижения младенческой заболеваемости и смертности от наследственных заболеваний, в соответствии с приказами Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», от 15.11.2012 № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология»

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Проводить массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания (приложение №1).
2. Утвердить рекомендации по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (приложение № 2).
3. Утвердить форму ежемесячного отчета по проведению неонатального скрининга (приложение №3), по фамильные списки с указанием детей, у которых кровь не взята.
4. Форму отметки (клише) о проведении неонатального скрининга в карте развития новорожденного, выписном эпикризе или истории развития ребенка (приложение №4).
5. Памятку для будущих родителей «Неонатальный скрининг» (приложение №5).
6. Директору ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко» Соболевой Е.В. обеспечить:
 - 6.1 проведение обследования новорожденных детей на 5 наследственных заболеваний в соответствии с перечнем заболеваний, обозначенных приказом

срок – постоянно;

6.2. обследование детей на подтверждающую диагностику второго этапа скрининга для ряда наследственных болезней обмена (с учетом результатов скрининга новорождённых)

срок – постоянно;

6.3. комплексное медико-генетическое консультирование детей группы риска по наследственным заболеваниям с использованием необходимых медико-генетических исследований

срок – постоянно;

6.4. диспансерное наблюдение, детей с выявленной в результате неонатального скрининга патологией

срок – постоянно;

6.5. предоставление отчета по проведению неонатального скрининга на территории Республики Крым в Министерство здравоохранения Республики Крым

срок – ежемесячно до 5-го
числа месяца, следующего
за отчетным;

6.6. предоставление анализа работы по проведению неонатального скрининга на территории Республики Крым в Министерство здравоохранения Республики Крым.

срок – ежемесячно до 5-го
числа месяца, следующего
за отчетным;

7. Главному врачу ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница» Олейнику А.В. обеспечить оказание консультативно-диагностической и стационарной помощи детям с высоким риском наследственных болезней обмена, нуждающимся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, лечении по направлению врача-генетика ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП Перинатальный центр, медико-генетический центр

срок – постоянно.

8. Руководителям медицинских организаций, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Республики Крым:

8.1. обеспечить проведение массового обследования новорожденных, проживающих на территории Республики Крым, на наследственные

заболевания и доставку материала в лабораторию ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП - Перинатальный центр, медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8), в соответствии с приложением № 1

срок – постоянно;

8.2.назначить лиц, ответственных за проведение неонатального скрининга в акушерских стационарах, отделениях патологии новорожденных. Сведения об ответственных лицах направлять в ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП-Перинатальный центр, медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8);

срок – ежегодно до 01.01;

8.3.организовать информирование беременных женщин о проведении массового обследования новорожденных на наследственные заболевания на территории Республики Крым в условиях женской консультации с использованием памятки «Неонатальный скрининг» (приложение № 5)

срок – постоянно;

8.4. осуществлять направление детей с высоким риском наследственных болезней обмена, нуждающихся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза по вызову медицинского работника лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП- Перинатальный центр, медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Титова, д.77, факс: ((0652)51-49-75) на консультацию к врачу-генетику

срок до 48 часов от
момента получения информации

8.5. представлять отчет по проведению неонатального скрининга в ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП - Перинатальный центр, медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8) по форме, утвержденной настоящим приказом (приложение № 3)

срок - ежемесячно до 5-го числа
месяца, следующего за отчетным

9. Контроль за выполнением настоящего приказа возложить на заместителя министра Голенко А.И.

Министр

А. Могилевский

Рекомендации по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания

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

Обследование новорожденного на наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия матери (законного представителя ребенка) на проведение процедуры неонатального скрининга, которое оформляет медицинский работник медицинской организации (МО) по месту забора крови.

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

В случае ранней выписки ребёнка (на 2-3 сутки) или переводе по медицинским показаниям в детский стационар сотрудник родовспомогательного учреждения передаёт информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника) с указанием точной даты проведения неонатального скрининга. Руководитель стационара или детской поликлиники, организует осуществление забора крови ребёнка.

Забор крови осуществляется дополнительно в случае:

- если на момент взятия крови ребенок находился на парентеральном питании, кровь берется повторно через 2 дня после начала энтерального питания;
- необходимости проведения новорожденному переливания крови (предпочтительно провести забор крови до переливания). Если образец крови был взят после переливания крови, следует повторить забор через 48 часов после переливания;
- наличия мекониального илеуса кровь берется повторно на 10-14 и 21-28 день жизни;
- нахождения ребенка на момент взятия крови в реанимационно-анестезиологическом отделении или палате интенсивной терапии, кровь берется повторно на 14 день жизни или перед выпиской (если выписка произойдет ранее 14 дня жизни).

