



**ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ХАНТЫ-МАНСИЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА – ЮГРЫ
(Депздрав Югры)**

П Р И К А З

Об организации проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре

от 15 ноября 2022 года
Ханты-Мансийск

№ 1832

Во исполнение приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями», письма Министерства здравоохранения Российской Федерации № 15-4/2344 от 9 августа 2022 года «О направлении предварительного перечня федеральных государственных медицинских организаций и государственных медицинских организаций, относящихся к ведению субъектов Российской Федерации, осуществляющих расширенный неонатальный скрининг и прикрепленных к ним субъектов Российской Федерации», в целях оптимизации деятельности медицинских организаций Ханты-Мансийского автономного округа – Югры по осуществлению неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей для соблюдения регламентированных сроков его проведения **п р и к а з ы в а ю:**

1. Утвердить:

1.1. Схему неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре (приложение 1).

1.2. Схему доставки тест-бланков для неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре (приложение 2).

1.3. Регламент проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре (приложение 3).

1.4. Форму сопроводительного листа (приложение 4).

2. Главному врачу бюджетного учреждения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства» обеспечить:

2.1. Исполнение мероприятий неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (далее – НС и РНС) на врожденные и (или) наследственные заболевания на базе медико-генетической консультации бюджетного учреждения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства» (далее – МГК), согласно приложениям 1, 2, 3 к настоящему приказу.

2.2. Назначение специалиста, координирующего исполнение мероприятий по НС и РНС.

2.3. Проведение в МГК НС на 5 врожденных и (или) наследственных заболеваний путем выделения помещений для приема образцов крови, проведения лабораторных исследований, хранения архива образцов крови не менее 3 лет.

2.4. Достаточным количеством тест-бланков для забора крови новорожденных медицинские организации Ханты-Мансийского автономного округа – Югры.

2.5. Ежедневную доставку тест-бланков с образцами крови в межрегиональный медико-генетический центр по Уральскому федеральному округу-государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (далее – межрегиональный медико-генетический центр).

2.6. Направление биологического материала пациента для проведения подтверждающей диагностики в федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (по показаниям).

2.7. Проведение медико-генетического консультирования семей, в том числе посредством телемедицинских технологий, и подтверждающей диагностики детям из группы риска.

2.8. Ведение территориального регистра семей и пациентов с наследственной и врожденной патологией и их диспансерное наблюдение.

2.9. Проведение закупки необходимого оборудования и расходных материалов для МГК с целью проведения лабораторных исследований образцов крови в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации.

2.10. Проведение обучающих семинаров, в том числе в режиме видеоконференцсвязи, для медицинских работников медицинских организаций Ханты-Мансийского автономного округа – Югры, участвующих в проведении НС и РНС, не реже 1 раза в год.

2.11. Проведение регулярного мониторинга соблюдения медицинскими организациями Ханты-Мансийского автономного округа – Югры рекомендаций по организации НС и РНС, в том числе требований по забору и доставке образцов крови новорожденных в МГК, с обязательным информированием главных врачей о выявленных фактах нарушения.

3. Главным врачам медицинских организаций Ханты-Мансийского автономного округа – Югры обеспечить:

3.1. 100% охват новорожденных НС и РНС согласно приложениям 1, 2, 3 к настоящему приказу.

Информирование родителей (законного представителя) о проведении НС и РНС, заполнение информированных согласий и/или отказа от проведения НС и РНС.

3.2. Назначение специалиста, координирующего в медицинской организации исполнение мероприятий по НС и РНС (далее – специалист).

3.3. Информирование о контактных данных специалистов МГК ежегодно на e-mail: info-mgk@surgut-kpc.ru, в срок до 15 января с актуализацией при наличии изменений.

3.4. Направление медицинских работников медицинских организаций, участвующих в проведении НС и РНС, на обучающие семинары, организуемые бюджетным учреждением Ханты-Мансийского автономного округа – Югра «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства».

3.5. Забор капиллярной крови новорожденных на 2 тест-бланка.

3.6. Доставку тест-бланков для неонатального скрининга в МГК не реже одного раза в 2 дня (приложение 2) с оформлением сопроводительного листа (приложение 4).

3.7. Своевременное направление новорожденных детей из группы риска в МГК после получения активного вызова из МГК.

3.8. Наблюдение детей из группы риска и с установленными заболеваниями.

3.9. Госпитализацию новорожденных детей с положительными результатами НС и РНС для дополнительного обследования и лечения по показаниям в специализированные медицинские организации (по соответствующему профилю заболевания) в соответствии с маршрутизацией, утвержденной приказами Департамента здравоохранения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры.

