

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ АМУРСКОЙ ОБЛАСТИ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
АМУРСКОЙ ОБЛАСТИ
АМУРСКАЯ ОБЛАСТНАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
(ГАУЗ АО «АОКБ»)

«НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ И РАСШИРЕННЫЙ СКРИНИНГ
НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НА ВРОЖДЕННЫЕ И (ИЛИ)
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

(Информационно-методическое письмо)

Подготовили:
Заведующий отделением
новорожденных-врач-неонатолог


Беседина Т.Ю.

Врач неонатолог


Бахметьева А.Н.

Согласовано:
Заместитель главного врача по
акушерско-гинекологической
помощи


Судаков А.Г.

Благовещенск, 2023 год

Уважаемые коллеги!

Организационно-методическое отделение ГАУЗ АО «Амурская областная клиническая больница» направляет вам информационно-методическое письмо:

**«НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ И РАСШИРЕННЫЙ СКРИНИНГ
НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НА ВРОЖДЕННЫЕ И (ИЛИ)
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»**

Неонатальный скрининг- это обследование всех новорожденных детей (с согласия законных представителей) для раннего выявления и лечения наследственных и врожденных заболеваний.

«НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ И РАСШИРЕННЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НА ВРОЖДЕННЫЕ И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

(Информационно-методическое письмо)

С 1 января 2023 года на территории Российской Федерации введен неонатальный и расширенный неонатальный скрининг новорожденных детей на врожденные и наследственные заболевания. Ранее скрининг проводился на 5 наследственных заболеваний. Сейчас количество заболеваний расширилось до 36.

Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в медико-генетических консультациях (центрах) медицинских организаций субъектов Российской Федерации на следующие заболевания или группы заболеваний:

1. А. Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия — E70.0 МКБ-10). Исследование проводится в МО группы 2 до запуска расширенного неонатального скрининга.

Б. Дефицит биотинидазы (недостаточность других уточненных витаминов группы В — E53.8 МКБ-10). Исследование проводится в МО 2 группы после запуска расширенного неонатального скрининга.

2. Врожденный гипотиреоз (врожденный гипотиреоз с диффузным зобом — E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба — E03.1 МКБ-10; дисгормональный зоб — E07.1 МКБ-10; другие уточненные болезни щитовидной железы — E07.8 МКБ-10);

3. Муковисцидоз (кистозный фиброз с легочными проявлениями — E84.0 МКБ-10; кистозный фиброз с кишечными проявлениями — E84.1 МКБ-10; кистозный фиброз с другими проявлениями — E84.8 МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный — E84.9 МКБ-10);

4. Галактоземия (нарушения обмена галактозы — E74.2 МКБ-10);

5. Адреногенитальный синдром (врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов — E25.0 МКБ-10; другие адреногенитальные нарушения — E25.8 МКБ-10; адреногенитальное нарушение неуточненное — E25.9 МКБ-10).

Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в медицинских организациях 3А группы на следующие заболевания или группы заболеваний:

1. Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланиемии — E70.1 МКБ-10);

2. Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланиемии — E70.1 МКБ-10);

3. Тирозинемия, тип I (нарушения обмена тирозина — E70.2 МКБ-10);

4. Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь "кленового сиропа" — E71.0 МКБ-10);

5. Гомоцистинурия (нарушения обмена серосодержащих аминокислот — E72.1 МКБ-10);

6. Пропионовая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
7. Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
8. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
9. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
10. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
11. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
12. Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
13. Изовалериановая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
14. 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
15. Глутаровая ацидемия, тип I (нарушения обмена лизина и гидроксилизина — E72.3 МКБ-10);
16. Глутаровая ацидемия, тип II (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
17. Первичная карнитиновая недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
18. Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
19. Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
20. Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
21. Недостаточность митохондриального трифункционального белка (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
22. Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
23. Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип II (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
24. Недостаточность карнитин-ацилкарнитинтранслоказы (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
25. Цитруллинемия, тип I (нарушения обмена цикла мочевины — E72.2 МКБ-10);
26. Аргиназная недостаточность (нарушения обмена цикла мочевины — E72.2 МКБ-10);
27. Бета-кетотиолазная недостаточность (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
28. Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия — E70.0 МКБ-10);

29. Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность других уточненных витаминов группы В — E53.8 МКБ-10);

30. Спинальная мышечная атрофия (детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Верднига-Гоффмана) — G12.0 МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии — G12.1 МКБ-10; спинальная мышечная атрофия неуточненная — G12.9 МКБ-10);

31. Первичные иммунодефициты (иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител — D80 МКБ-10; комбинированные иммунодефициты — D81 МКБ-10; иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами — D82 МКБ-10; обычный переменный иммунодефицит — D83 МКБ-10; другие иммунодефициты — D84 МКБ-10).

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

Заполненное информированное добровольное согласие или отказ хранится в медицинской организации, осуществившей взятие образца крови.

