



ПРАВИТЕЛЬСТВО МОСКВЫ

ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ

П Р И К А З

26.12.2017

№ 935

**О внесении изменений
в приказ Департамента
здравоохранения города
Москвы от 12.03.2015 № 183**

В целях совершенствования качества оказания медицинской помощи детям с орфанными и другими редкими заболеваниями, организации и оптимизации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатального скрининга) в медицинских организациях государственной системы здравоохранения города Москвы **ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Внести изменения в приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 12.03.2015 № 183 «О совершенствовании деятельности медицинских организаций государственной системы здравоохранения города Москвы по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатального скрининга)»:

1.1. В пункте 1.3. слова «Московского городского центра неонатального скрининга» заменить на «Московского центра неонатального скрининга» и далее по тексту приказа в соответствующем падеже.

1.2. Пункт 1.4. изложить в следующей редакции:

«Обеспечить проведение клинико-биохимической верификации диагноза, лечения в стационарных и амбулаторных условиях, медико-генетического консультирования семей, имеющих больного ребенка, а также диспансерное наблюдение детей с адреногенитальным синдромом, галактоземией, врожденным гипотиреозом, фенилкетонурией, муковисцидозом, глутаровой ацидурией тип I, тирозинемией тип I, болезнью кленового сиропа мочи (лейциноз), метилмалоновой/пропионовой ацидурией, недостаточностью биотинидазы, недостаточностью среднецепочечной ацилКоА дегидрогеназы жирных кислот».

1.3. Дополнить приказ пунктами 1.5., 1.6. в следующей редакции:

«1.5. Обеспечить контроль своевременности вызова пациентов группы риска для подтверждающей диагностики и лечения.

1.6. Обеспечить ежемесячное предоставление информации в Департамент здравоохранения города Москвы о проведенных обследованиях на наследственные заболевания и обо всех выявленных случаях до 5-го числа месяца, следующего за отчетным периодом».

1.4. Пункт 3 изложить в следующей редакции:

«3. Директору Государственного казенного учреждения города Москвы



«Дирекция по координации деятельности медицинских организаций Департамента здравоохранения города Москвы» **А.В. Белостоцкому**, директору Государственного казенного учреждения города Москвы «Дирекция по обеспечению деятельности государственных учреждений здравоохранения Троицкого и Новомосковского административных округов города Москвы» **В.Н. Короткому**, руководителям медицинских организаций государственной системы здравоохранения города Москвы, оказывающих медицинскую помощь новорожденным, обеспечить:

3.1. Организацию массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в соответствии с Положением об организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (приложение 1 к настоящему приказу, далее - Положение) и Инструкцией по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (приложение 2, далее - Инструкция), независимо от того, в какой медицинской организации государственной системы здравоохранения города Москвы они находятся (акушерский стационар, детская больница, детская поликлиника).

3.2. Повторный забор крови у ребенка при получении вызова из Московского центра неонатального скрининга для проведения подтверждающей диагностики.

3.3. Доставку образцов крови в лабораторию Московского центра неонатального скрининга Государственного бюджетного учреждения здравоохранения "Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы" (далее - ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»).

3.4. В случае клинических проявлений наследственного заболевания (до или после получения результатов скрининга, до проведения подтверждающей диагностики), ребенок госпитализируется или переводится в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ».

2. Дополнить приказ приложением 1 в соответствии с приложением 1 к настоящему приказу.

3. Дополнить приказ приложением 2 в соответствии с приложением 2 к настоящему приказу.

4. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя руководителя Департамента здравоохранения **Е.Ю. Хавкину**.

**Министр Правительства Москвы,
руководитель Департамента
здравоохранения города Москвы**



А.И. Хрипун

ПОЛОЖЕНИЕ О ПРОВЕДЕНИИ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

1. Настоящее Положение регулирует вопросы организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурию, глутаровую ацидурию тип I, тирозинемию тип I, болезнь кленового сиропа мочи (лейциноз), метилмалоновую/пропионовую ацидурию, недостаточность биотинидазы, недостаточность среднецепочечной ацилКоА дегидрогеназы жирных кислот) в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской летальности от наследственных заболеваний.

2. Неонатальный скрининг на адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурию проводится **всем новорожденным детям.**

3. Неонатальный скрининг на адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурию, глутаровую ацидурию тип I, тирозинемию тип I, болезнь кленового сиропа мочи (лейциноз), метилмалоновую/пропионовую ацидурию, недостаточность биотинидазы, недостаточность среднецепочечной ацилКоА дегидрогеназы жирных кислот проводится **новорожденным детям один из родителей, которых имеет статус жителя города Москвы, а также детям, оставшимся без попечения родителей.**

4. Для проведения неонатального скрининга производится забор образцов капиллярной крови у новорожденных детей в медицинских организациях государственной системы здравоохранения города Москвы, оказывающих медицинскую помощь новорожденным в соответствии с Инструкцией (приложение 2).

5. В случае отсутствия в документации новорожденного ребенка отметки о взятии крови, забор образцов крови должен производиться в сроки, установленные Инструкцией, в той медицинской организации, куда ребенок переведен по медицинским показаниям, либо на дому при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику.

6. Первичное лабораторное исследование образцов крови новорожденных детей проводится в Московском центре неонатального скрининга ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» в течение 4х суток после получения образца крови.

7. В случае выявления отклонений в анализах координатор Московского центра неонатального скрининга ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» в течение 24 часов осуществляет связь с руководителем медицинской организации, в которой в данное время находится или состоит на учете ребенок (акушерский или педиатрический стационар, детская поликлиника).