3.10. Представление в МГК отчета о проведении НС и РНС согласно действующей нормативной базе.

4. Главным врачам бюджетных учреждений Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Окружная клиническая больница» «Нижневартовский окружной клинический перинатальный центр» обеспечить:

4.1. Назначение специалистов, ответственных за прием, хранение и транспортировку тест-бланков из закрепленных территорий Ханты-Мансийского автономного округа – Югры (приложение 2) в МГК.

4.2. Доставку тест-бланков в МГК в сроки, указанные настоящим приказом (не реже одного раза в 2 дня), с учетом транспортной схемы с оформлением сопроводительного листа (приложение 4).

5. Главному врачу бюджетного учреждения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Нижневартовская окружная клиническая детская больница» (далее – детская больница) обеспечить:

5.1. Оказание специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи (экстренной, неотложной, плановой) новорожденным детям с подозрением, а также подтвержденными наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, на базе структурных подразделений детской больницы.

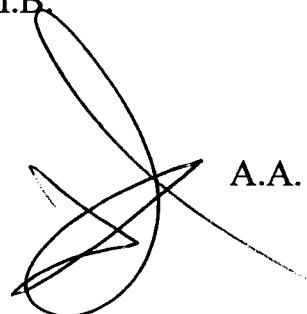
5.2. Информирование МГК, медицинских организаций по месту жительства детей о выписке. Информирование осуществляется соблюдением законодательства Российской Федерации.

6. Директору казенного учреждения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Центр лекарственного мониторинга» обеспечить наличие запаса специализированных лечебных продуктов питания и лекарственных препаратов в автономном учреждении Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Региональный аптечный склад» для своевременного обеспечения медикаментозной и диетической терапии пациентов с заболеванием «фенилкетонурия», «галактоземия», других скринируемых наследственных болезней обмена веществ, а также своевременную закупку лекарственных препаратов и специализированных лечебных продуктов питания в соответствие с представленными заявками медицинских организаций.

7. Настоящий приказ вступает в силу с 31 декабря 2022 года.

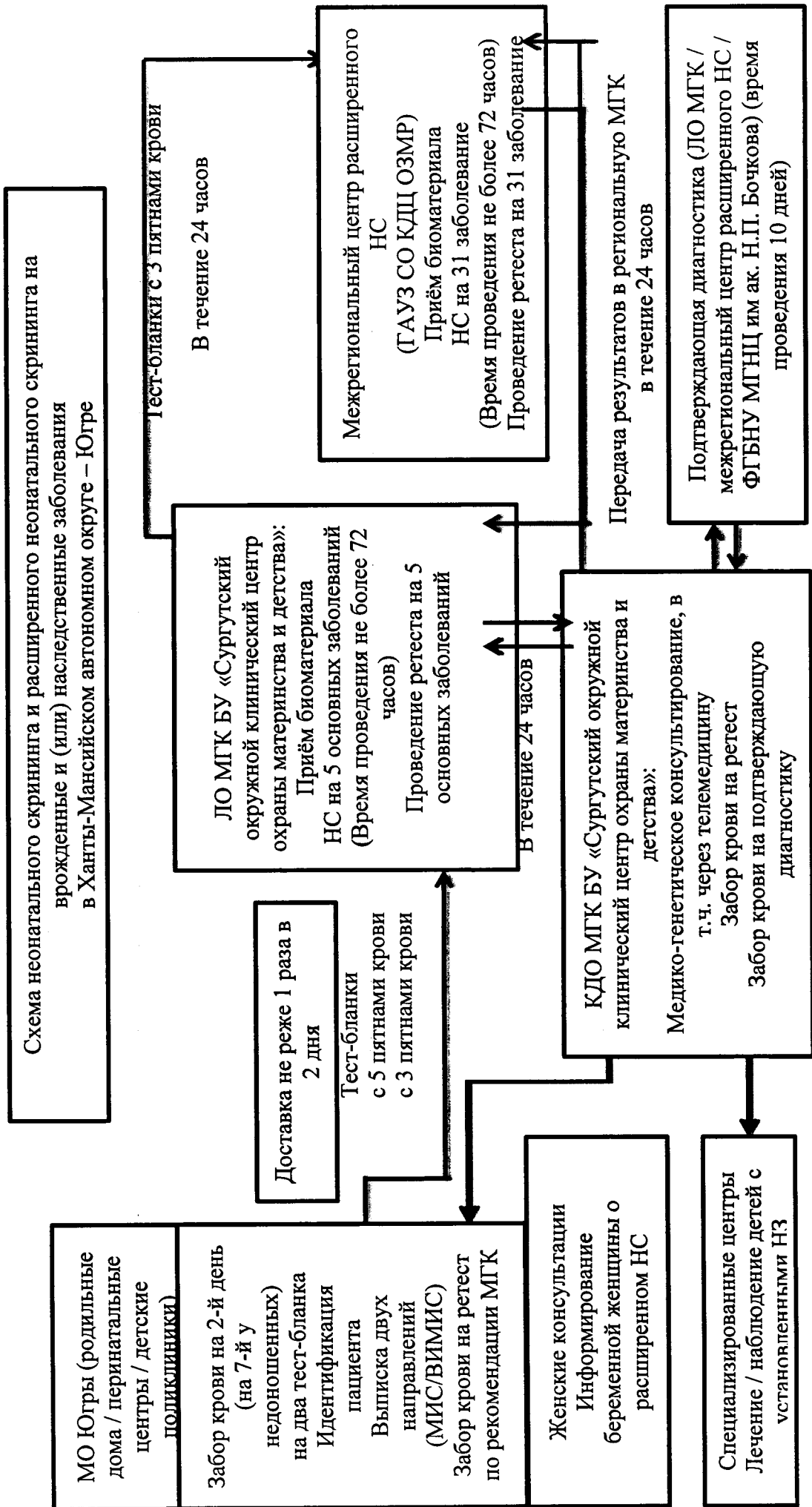
8. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя директора Департамента здравоохранения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры Малхасьяна М.В.