За правильность взятия крови и достоверность указанных сведений несет

ответственность специально обученный² медицинский работник, заполняющий специальный фильтровальный бумажный тест-бланк. Данные о проведенном неонатальном скрининге вносятся (в зависимости от места забора крови) в карту или ставится отметка (клише), развития новорожденного, выписной эпикриз или историю развития ребенка по форме, утвержденной настоящим приказом (приложение №3).

срок – постоянно

Тест-бланки для проведения исследований в ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП - Перинатальный центр, медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8), (далее медико-генетический центр) доставляются курьером МО в термоконтейнере с соблюдением температурного режима (+2° - +8°C).

срок – не реже одного раза в 3 дня

Прием образцов крови проводится в лабораторном отделе медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8)

срок- с 8-30 до 15-00 (понедельник – пятница)

Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в лаборатории неонатального скрининга медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8).

срок - в течении 10 дней с момента рождения

При получении первичных результатов обследования формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым нозологиям и группа «риска» новорожденных по наследственным заболеваниям. Дети «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований.

Дальнейшая работа ведется с детьми из группы «риска». При получении вызова медицинские работники МО осуществляют направление образца крови новорожденного ребенка, независимо от места его пребывания в медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8) на подтверждающую диагностику.

срок до 48 часов

Новорожденным детям группы «риска» ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП «Перинатальный центр» Медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Титова, д.77, факс: ((0652)51-49-75) проводится комплексное медико-генетическое консультирование с использованием дополнительных методов исследования и привлечением врачей других специальностей в зависимости от нозологии.

Подтверждающая диагностика³ 2 этапа скрининга проводится в лаборатории молекулярных генетических исследований наследственных болезней обмена за счет средств бюджета субъекта РФ (на основании заключенных договоров).

срок – постоянно

По результатам исследований детям устанавливается окончательный диагноз, даются необходимые рекомендации по лечению и прогнозу потомства в семье.

Диспансерное наблюдение проводится согласно порядкам и стандартам оказания помощи, больным с данными заболеваниями.

срок – постоянно

По направлению врача-генетика новорожденный ребёнок, нуждающийся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза наследственного заболевания, госпитализируется в ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница».

Лабораторный контроль лечения больных детей, медико-генетическое консультирование, последующая пренатальная диагностика семьи, имеющей ребенка с наследственным заболеванием, осуществляется ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП «Перинатальный центр» Медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8).

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

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

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

Взятие крови у новорожденного проводят только на специальные тест-бланки, выдаваемые лабораторией неонатального скрининга ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП «Перинатальный центр» Медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8), учреждениям здравоохранения, оказывающим медицинскую помощь женщинам в период родов, по количеству ежегодного числа родов и учреждениям, здравоохранения, оказывающим медицинскую помощь детям. Взятие крови на любую другую бумагу или бланки не допускается. Срок годности тест-бланков должен строго отслеживаться.

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

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

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

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

- протрите область пункции стерильной салфеткой, смоченной 70% спиртом. Высушите сухой стерильной салфеткой (во избежание гемолиза крови);
- одноразовым скарификатором (гильотинного типа) проведите пункцию кожи. Первую каплю после рассечения кожи удалите сухой стерильной салфеткой;

- мягкими массажными ⁵ движениями способствуйте накоплению второй капли крови, нанесите ее на специальный тест-бланк. Обратите внимание, чтобы с лицевой и с изнаночной стороны пятно выглядело одинаково ярко и однородно, без белых вкраплений бумаги и запекшихся участков;
- нанесите данным способом 5 пятен крови. Недопустимо пропитывать одну и ту же область два раза. Пятна крови должны быть не меньше указанного на бланке размера. В случае получения недостаточного количества крови, следует повторить прокалывание.

От качества забора крови зависит точность и достоверность исследования!

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

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

Тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами, в чистый конверт во избежание загрязнения и в специальной упаковке с соблюдением температурного режима (+2° - +8°C) и доставляются для проведения исследований в ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП «Перинатальный центр» Медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8)

срок - не реже одного раза в 3 дня.

7. Ответственность за соблюдение изложенных рекомендаций возлагается на руководителя медицинской организации, где производился забор крови у новорожденного.

срок - постоянно

Форма ежемесячного отчета по проведению неонатального скрининга

Наименование учреждения (ЛПУ):				
Отчет за 20...г.				
Месяц	Кол-во новорожденных	Кол-во обследованных	Умершие	Переведено до 3 суток

Список детей не обследованных

№	ФИО	Адрес	Дата родов	Даты перевода (выписки)	Причина

Дата составления отчета (отправляется в ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП «Перинатальный центр» Медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8) не позднее 5 числа месяца, следующего за отчетным.