8. Руководитель медицинской организации, в которой в данное время находится или состоит на учете ребенок, обязан в течение 48 часов по получении вызова из Московского центра неонатального скрининга ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» обеспечить повторный забор крови у ребенка и доставку образцов крови для подтверждающей диагностики.

9. В случае клинических проявлений наследственного заболевания (до или после получения результатов скрининга, до проведения подтверждающей диагностики), новорожденный ребенок госпитализируется или переводится в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»

10. Медико-генетическое консультирование семей, прошедших молекулярно-генетическое исследование, проводится в Московском центре неонатального скрининга ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ».

**Начальник отдела организации
стационарной медицинской помощи
детям и матерям**



Н.В. Головкина

**ИНСТРУКЦИЯ
ПО ЗАБОРУ ОБРАЗЦОВ КРОВИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ МАССОВОГО
ОБСЛЕДОВАНИЯ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ
НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ**

1. Кровь у новорожденного ребенка берется натощак через 3 часа после кормления на 4-5-й день жизни у доношенного ребенка, 7-й и 14-й день у недоношенного ребенка в той медицинской организации, где он в данный момент находится (акушерский или педиатрический стационар, при патронаже на дому в детской поликлинике), с соответствующей пометкой в обменной карте, выписке или амбулаторной карте «кровь на скрининг взята!, дата».

2. В случае перевода ребенка из акушерского стационара в педиатрический стационар в выписке оставить пометку «кровь на скрининг не взята!».

3. При выписке из акушерского стационара ранее 4 суток мать или законного представителя новорожденного ребенка необходимо обеспечить заполненным бланком для взятия крови (без указания даты), а в обменной карте оставить пометку «кровь на скрининг не взята!».

4. В случае наличия в обменной карте или в выписке пометки «кровь на скрининг не взята!» взятие крови проводится в установленные сроки в той медицинской организации, куда ребенок переведен по медицинским показаниям, либо на дому при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику с соответствующей пометкой.

5. Перед проведением неонатального скрининга, необходимо получить информированное добровольное согласие у матери или иного законного представителя на проведение исследования. В случае отказа от исследования, получить письменный отказ. Копию отказа от проведения исследования направить в Московский центр неонатального скрининга ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ». Порядок дачи информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и отказа от медицинского вмешательства регламентированы приказом Минздрава России от 20.12.2012 № 1177н «Об утверждении порядка дачи информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и отказа от медицинского вмешательства в отношении определенных видов медицинских вмешательств, форм информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и форм отказа от медицинского вмешательства»

6. Ответственность за своевременное взятие образца крови несет руководитель медицинской организации, где на 4-5-й, 7-й или 14-й день жизни находится или состоит на учете новорожденный ребенок.

7. Забор образцов крови осуществляется на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки, которые выдаются Московским центром неонатального скрининга.

8. Перед забором крови место прокола необходимо обработать 70-градусным спиртом, затем промокнуть сухой стерильной салфеткой во избежание гемолиза.

9. Кровь берется обычным способом стерильным скарификатором, 1-я капля крови снимается стерильным сухим тампоном. Мягкое надавливание на место прокола способствует накоплению второй капли крови, к которой перпендикулярно прикладывается тест-бланк, пропитываемый кровью полностью и насквозь. Вид пятен должен быть одинаковым с обеих сторон.

10. Размер насквозь пропитанного кружка крови должен быть не менее 14 мм. Таких кружков должно быть не менее 5.

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

12. Бланк заполняется разборчиво шариковой ручкой (черного или синего цвета), не затрагивая пятен крови. Обязательно необходимо указать:

- наименование медицинской организации государственной системы здравоохранения города Москвы, в которой произведен забор крови у новорожденного ребенка;

- фамилия, имя, отчество матери или законного представителя ребенка;

- адрес фактического проживания и телефон;

- дата родов;

- номер истории родов/амбулаторной карты;

- дата взятия крови;

- состояние ребенка (здоров/(болен - диагноз));

- ребенок доношенный/недоношенный, срок гестации;

- вес ребенка;

- фамилия, имя, отчество лица, осуществляющего забор крови.

13. Тщательно пропитанные и просушенные анализы сдаются главным (старшим) медицинским сестрам, ответственным за обследование, упаковываются герметично в специальную полиэтиленовую (непростокаемую) упаковку, затем в конверт и отправляются либо экспресс-почтой, либо нарочным ежедневно в Московский центр неонатального скрининга ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» по адресу: 119049, Москва, 4-й Добрынинский переулок, дом 1/9, строение 10, 2 этаж, регистратура; телефон: 8(495) 959-87-61; ежедневно с 8:00 до 14:00 часов, кроме выходных и праздничных дней (о днях дежурства лаборатории в праздничные дни – сообщается отдельно).

14. Для проведения подтверждающей диагностики Московский центр неонатального скрининга ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» информирует главного врача медицинской организации, в которой был произведен забор крови, о необходимости повторного обследования новорожденного ребенка. Кровь берется на чистый бланк и заполняется в соответствии с инструкцией, на бланке обязательно указывается пометка «повтор на ...» с указанием соответствующей нозологии. Бланк в течение 48 часов должен быть доставлен в Московский центр неонатального скрининга ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ».

15. Ответственность за соблюдение настоящей инструкции несут главные врачи медицинских организаций, где производился забор крови у новорожденного ребенка.

**Начальник отдела организации стационарной
медицинской помощи детям и матерям**

Н.В. Головкина