Директор Департамента



А.А. Добровольский

Приложение 1 к приказу
 Департамента здравоохранения
 Ханты-Мансийского
 автономного округа – Югры
 от 15 ноября 2022 года № 1832



Приложение 2 к приказу
Департамента здравоохранения
Ханты-Мансийского
автономного округа – Югры
от 15 ноября 2022 года № 1832

Схема доставки тест-бланков для неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре

№ п/п	Медицинская организация, ответственная за проведение неонатального скрининга и направление тест-бланков в адрес межрегионального медико-генетического центра по Уральскому федеральному округу для проведения расширенного неонатального скрининга	Медицинская организация, ответственная за прием, хранение и транспортировку тест-бланков новорожденных в адрес медико-генетической консультации БУ «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства»	Медицинская организация, ответственная за забор крови новорожденных на 2 тест- бланка, отправку тест-бланков в адрес перинатальных центров (по зональному принципу)	Прикрепленная территория
1.	БУ «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства» (медико-генетическая консультация) (г. Сургут)	БУ «Окружная клиническая больница» (г. Ханты-Мансийск)	БУ «Няганская городская детская поликлиника» БУ «Няганская окружная больница» БУ «Урайская городская клиническая больница» КУ «Урайский специализированный Дом ребенка» БУ «Окружная клиническая больница»	Районы: Белоярский ¹ , Березовский ¹ , Кондинский, Октябрьский, Советский, Ханты-Мансийский; гг. Нягань, Урай, Ханты- Мансийск, Югорск

		<p>БУ «Югорская городская больница» БУ «Белоярская районная больница» БУ «Березовская районная больница» БУ «Игримская районная больница» БУ «Кондинская районная больница» БУ «Центр общей врачебной практики» БУ «Октябрьская районная больница» БУ «Няганская городская поликлиника» (п.г.т. Талинка) АУ «Советская районная больница» БУ «Пионерская районная больница» БУ «Ханты-Мансийская районная больница»</p>	
2.	<p>БУ «Нижевартовский окружной клинический перинатальный центр» (г. Нижевартовск)</p>	<p>БУ «Нижевартовская городская детская поликлиника» БУ «Нижевартовский окружной клинический перинатальный центр» БУ «Нижевартовская окружная клиническая детская больница» БУ «Лангеласская городская больница»</p>	<p>г. Лангепас, Мегион, Нижевартовск, Покачи, Радужный; Нижевартовский район</p>

		<p>БУ «Мегионская городская больница» БУ «Покачевская городская больница» БУ «Радужнинская городская больница» БУ «Нижевартовская районная больница» БУ «Новоаганская районная больница»</p>	
3.		<p>БУ «Сургутская городская клиническая поликлиника № 1»² БУ «Сургутская городская клиническая поликлиника № 2»² БУ «Сургутская городская клиническая поликлиника № 3»² БУ «Сургутская городская клиническая поликлиника № 4»² БУ «Сургутская городская клиническая поликлиника № 5»² БУ «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства»² БУ «Сургутская клиническая травматологическая больница»² БУ «Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии»² БУ «Когалымская городская больница»² БУ «Пыть-Яхская окружная клиническая больница»² БУ «Нефтеюганская районная больница»² БУ «Угутская участковая больница»² БУ «Сургутская районная поликлиника»² БУ «Нижнесортывская участковая больница»² БУ «Федоровская городская больница»² БУ «Лянторская городская больница»² БУ «Нефтеюганская окружная клиническая больница имени В.И. Яцкив»²</p>	<p>г. Когалым, Нефтеюганск, Пыть-Ях, Сургут, Сургутский и Нефтеюганский район</p>