Подпись лица, ответственного за проведение неонатального скрининга.

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

НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ
дата забора крови
Ф.И.О лица, осуществившего забор крови
наименование учреждения
ОСОБЫЕ ОТМЕТКИ:

Памятка для будущих родителей «Неонатальный скрининг»

В нашей стране, также как в большинстве стран мира, проводится неонатальный скрининг - обследование всех новорожденных детей на несколько наследственных заболеваний.

Зачем проводить обследование Вашего ребенка?

Цель неонатального скрининга - выявить редкие, но тяжелые заболевания еще до развития их симптомов, и вовремя начать лечение.

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

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется	Лечение
Фенилкетонурия (ФКУ)	нарушение обмена аминокислоты фенилаланин, которая поступает с пищей	тяжелая умственная отсталость, судороги	специальная диета с низким содержанием фенилаланина
Врожденный гипотиреоз (ВГ)	нарушенные образования гормонов щитовидной железы	тяжелое нарушение умственного и физического развития	заместительная гормональная терапия
Адреногенитальный синдром (АГС)	нарушение образования гормонов надпочечников	угрожающее жизни состояние и/или неправильное строение наружных половых органов	заместительная гормональная терапия
Муковисцидоз (МВ)	нарушение транспорта солей через мембраны клеток	нарушение работы дыхательной и пищеварительной систем	комплексное лечение ферментами, антибиотиками и другими препаратами
Галактоземия (ГАЛ)	нарушение обмена галактозы (молочного сахара), которая поступает с пищей	угрожающее жизни состояние, умственная отсталость, катаракта	специальная диета с низким содержанием галактозы
11 других наследственных нарушений обмена	нарушения обмена аминокислот, органические ацидемии, дефекты (3-окисления I жирных кислот	внезапная смерть, судороги, угнетение нервной системы, рвота, снижение интеллекта и др.	специальная диета и/или прием лекарственных препаратов

Как и когда будет взят анализ у Вашего ребенка?

Кровь из пяточки у Вашего ребенка должны взять на специальный тест- бланк на 4-е сутки в роддоме, а в случае ранней выписки - на педиатрическом участке по месту жительства. У недоношенных детей анализ берется на 7-е сутки жизни.

Если роды произойдут вне родильного дома (в обычной больнице, дома), Вам необходимо без промедления обратиться в детскую поликлинику по месту жительства и пройти скрининг на 4-е сутки жизни.

Тест-бланк с кровью как можно быстрее отправляется в лабораторию неонатального скрининга, где пробы незамедлительно исследуют с помощью специальных очень чувствительных методов анализа.

На какие заболевания проводится обследование?

Это фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия, ряд нарушений обмена аминокислот, ряд органических ацидезий и дефектов {3-окисления жирных кислот.

Как Вы узнаете о результатах обследования?

Отсутствие вызова на дополнительное обследование будет означать нормальные результаты анализа по всем обследуемым заболеваниям. В случае подозрения на какое-либо заболевание, Вы получите вызов на дальнейшее обследование в ГБУЗ «Республиканская клиническая больница имени Н.А. Семашко», ОП «Перинатальный центр» Медико-генетический центр (г. Симферополь, ул. Семашко, 8) или по месту жительства.

В этом случае следует помнить, что первоначальный положительный результат не всегда означает наличие заболевания. Однако не стоит откладывать прохождение дополнительного обследования.

На что следует обратить внимание?

Неонатальный скрининг проводится в определенные сроки для того, чтобы своевременно выявить заболевание и начать лечение. Поэтому не откладывайте прохождение скрининга на более позднее время. Если же по разным причинам Вам не удалось пройти обследование на 4-е сутки, пройдите его как можно скорее. В этом случае не следует отказываться от проведения обследования, так как симптомы некоторых заболеваний могут проявиться позднее.

При прохождении обследования сообщите адреса и контактный телефон, по которым Вас и Вашего ребенка можно будет найти в первое время после рождения в случае положительного результата. Если Вы решили временно уехать или переехать на постоянное место жительства, обязательно сообщите новый адрес в детскую поликлинику.

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

**Перечень заболеваний, включенных в программу неонатального скрининга
на территории Республики Крым.**

1. Фенилкетонурия
2. Врожденный гипотиреоз
3. Адрено-генитальный синдром
4. Муковисцидоз
5. Галактоземия