



**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ЧЕЧЕНСКОЙ РЕСПУБЛИКИ**
(Минздрав ЧР)
**НОХЧИЙН РЕСПУБЛИКИН МОГШАЛЛА ІАЛАШЙАРАН
МИНИСТЕРСТВО**

П Р И К А З

28.11.2022

№ 516

г. Грозный

Об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Чеченской Республике

В целях раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний, своевременного лечения, профилактики инвалидности и тяжелых клинических последствий, а также снижения младенческой и детской смертности от врожденных и (или) наследственных заболеваний,

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:

1.1. Перечень медицинских организаций, участвующих в проведении неонатального скрининга и расширенного скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, согласно приложению № 1.

1.2. Перечень заболеваний или групп заболеваний, входящих в неонатальный скрининг и расширенный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, согласно приложению № 2.

1.3. Положение об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Чеченской Республике согласно приложению № 3.

1.4. Рекомендации по забору образцов крови при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга новорождённых на врожденные и (или) наследственные заболевания, согласно приложению № 4;

1.5. Отчетную форму о проведении неонатального скрининга, согласно приложению № 5.

2. Возложить обязанности по предоставлению сводной информации о проведении неонатального скрининга в департамент материнства и детства Министерства здравоохранения Чеченской Республики (ежемесячно

до 5 числа месяца, следующего за отчетным) на главного внештатного специалиста по медицинской генетике Министерства здравоохранения Чеченской Республики.

3. Руководителям медицинских организаций, подведомственных Министерству здравоохранения Чеченской Республики, участвующих в проведении неонатального скрининга и расширенного скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, руководствоваться приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

4. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Чеченской Республики от 23.04.2018 г. № 88 «О порядке проведения неонатального скрининга в медицинских организациях Чеченской Республики».

5. Отделу делопроизводства, организационной и контрольной работы ГКУ «Управление по обеспечению деятельности Министерства здравоохранения Чеченской Республики» довести настоящий приказ до сведения руководителей медицинских организаций, подведомственных Министерству здравоохранения Чеченской Республики, и опубликовать на официальном сайте Министерства здравоохранения Чеченской Республики.

6. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя министра здравоохранения Чеченской Республики Саратову Э.С.

7. Настоящий приказ ступает в силу с 1 января 2023 года.

Министр



С.М. Лорсанов

**Перечень медицинских организаций, участвующих в проведении
неонатального скрининга и расширенного скрининга на врожденные и
(или) наследственные заболевания**

1. ГБУ «Ачхой-Мартановская центральная районная больница»;
2. ГБУ «Аргунская городская больница № 1»;
3. ГБУ «Веденская центральная районная больница»;
4. ГБУ «Грозненская центральная районная больница»;
5. ГБУ «Гудермесская центральная районная больница им. Х.Ш. Алиева»;
6. ГБУ «Курчалоевская центральная районная больница им. А.И. Хизриевой»;
7. ГБУ «Наурская центральная районная больница»;
8. ГБУ «Надтеречная центральная районная больница»;
9. ГБУ «Ножай-Юртовская центральная районная больница»;
10. ГБУ «Серноводская центральная районная больница»;
11. ГБУ «Центральная больница Урус-Мартановского района»;
12. ГБУ «Шатойская межрайонная больница»;
13. ГБУ «Шалинская центральная районная больница»;
14. ГБУ «Шелковская центральная районная больница»;
15. ГБУ «Республиканский перинатальный центр»;
16. ГБУ «Республиканский клинический центр охраны здоровья матери и ребенка им. Аймани Кадыровой»;
17. ГБУ «Клиническая больница № 4 г. Грозного»;
18. ГБУ «Детская клиническая больница № 2 г. Грозного»;
19. ГБУ «Детская поликлиника № 1 г. Грозного»;
20. ГБУ «Детская поликлиника № 3 г. Грозного»;
21. ГБУ «Детская поликлиника № 4 г. Грозного»;
22. ГБУ «Детская поликлиника № 5 г. Грозного».

