



ПРАВОВОЙ  
ИММУНИТЕТ

**БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД  
ПОМОЩИ ДЕТЯМ И ВЗРОСЛЫМ С НАРУШЕНИЯМИ ИММУНИТЕТА  
«ПОДСОЛНУХ»**

# **НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ: МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТОВ**

---

2023



# НЕОНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА В СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ

Первичное консультирование о проведении НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в женской консультации в сроке гестации 22 недели. При проведении консультирования выдается "Памятка для родителей новорожденных детей". Отметка о проведении консультирования вносится в медицинскую документацию.

НС на врожденные и (или) наследственные заболевания и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия на проведение процедуры, которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови.

## ДОКУМЕНТЫ, ОФОРМЛЯЕМЫЕ НА КАЖДОМ ЭТАПЕ:

### **РАСШИРЕННЫЙ СКРИНИНГ:**

- добровольное информированное согласие / отказ;
- направление (информация о новорожденном для взятия образцов крови и последующего проведения расширенного неонатального скрининга вносится непосредственно на бланк;
- направление со штрих-кодом, формируемым посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку; тест-бланк заполняется печатными буквами шариковой ручкой медицинским работником разборчиво (№ медицинского свидетельства о рождении, ФИО матери, в случае необходимости дополнительно указывается порядковый номер ребенка, дата и время взятия крови, дата рождения).

## **Информация, указываемая в направлении:**

1. Наименование медицинской организации, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного;
2. Контактный телефон медицинской организации, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного;
3. Фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего взятие образцов крови у новорожденного;
4. Фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного
5. Дата рождения матери новорожденного;
6. Документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного (СНИЛС);
7. Адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) матери новорожденного и адрес фактического места проживания матери новорожденного;
8. Контактный телефон матери новорожденного;
9. Данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного (тип документа, серия, номер, дата выдачи, кем выдан);
10. Номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;
11. Дата и время родов;
12. Пол новорожденного;
13. При многоплодных родах — очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий);

14. Уникальный идентификационный номер тест-бланка;
  15. Дата и время взятия образцов крови у новорожденного;
  16. Диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код Z00.1);
  17. Срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель и дней);
  18. Масса тела новорожденного;
  19. Отметка о факте переливания крови новорожденному (да / нет), дата и время переливания (при наличии);
  20. Отметка о первичном / повторном направлении с указанием причины повторного исследования;
  21. Серия и номер медицинского свидетельства о рождении.
- Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в карту развития ребенка и выписной эпикриз.

### **ПРОВЕДЕНИЕ РЕТЕСТА:**

- добровольное информированное согласие / отказ;
- направление.

### **ПОДТВЕРЖДАЮЩАЯ ДИАГНОСТИКА:**

- добровольное информированное согласие / отказ;
- направление.

# ПОРЯДОК ЗАБОРА КРОВИ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ

1. Забор крови новорожденного для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания осуществляется в медицинской организации акушерского, неонатологического или педиатрического профиля, в которой новорожденный находится на момент проведения обследования.

- Если **роды происходят в домашних условиях**, необходимо незамедлительно (на 2 сутки жизни ребенка) обратиться в детскую поликлинику по месту жительства.

- В случае **ранней выписки ребенка** сотрудник роддома передает актив в детскую поликлинику по месту жительства с указанием точной даты проведения неонатального скрининга на дому. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского сотрудника для осуществления забора крови на дому.

- 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 НС и РНС.

2. Взятие 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.

3. Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" в течение 24 часов с момента взятия крови.

Время проведения скрининговых исследований в ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков.

## МЕСТО ПРОВЕДЕНИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ ПОЛУЧЕННЫХ ОБРАЗЦОВ

Медицинской организацией, уполномоченной для выполнения РНС, является ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" (утверждено федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»).

В Центр поступают образцы крови новорожденных со всех родовспомогательных учреждений области, а также из детских больниц, поликлиник, ОВП и других учреждений, где могут находиться или наблюдаться дети первых недель жизни.

