



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ТЫВА

(Минздрав РТ)

П Р И К А З

от 14.12.2022

№ 169длр/22

г. Кызыл

Об утверждении алгоритма оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными и редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Тыва и правил проведения лабораторных исследований при расширенном неонатальном скрининге

В соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента», приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 г. № 950н «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления», в целях улучшения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Тыва, приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» **ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Утвердить прилагаемые:
алгоритм оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными и редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Тыва;
алгоритм проведения лабораторных исследований при расширенном неонатальном скрининге.
2. Главным врачам ГБУЗ РТ «Республиканская детская больница», ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва», центральных кожноушных больниц и межкожушных медицинских центров:

1) руководствоваться утвержденным алгоритмом оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными и редкими (орфанными) заболеваниями;

2) руководствоваться утвержденным алгоритмом проведения лабораторных исследований при расширенном неонатальном скрининге;

3) обеспечить формирование реестра сведений о специалистах Республики Тыва, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинской организацией в рамках проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга, и проведения ежеквартального обучения;

4) обеспечить проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинской организацией в рамках проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга;

5) обеспечить забор крови на неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг, с передачей сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»;

6) своевременно вносить информацию об оказанной медицинской помощи в единую государственную информационную систему в сфере здравоохранения.

3. Главному врачу ГБУЗ РТ «Перинатальный центр» Куулар Д.Т.:

1) организовать проведение неонатального и расширенного неонатального скрининга;

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

3) организовать медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей);

4) обеспечить контроль за обеспечением фильтровальными бланками (тест-бланк) медицинских организаций республики;

5) обеспечить свод информации с медицинских организаций, в рамках расширенного неонатального скрининга о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»;

6) обеспечить внедрение и совершенствование мониторинга, планирования и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с применением РМИАС17.

4. Главному внештатному специалисту генетику Министерства здравоохранения Республики Тыва:

1) регулярно проводить аудит качества оказания медицинской помощи детям, с врожденными и (или) наследственными и страдающим редкими (орфанными) заболеваниями на территории Республики Тыва;

2) организовать своевременное и качественное медицинское и лекарственное обеспечение детей Республики Тыва, с врожденными и (или)

наследственными и страдающими редкими (орфанными) заболеваниями с привлечением профильных главных внештатных специалистов Министерства здравоохранения Республики Тыва;

3) осуществлять постоянный контроль за обновлением Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями;

4) проводить анализ заболеваемости детей, с врожденными и (или) наследственными и страдающими редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Тыва ежеквартально;

5) обеспечить своевременное направление документов, выявленных детей, с врожденными и (или) наследственными и страдающим редкими (орфанными) заболеваниями в отдел организации лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Республики Тыва.

5. Отделу организации лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Республики Тыва обеспечить своевременное обновление электронного регистра детей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Тыва.

6. Отделу охраны материнства и детства и санаторно-курортного дела Министерства здравоохранения Республики Тыва обеспечить контроль над диспансерным наблюдением детей, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и страдающими редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Тыва.

7. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Республики Тыва от 10 ноября 2015 г. № 1341 «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи детям, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Тыва».

8. Настоящий приказ вступает в силу с 31 декабря 2022 г.

9. Разместить настоящий приказ на официальном сайте Министерства здравоохранения Республики Тыва и на «Официальном интернет-портале правовой информации» (www.pravo.gov.ru).

10. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя министра Ховалыг Н.М.

Министр



А.К. Югай

АЛГОРИТМ

оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или)
наследственными и редкими (орфанными) заболеваниями
в Республике Тыва

1. Настоящий алгоритм устанавливает правила оказания медицинской помощи детям, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и страдающим редкими (орфанными) заболеваниями медицинскими организациями Республики Тыва.

2. Редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения.

3. Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: классическая фенилкетонурия - E70.0 МКБ-10⁴; фенилкетонурия В - E70.1 МКБ-10; врожденный гипотиреоз с диффузным зобом - E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба - E03.1 МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный - E84.9 МКБ-10 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы - E74.2 МКБ-10 (галактоземия); адреногенитальное нарушение неуточненное - E25.9 МКБ-10 (адреногенитальный синдром); адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов - E25.0 МКБ-10.

4. Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: недостаточность других уточненных витаминов группы В - E53.8 МКБ-10 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланиемии - E70.1 МКБ-10 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина - E70.2 МКБ-10 (тирозинемия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа») - E71.0 МКБ-10; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - E71.1 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 МКБ-10 (первичная карнитинная недостаточность; среднепочечная 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 МКБ-10 (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины - E72.2 МКБ-10 (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксизина - E72.3 МКБ-10 (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин - чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) - G12.0 МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии - G12.1 МКБ-10; первичные иммунодефициты - D80 - D84 МКБ-10.

5. Медицинская помощь оказывается в виде первичной медико-санитарной помощи и специализированной медицинской помощи.

6. Медицинская помощь оказывается в следующих условиях:

1) амбулаторно (в условиях, не предусматривающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение);

2) в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, не требующих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения);

3) стационарно (в условиях, обеспечивающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение).

7. Медицинская помощь оказывается в следующих формах:

1) экстренная (оказываемая при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, представляющих угрозу жизни пациента);

2) неотложная (оказываемая при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, без явных признаков угрозы жизни пациента, не требующих экстренной медицинской помощи);

3) плановая (оказываемая при проведении профилактических мероприятий при заболеваниях и состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни пациента, не требующих экстренной и неотложной медицинской помощи, отсрочка оказания которой на определенное время не повлечет за собой ухудшение состояния пациента, угрозу его жизни и здоровью).

8. Первичная медико-санитарная помощь включает в себя:

1) Мероприятия по своевременному выявлению и направлению детей, с врожденными и (или) наследственными и детей, с симптомами редких (орфанных) заболеваний в республиканские медицинские организации;

2) Медицинская помощь оказывается в соответствии с рекомендациями специалистов специализированных медицинских организаций

республиканского и федерального уровней: врачами-педиатрами участковыми, врачами общей практики (семейными врачами), врачами-специалистами, соответствующим средним медицинским персоналом на основе клинических рекомендаций и с учетом стандартов оказания медицинской помощи.

9. При состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства, оказывается скорая, в том числе скорая специализированная, медицинская помощь фельдшерскими выездными бригадами скорой медицинской помощи, врачебными выездными бригадами скорой медицинской помощи в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20 июня 2013 г. № 388н «Об утверждении порядка оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи».

10. При оказании скорой медицинской помощи, в случае необходимости, осуществляется медицинская эвакуация, которая включает в себя: санитарную эвакуацию выездными бригадами скорой медицинской помощи центральных кожных больниц и выездной реанимационной бригадой ГБУЗ РТ «Республиканская детская больница», ГБУЗ РТ «Республиканская больница № 1», санитарно-авиационную эвакуацию, осуществляемую ГБУЗ РТ «Республиканский центр скорой медицинской помощи и медицины катастроф».

11. Бригада скорой медицинской помощи доставляет детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и детей с редкими (орфанными) заболеваниями, осложнившимися угрожающими жизни состояниями, в медицинскую организацию, имеющую в своей структуре центр анестезиологии-реанимации, отделение анестезиологии-реанимации или блок (палату) реанимации и интенсивной терапии, согласно пункту 6 приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 12 ноября 2022 г. № 909н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи детям по профилю «анестезиология и реаниматология»).

12. При наличии медицинских показаний, после устранения угрожающих жизни состояний, дети переводятся в детские специализированные отделения медицинских организаций Республики Тыва.

13. Специализированная медицинская помощь детям оказывается врачами-специалистами ГБУЗ РТ «Республиканская детская больница», ГБУЗ РТ «Республиканская больница № 1», медико-генетической консультацией ГБУЗ РТ «Перинатальный центр», и включает в себя профилактику, диагностику, лечение заболеваний и состояний, требующих использование специальных методов и сложных медицинских технологий, а также медицинскую реабилитацию, оказывается в амбулаторных, стационарных условиях и условиях дневного стационара.

14. Специализированная высокотехнологичная медицинская помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и детям, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями оказывается в федеральных специализированных учреждениях здравоохранения, в которые дети направляются по решению комиссии Министерства здравоохранения

Республики Тыва.