Информация о новорожденном до взятия образцов крови и последующего проведения неонатального скрининга и (или) расширенного неонатального скрининга, не затрагивая кругов для пятен крови, вносится непосредственно на тест-бланк. Информация о новорожденном, вносится в медицинскую информационную систему медицинских организаций (МИС МО) с целью формирования структурированного электронного медицинского документа (СЭМД) «Направление на неонатальный скрининг» (НС) и дальнейшей передачи в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему (ВИМИС) «АКиНЕО». Направление с информацией распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

Информация, указываемая в направлении к тест-бланку с образцом крови:

- 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.

Взятие образцов крови осуществляется на два тест-бланка, которые выдаются медико-генетической консультацией (центром). 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.

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

Для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания образец крови берут из пятки новорожденного через 3 часа после кормления в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на седьмой день у недоношенного ребенка.

Тест-бланк подлежит высушиванию в горизонтальном положении на сухой, чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 3 часов при комнатной температуре (15–22 градуса С) без применения дополнительной тепловой обработки для ускорения сушки (солнечный свет, фен, батарея и т.п.), избегая соприкосновение тест-бланков между собой во время сушки.

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

Во избежание загрязнения, тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в специальную упаковку (ZIP пакет) и направляются в медико-генетическую консультацию (центр) медицинских организаций субъектов Российской Федерации.

При поступлении новорожденного ребенка 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 неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

Тест-бланки с образцами крови (пять и три пятна) доставляются из акушерских стационаров и других ЛПУ в которых находится новорожденный в медико-генетическую консультацию (центр) медицинских организаций субъектов Российской Федерации ежедневно или при необходимости один раз в два дня.

Транспортировка осуществляется в сумке-холодильнике при температуре не выше 25⁰С.

Медико-генетические консультации (центры) медицинских организаций субъектов Российской Федерации осуществляют скрининговые лабораторные исследования из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденного. Сроки проведения скрининговых тестов составляют 72 часа от момента поступления тест-бланков.

Медико-генетические консультации (центры) медицинских организаций субъектов Российской Федерации 1 и 2 групп в течение 24 часов после получения тест-бланков организуют отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в медицинскую организацию 3А и Б групп для проведения расширенного неонатального скрининга.

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

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

При выявлении положительных результатов скрининга (отклонение значений от «отрезной точки»), формируется группа высокого риска.

Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, из медицинской организации третьей А и Б групп в течение 24 часов передается в медико-генетическую консультацию (центр) медицинских организаций 1 и 2 групп.

После получения информации новорожденный из группы высокого риска приглашается в медико-генетическую консультацию (центр) субъекта Российской Федерации для взятия образцов крови для проведения повторного скринингового исследования (ретеста) в медико-генетической консультации (центре) субъекта Российской Федерации или транспортировке биоматериала в медицинскую организацию третьей А и Б групп для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики или в медико-генетическую консультацию (центр) медицинской организации третьей Б группы, выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний в течение 24 часов.

Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие или отказ на проведение ретеста, или подтверждающей диагностики на врожденные или наследственные заболевания в рамках неонатального скрининга.

Заполненное информированное добровольное согласие или отказ хранятся в медицинской организации, осуществившей взятие биоматериала.

Для заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями, ретест проводится одновременно с подтверждающими тестами в медицинской организации третьей Б группы, выполняющей функции референс-центра. Новорожденному до получения результатов ретеста и подтверждающей диагностики назначается терапия в соответствии с клиническими рекомендациями.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации (центра) субъекта Российской Федерации немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов ретеста и подтверждающей диагностики.

Сроки проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в медицинской организации третьей Б группы, выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляет не более десяти рабочих дней.

Функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний для всех субъектов Российской Федерации выполняет медицинская организация третьей Б группы, имеющая в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), имеющую опыт исследований методом тандемной масс-спектрометрии по определению концентрации аминокислот и ацилкарнитинов, опыт молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований по диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний не менее десяти лет в соответствии с 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».

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

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-участковый педиатр, 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 (центр) субъекта Российской Федерации или медицинскую организацию третьей А и Б групп или к специалистам по профилю заболевания

медицинских организаций для назначения лечения.

При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком медико-генетической консультации (центра) субъекта Российской Федерации или медицинской организации третьей А и Б групп после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания новорожденный при необходимости госпитализируется в медицинскую организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания.

В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком медико-генетической консультации (центра) субъекта Российской Федерации или медицинской организации третьей А и Б групп специалистами по профилю заболевания, консилиум врачей с применением телемедицинских технологий медицинской организацией, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

Диспансерное и динамическое наблюдение пациентов с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в рамках неонатального скрининга проводится согласно клиническим рекомендациям и стандартам оказания медицинской помощи.

Тест-бланки с 5 пятнами крови хранятся в медико-генетических консультациях (центрах) медицинских организаций субъектов Российской Федерации 1 и 2 групп не менее 3-х лет при температуре не выше $+25^{\circ}\text{C}$.

Тест-бланки с 3 пятнами крови хранятся в медицинских организациях 3А и Б групп не менее 1 года при температуре не выше $+25^{\circ}\text{C}$.

Выделенная ДНК из биологических материалов хранится в референс-центре при температуре -18°C .

Биоматериалы после проведения подтверждающей биохимической диагностики в референс-центре утилизируются в течение одной недели.