Примечание:

¹ Медицинские организации Белоярского и Березовского районов доставляют тест-бланки в бюджетное учреждение автономного округа «Окружная клиническая больница» (г. Ханты-Мансийск) или в медико-генетическую консультацию бюджетного учреждения автономного округа «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства» самостоятельно в максимально короткие сроки, указанные в настоящем приказе.

² Медицинские организации городов Когалым, Нефтеюганск, Пыть-Ях, Сургут, Сургутского и Нефтеюганского района доставляют тест-бланки в медико-генетическую консультацию учреждения автономного округа «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства» самостоятельно в установленном приказом сроки.

Приложение 3 к приказу
Департамента здравоохранения
Ханты-Мансийского
автономного округа – Югры
от 15 ноября 2022 года № 1832

Регламент проведения неонатального скрининга и расширенного
неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные
заболевания в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре
(далее – регламент)

1. Настоящий регламент регулирует вопросы массового обследования в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре (далее – автономный округ) в целях раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидизации, развития тяжелых клинических последствий, а также снижения летальности от наследственных заболеваний новорожденных детей на 36 наследственных заболеваний, в том числе:

1.1. в региональной медико-генетической консультации бюджетного учреждения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства» (далее – МК) на 5 врожденных и (или) наследственных заболеваний (далее – НС): классическая фенилкетонурия - E70.0 по МКБ-10; фенилкетонурия В - E70.1 по МКБ-10 (далее – ФКУ); врожденный гипотиреоз с диффузным зобом - E03.0 по МКБ-10; ВГ без зоба - E03.1 по МКБ-10 (далее – ВГ); кистозный фиброз неуточненный - E84.9 по МКБ-10 (муковисцидоз) (далее – МВ); нарушение обмена галактозы - E74.2 по МКБ-10 (галактоземия) (далее – ГАЛ); адреногенитальное нарушение неуточненное - E25.9 по МКБ-10 (адреногенитальный синдром); адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов - E25.0 по МКБ-10 (далее – ВДКН).

1.2. в межрегиональном медико-генетическом центре по Уральскому федеральному округу - государственном автономном учреждении здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (г. Екатеринбург, улица Флотская, дом 52) (далее – КДЦ ОЗМР) на 31 врожденное и (или) наследственное заболевание (далее – РНС): недостаточность других уточненных витаминов группы В - E53.8 по МКБ-10 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланиемии - E70.1 по МКБ-10 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина - E70.2 по МКБ-10 (тирозинемия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа») - E71.0 по МКБ-10; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - E71.1 по 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 по МКБ-10 (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD)); очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD)); недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот - E72.1 по МКБ-10 (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины - E72.2 по МКБ-10 (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксилизина - E72.3 по МКБ-10 (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин - чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) - G12.0 по МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии - G12.1 по МКБ-10; первичные иммунодефициты - D80 - D84 по МКБ-10.

2. НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания 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, предусматривающее осуществление МГК следующих действий:

2.1 проведение каждому новорожденному скринингового исследования;

2.2 формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

2.3 проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

2.4 медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей).

3. Для проведения НС на врожденные и (или) наследственные заболевания и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания забор образцов крови осуществляют из пятки 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 медицинских организациях автономного округа, оказывающих медицинскую помощь беременным женщинам, в соответствии с действующими рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания. Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее - тест-бланк) (5 и 3 пятна), которые выдаются МГК по предварительному запросу медицинской организации.

4. В случае отсутствия в документации новорожденного ребенка отметки о взятии образца крови при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или при переводе по медицинским показаниям в специализированную медицинскую организацию автономного округа, забор образцов крови для проведения исследования осуществляется на 2 тест-бланка (5 и 3 пятна) в соответствии с действующими рекомендациями по забору крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания.

5. Направление для забора образцов крови и последующего проведения НС и РНС (далее - направление) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку. При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами.