15. ГБУЗ РТ «Перинатальный центр» относится к медицинской организации второй группы - медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), обеспечивающие выполнение цитогенетических исследований, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, селективный скрининг на наследственные заболевания обмена веществ для нескольких медицинских организаций и соответствующие требованиям, предусмотренным пунктами 8 и 12 Правил организации деятельности медико-генетической консультации (центра), изложенных в приложении № 1 к Порядку приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

16. При подозрении на врожденное и (или) наследственное заболевание, не требующее оказания медицинской помощи в стационарных условиях, врачи-специалисты по специальностям, предусмотренным номенклатурой специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование, утвержденной приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 7 октября 2015 г. № 700н «О номенклатуре специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование», направляют пациента и при необходимости членов его семьи в медико-генетический кабинет ГБУЗ РТ «Перинатальный центр РТ».

17. Для подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания, не требующегося оказания медицинской помощи в стационарных условиях, врач-генетик медико-генетического кабинета ГБУЗ РТ «Перинатальный центр РТ» направляют пациента и при необходимости членов его семьи в медицинские организации Третьей А группы.

18. При установлении у ребёнка диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания и редкого (орфанного) заболевания врачи-специалисты медицинских организаций Республики Тыва:

1) передают информацию в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента)» (далее - постановление Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403) для формирования регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, (далее регистр) в организационно методический отдел ГБУЗ РТ «Республиканская детская больница» и медико-генетическая консультация ГБУЗ РТ «Перинатальный центр РТ»;

2) заявку на лекарственные препараты и питание в отдел по организации лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Республики Тыва, согласно приложению к приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 г. № 950н «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления»;

3) предоставлять документы комиссии Министерства здравоохранения Республики Тыва для направления детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и детей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями в Федеральные специализированные учреждения здравоохранения;

4) обеспечить качественное и доступное информирование законных представителей детей с врожденным и (или) наследственным заболеванием, в том числе редкого (орфанного) заболевания с привлечением клинического психолога.

19. Организационно-методический отдел ГБУЗ РТ «Республиканская детская больница» и медико-генетическая консультация ГБУЗ РТ «Перинатальный центр РТ» передает регистр детей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями начальнику отдела охраны материнства, детства и санаторно-курортного дела и в отдел по организации лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Республики Тыва в течении 7 дней с момента установления диагноза.

20. Отдел по организации лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Республики Тыва:

1) размещает регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями в региональный сегмент Федерального регистра. Размещение информации в Федеральном регистре осуществляется с применением усиленной квалифицированной электронной подписи в соответствии с Федеральным законом от 6 апреля 2011 г. № 63-ФЗ «Об электронной подписи», постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403;

2) обеспечивает детям, страдающим жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями лекарственные препараты на основании постановления правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403, согласно заявкам главных внештатных специалистов Министерства здравоохранения Республики Тыва. Рецепты обслуживаются по территориальному регистру;

3) ежеквартально представляет начальнику отдела охраны материнства, детства и санаторно-курортного дела Министерства здравоохранения Республики Тыва сведения о лекарственном обеспечении детей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями.

21. Диспансерное наблюдение за детьми с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и детьми, страдающими редкими (орфанными) заболеваниями, проводится врачами - педиатрами, врачами общей практики по месту жительства и врачами узкими специалистами медицинских организаций Республики Тыва.

Утверждены
приказом Минздрава РТ
от 14.12.2020 № 1692 нп/22

ПРАВИЛА
проведения лабораторных исследований
при расширенном неонатальном скрининге

1. ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва» и центральные кожуунные больницы и межкожуунные медицинские центры обеспечивают:

1) массовый (безотборный) скрининг новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания строго в срок для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей;

2) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

2. Для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания ответственные медицинские работники центральных кожуунных больниц и межкожуунных медицинских центров и структурных подразделений ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва» осуществляют забор образцов крови 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, формируют заполненные в полном объеме тест-бланки и направления (электронные).

Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее - тест-бланк), которые распределяются в медицинские организации медико-генетическим кабинетом ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва».