**Перечень заболеваний или групп заболеваний, входящих в
неонатальный скрининг и расширенный скрининг на врожденные и
(или) наследственные заболевания**

1. Неонатальный скрининг:

№	Заболевание	Код по МКБ-10
1	Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия)	E70.0
	Дефицит биотинидазы (недостаточность других уточненных витаминов группы В) *	E53.8
2	Врождённый гипотиреоз (врождённый гипотиреоз с диффузным зобом)	E03.0
	Врождённый гипотиреоз без зоба	E03.1
	Дисгормональный зоб	E07.1
	Другие уточненные болезни щитовидной железы	E07.8
3	Муковисцидоз (кистозный фиброз с легочными проявлениями)	E84.0
	Кистозный фиброз с кишечными проявлениями	E84.1
	Кистозный фиброз с другими проявлениями	E84.8
	Кистозный фиброз неуточненный	E84.9
4	Галактоземия (нарушения обмена галактозы)	E74.2
5	Адреногенитальный синдром (врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов)	E25.0
	Другие адреногенитальные нарушения	E25.8
	Адреногенитальное нарушение неуточненное	E25.9

*исследование будет проводиться после запуска расширенного неонатального скрининга

2. Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания:

№	Заболевание	Код по МКБ-10
1	Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.1
2	Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.1
3	Тирозинемия, тип I (нарушения обмена тирозина)	E70.2
4	Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа»)	E71.0
5	Гомоцистинурия (нарушения обмена серосодержащих аминокислот)	E72.1

6	Пропионовая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью)	E71.1
7	Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью)	E71.1
8	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью)	E71.1
9	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью)	E71.1
10	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью)	E71.1
11	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью)	E71.1
12	Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью)	E71.1
13	Изовалериановая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью)	E71.1
14	3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью)	E71.1
15	Глутаровая ацидемия, тип I (нарушения обмена лизина и гидроксизина)	E72.3
16	Глутаровая ацидемия, тип II (нарушения обмена жирных кислот)	E71.3
17	Первичная карнитиновая недостаточность (нарушения обмена жирных кислот)	E71.3
18	Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот)	E71.3
19	Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот)	E71.3
20	Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот)	E71.3
21	Недостаточность митохондриального трифункционального белка (нарушения обмена жирных кислот)	E71.3
22	Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I (нарушения обмена жирных кислот)	E71.3
23	Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип II (нарушения обмена жирных кислот)	E71.3
24	Недостаточность карнитин-ацилкарнитинтранслоказы (нарушения обмена жирных кислот)	E71.3
25	Цитруллинемия, тип I (нарушения обмена цикла мочевины)	E72.2
26	Аргиназная недостаточность (нарушения обмена цикла мочевины)	E72.2

27	Бета-кетотиолазная недостаточность (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью)	E71.1
28	Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия)	E70.0
29	Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность других уточненных витаминов группы В)	E53.8
30	Спинальная мышечная атрофия (детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана])	G12.0
	Другие наследственные спинальные мышечные атрофии	G12.1
	Спинальная мышечная атрофия неуточненная	G12.9
31	Первичные иммунодефициты (иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител)	D80
	Комбинированные иммунодефициты	D81
	Имунодефициты, связанные с другими значительными дефектами	D82
	Обычный переменный иммунодефицит	D83
	Другие иммунодефициты	D84

Положение об организации проведения неонатального скрининга в медицинских организациях Чеченской Республики

1. Настоящее Положение регулирует вопросы организации проведения в медицинских организациях государственной системы здравоохранения Чеченской Республики неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга новорождённых на врожденные и (или) наследственные заболевания (далее – РНС) с целью их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и тяжелых клинических последствий, а также снижения младенческой и детской смертности от врожденных и (или) наследственных заболеваний.

2. НС и РНС осуществляется медицинскими организациями, предусмотренными Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ Минздрава России № 274н).

3. Для проведения НС и РНС производится забор образцов крови у новорожденных детей в государственных учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов, в соответствии с Рекомендациями по забору образцов крови при проведении обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (далее – Рекомендации) (приложение к настоящему приказу № 4).

4. Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие / отказ на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в соответствии с приложениями 3 и 4 к приказу Минздрава России № 274н.

5. В случае отсутствия в документации новорожденного ребенка отметки о взятии образца крови при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в другое медицинское учреждение, забор образцов крови для проведения исследования осуществляется в соответствии с Рекомендациями в детской поликлинике по месту жительства.

6. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей, лабораторный контроль качества лечения больных детей, медико-генетическое консультирование с последующей пренатальной диагностикой семьи, имеющей ребенка с наследственным заболеванием, осуществляется медико-генетической консультацией ГБУ «Республиканский перинатальный центр».

Рекомендации
по забору образцов крови при проведении неонатального скрининга и
расширенного неонатального скрининга новорождённых на врожденные
и (или) наследственные заболевания

1. Забор образцов крови при проведении обследования новорожденных детей на наследственные заболевания осуществляется в государственных учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов, специально подготовленным работником.

2. Взятие образцов крови осуществляется на два тест-бланка, которые выдаются медико-генетической консультацией. Взятие образцов крови на другую бумагу или бланки не допускается.

Тест-бланк с 5 пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания;

Тест-бланк с 3 пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

3. Образец крови берут из пятки новорожденного ребенка через 3 часа после кормления в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на седьмой день у недоношенного ребенка.

4. Рекомендуется подписать необходимые бланки перед взятием крови, сверяясь с данными медицинской документации, разборчиво, шариковой ручкой внося следующую информацию:

№ медицинского свидетельства о рождении (МСП) ребенка;

фамилия, имя, отчество матери ребенка;

адрес выбытия матери ребенка (в случае необходимости указывается порядковый номер ребенка);

дата и время взятия образца крови;

дата рождения ребенка.

5. Перед забором образца крови необходимо согреть стопу новорожденного ребенка, затем протереть стерильной салфеткой, смоченной 70-градусным спиртом. Во избежание гемолиза крови обработанное место следует промокнуть сухой стерильной салфеткой.

6. Прокол пятки новорожденного ребенка осуществляется одноразовым скарификатором, первая капля крови снимается стерильным сухим тампоном. Мягкое надавливание на пятку новорожденного ребенка способствует накоплению второй капли крови, к которой перпендикулярно прикладывается тест-бланк, пропитываемый кровью полностью и насквозь в соответствии с указанными на тест-бланке размерами. Вид пятен крови должен быть одинаковым с обеих сторон тест-бланка.

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

8. Информация о новорожденном также вносится в медицинскую информационную систему медицинских организаций (МИС МО) с целью формирования структурированного электронного медицинского документа (СЭМД) «Направление на неонатальный скрининг» (ННС) и дальнейшей передачи в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему (ВИМИС) «АКиНЕО». Направление с информацией распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

Вносимая информация:

наименование медицинской организации, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного;

контактный телефон медицинской организации, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного;

фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего взятие образцов крови у новорожденного;

фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;

дата рождения матери новорожденного;

номер полиса обязательного медицинского страхования (ОМС) матери;

паспортные данные матери новорожденного (серия, номер, дата и место выдачи);

страховой номер индивидуального лицевого счета (СНИЛС) матери новорожденного;

адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) матери новорожденного;

адрес фактического места проживания матери новорожденного;

контактный телефон матери новорожденного;

дата и время родов;

пол новорожденного;

при многоплодных родах — очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий);

уникальный идентификационный номер тест-бланка;

дата и время взятия образцов крови у новорожденного;

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

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

масса тела новорожденного;

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

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

9. Бланк-направление на неонатальный скрининг 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.

10. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови, герметично в чистый конверт и в специальной упаковке с соблюдением температурного режима (+2 +8 С) доставляются для проведения исследований в медико-генетическую консультацию ежедневно.

11. Исследование образцов крови на НС проводится в медико-генетической консультации на базе ГБУ «Республиканский перинатальный центр» в срок до 72 часов после забора образца крови.

12. Образцы крови на исследование на РНС направляются в лабораторию медицинской генетики отдела лабораторной диагностики клиники ГБОУ ВПО

Ростовского Государственного медицинского университета Минздрава России (далее – лаборатория медицинской генетики РостГМУ) не реже 1 раза в 2 дня.

13. Исследование образцов крови на РНС проводится в лаборатории медицинской генетики РостГМУ в срок до 72 часов после забора образца крови.

14. Повторные образцы крови детей, вошедших в группу риска, направляются для проведения ретеста (молекулярно-генетическое исследование) в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» в течение 24-х часов после забора образца крови.