6. Направление содержит следующую информацию:

6.1. наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

6.2. контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

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

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

6.5. дата рождения матери новорожденного;

6.6. документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного;

6.7. адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного;

6.8. контактный телефон матери новорожденного;

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

6.10. номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;

6.11. дата и время родов новорожденного;

6.12. пол новорожденного;

6.13. при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);

6.14. уникальный идентификационный номер тест-бланка;

6.15. дата и время забора образцов крови у новорожденного;

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

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

6.18. масса тела новорожденного;

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

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

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

8. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

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

10. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладывая друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями доставляются в МГК.

11. Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в МГК ежедневно / не реже 1 раз в 2 дня.

12. Сотрудники лабораторного отделения МГК (далее – ЛО МГК) в течение 24 часов после получения тест-бланков организуют отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в КДЦ ОЗМР для проведения РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания.

13. Исследование образцов крови новорожденных детей на НС на врожденные и (или) наследственные заболевания осуществляется специалистами ЛО МГК в соответствии с их должностными обязанностями из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденных.

14. Исследование образцов крови новорожденных детей на РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания осуществляется специалистами КДЦ ОЗМР в соответствии с их должностными обязанностями из тест-бланков с 3 пятнами крови новорожденных.

15. Время проведения скрининговых исследований составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков в МГК/КДЦ ОЗМР. 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.

16. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате скрининговых исследований в рамках РНС, передается из КДЦ ОЗМР в МГК в течение 24 часов.

17. В течение 24 часов после получения информации новорожденный из группы высокого риска приглашается в МГК для проведения медико-генетического консультирования (в том числе посредством телемедицинских технологий), забора образцов крови для повторного скринингового исследования в МГК или для забора образцов крови для отправки на повторное скрининговое исследование в КДЦ ОЗМР или для забора образцов крови и отправки их для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики в федеральное государственное бюджетное научное учреждение Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова (далее - ФГБНУ МГНЦ).

В случае телемедицинского консультирования новорожденного сотрудниками МГК ответственный за НС медицинский работник медицинской организации обязан обеспечить направление образца крови новорожденного ребенка, независимо от места его пребывания, на повторное проведение исследования / подтверждающую диагностику в срок до 24 часов. Кровь берется на чистый тест-бланк, при этом на тест-бланке обязательно делается пометка «повтор на ...», где указывается название нозологии, по которой установлена «группа риска». Направление формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку. При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами.

При наличии медицинских показаний врач-генетик МГК немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает

специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

Время проведения повторных скрининговых исследований составляет не более 72 часов. Время проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований составляет не более 10 рабочих дней.

После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются ответственным сотрудником МГК (по телефону или письмом) в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями с указанием даты и времени консультации специалистов МГК (врач детский эндокринолог, врач генетик, врач диетолог).

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 МГК или КДЦ ОЗМР или ФГБНУ МГНЦ 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 МГК или КДЦ ОЗМР или ФГБНУ МГНЦ 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 МГК или КДЦ ОЗМР или ФГБНУ МГНЦ специалистами по профилю заболевания, консилиум врачей с применением телемедицинских технологий медицинской организацией, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

Приложение 4 к приказу
Департамента здравоохранения
Ханты-Мансийского
автономного округа – Югры
от 15 ноября 2022 года № 1832

Сопроводительный лист*

_____ направляет тест-бланки с биоматериалом для

_____ наименования медицинской организации

проведения неонатального/расширенного неонатального скрининга новорожденных детей в количестве _____ образцов.

№ п/п	Ф.И.О. ребенка	Дата рождения ребенка	Вес ребенка	МСР ребенка	Ф.И.О. матери ребенка (полностью)	Дата и место рождения матери ребенка	Адрес прописки / адрес проживания матери ребенка	Паспортные данные матери ребенка (серия, номер, кем и когда выдан), гражданство	Данные страхового полиса матери ребенка (наименование страховой организации, ЕНП, номер, срок действия)	СНИЛС матери ребенка	Дата забора биоматериала на тест-бланк

Ф.И.О., подпись ответственного лица и печать медицинской организации _____

Дата доставки в МГК _____

Ф.И.О. _____ и подпись фельдшера-лаборанта _____ медико-генетической _____ консультации _____ бюджетного _____ учреждения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства», принявшего тест-бланки _____

Дата доставки в КДЦ ОЗМР _____

Ф.И.О. и подпись фельдшера-лаборанта государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», принявшего тест-бланки _____

*Примечание: Сопроводительный лист заполняется в печатном виде в 3-х экземплярах. Один экземпляр возвращается в направляющую медицинскую организацию, другой остается в лабораторном отделении медико-генетической консультации бюджетного учреждения автономного округа «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства», третий направляется в государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»