3. Получение тест-бланков для забора образцов крови и последующего проведения неонатального скрининга и (или) расширенного неонатального скрининга (далее - направление) возлагается на главных врачей межкожуунных медицинских центров и центральных кожуунных больниц.

4. Содержимое тест-бланков должно содержать следующую информацию:

1) наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

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

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

5) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес

фактического проживания матери новорожденного;

- 6) контактный телефон матери новорожденного;
- 7) дата и время родов новорожденного;
- 8) пол новорожденного;
- 9) при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);
- 10) уникальный идентификационный номер тест-бланка;
- 11) дата и время забора образцов крови у новорожденного;
- 12) диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10);
- 13) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);
- 14) масса тела новорожденного;
- 15) отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии);
- 16) отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования.

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

6. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

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 индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в медико-генетический кабинет ГБУЗ РТ «Перинатальный центр РТ».

7. При поступлении новорожденного 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.

8. Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в медико-генетический кабинет ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва» ежедневно или при необходимости 1 раз в 2 дня.

9. Медико-генетический кабинет ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва» осуществляет скрининговые лабораторные исследования образцов крови новорожденных (неонатальный скрининг) из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденных самостоятельно.

Медико-генетический кабинет ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва» рамках расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в течение 24 часов после получения тест-бланков от центральных кожных больниц и межкожных медицинских центров организуют отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в Научно-исследовательский институт медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» (далее – НИИ).

Время проведения скрининговых исследований составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков в медико-генетические консультации (центры) медицинских организаций.

Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате скрининговых исследований в НИИ, передается в медико-генетический кабинет ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва».

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.

Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания из НИИ в течение 24 часов передается в медико-генетический кабинет ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва».

В течение 24 часов после получения информации новорожденный из группы высокого риска приглашается в медико-генетический кабинет ГБУЗ РТ «Перинатальный центр РТ» для забора образцов крови для повторного скринингового исследования и направления в Генетическую клинику НИИ, для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетического кабинета ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва» немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию и 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 в медицинской организации третьей «Б» группы (г. Москва), выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, 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 референс-центром 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-генетический кабинет ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва» для назначения лечения.

При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком медико-генетического кабинета 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-генетического кабинета, консилиум врачей с применением телемедицинских технологий медицинской организацией, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

10. Врач-генетик медико-генетического кабинета ГБУЗ РТ «Перинатальный центр Республики Тыва» для установления диагноза наследственного и (или) врожденного заболевания:

1) определяет объем диагностического обследования пациента с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание и при наличии медицинских показаний членов его семьи;

2) проводит медико-генетическое консультирование пациентов с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание (членов его семьи), а также новорожденных с выявленными при проведении неонатального скрининга врожденными и (или) наследственными заболеваниями, беременных женщин с высоким риском врожденных и (или) наследственных заболеваний у плода, выявленных при проведении пренатального скрининга, а также здоровых носителей патогенных мутаций в генах;

3) осуществляет назначение патогенетическое лечение выявленных пациентов с заболеванием из группы наследственных болезней обмена для

лечения по месту жительства в амбулаторных условиях и диспансерного наблюдения;

4) рекомендует проведение мероприятий по профилактике и лечению пациентов;

5) при наличии медицинских показаний 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.

6) формирует группу детей после получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики;

7) представляет сведения о детях с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

8) осуществляет биохимическое и (или) молекулярно-генетическое и (или) цитогенетическое и (или) молекулярно-цитогенетическое исследование с целью диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, проведения мероприятий неонатального и пренатального скрининга в части биохимических и молекулярно-генетических исследований, предимплантационной и пренатальной генетической диагностики.

11. Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2 октября 2019 г. № 824н «Об утверждении Порядка организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения».

12. Медицинская помощь пациентам может быть оказана с применением телемедицинских технологий путем организации и проведения консультаций и (или) консилиума врачей в порядке, утвержденном приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 г. № 965н «Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий».

13. В случае если проведение медицинских манипуляций, связанных с оказанием медицинской помощи, может повлечь возникновение болевых ощущений, такие манипуляции проводятся с обезболиванием.