### **ПЕРЕЧЕНЬ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ВХОДЯЩИХ В РНС НА ВРОЖДЕННЫЕ И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ:**

Недостаточность других уточненных витаминов группы В (дефицит биотинидазы (дефицит биотинзависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланинемии (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина (тирозинемия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа»); другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (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 (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 (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксизина (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин-чувствительная форма); детская СМА, I тип (Вердинга-Гоффмана); другие наследственные СМА; первичные иммунодефициты.

## ДАЛЬНЕЙШИЕ ШАГИ ПАЦИЕНТА

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

Дети из группы детей «условно здоровые» не требуют дополни-



тельных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

2. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате скрининговых исследований, передается в медицинские организации по месту нахождения ребенка ответственному медицинскому работнику, назначенному руководителем медицинской организации.

3. В течение 24 часов после получения запроса из ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" медицинской организацией по месту нахождения ребенка осуществляется направление биоматериала или новорожденного в ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" для проведения подтверждающей диагностики в ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" для проведения и/или организации проведения подтверждающей диагностики в ФГБНУ «МГНЦ».

## **ПОРЯДОК РЕАЛИЗАЦИИ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДИАГНОСТИКИ**

Перед взятием биоматериала для проведения подтверждающей диагностики заболеваний НС и РНС в медицинской организации по месту забора биоматериала заполняется информированное добровольное согласие / отказ на проведение подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС.

### **ПОДТВЕРЖДАЮЩАЯ ДИАГНОСТИКА ПРОВОДИТСЯ:**

- в ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" — биохимическими и (или) молекулярно-генетическими методами, определение хлоридов пота (потовый тест);
- в ГАУЗ СО «ОДКБ» — проведение иммунофенотипирования

лимфоцитов с оценкой дифференцировки Т и В клеток;

- в ФГБНУ «МГНЦ» — биохимическая и (или) молекулярно-генетическая и (или) молекулярно-цитогенетическая диагностика.

Врач-генетик ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" проводит медико-генетическое консультирование и определяет объем диагностического обследования новорожденного из группы высокого риска по врожденному и (или) наследственному заболеванию.

- Сроки проведения подтверждающих биохимических исследований в ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР", составляют не более 72 часов, молекулярно-генетических исследований — не более десяти рабочих дней.

- Сроки проведения иммунофенотипирования лимфоцитов с оценкой дифференцировки Т и В клеток в ГАУЗ СО «ОДКБ» составляют не более 72 часов.

- Сроки проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в ФГБНУ «МГНЦ», выполняющем функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляют не более десяти рабочих дней.

2. Новорожденных с высоким риском наличия заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями, и/или имеющих медицинские показания, врач-генетик ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" немедленно направляет на госпитализацию в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ» по профилю заболевания, назначает им патогенетическую терапию до получения результатов подтверждающей диагностики.

- При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 24 часов направляет новорожденного с выявленным

врожденным и (или) наследственным заболеванием в ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" на консультацию врача-генетика.

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

4. При наличии медицинских показаний, по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства и по согласованию с врачом-генетиком ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания новорожденный госпитализируется в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ» по профилю заболевания.

5. В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР"; при необходимости — со специалистами федерального центра по профилю заболевания с применением телемедицинских технологий для определения тактики лечения.

## **РОЛЬ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР":**

1. Проводит медико-генетическое консультирование новорожденных с выявленными при проведении неонатального скрининга врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

2. Определяет дальнейшую маршрутизацию ребенка с подтвержденным диагнозом (рассмотрим на примере ПИД):


- дети с впервые установленным диагнозом первичный иммунодефицит направляются в неотложном порядке на амбулаторную консультацию врача-иммунолога ГАУЗ СО «ОДКБ» или госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ»

в зависимости от клинических показаний по согласованию с ответственным лицом — Власовой Еленой Викторовной, к. м. н., заведующим отделом клинической иммунологии ГАУЗ СО «ОДКБ», тел. (343) 231-91-42. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ».

3. Передает информацию о детях с впервые установленным диагнозом руководителям медицинских организаций по месту жительства пациента, ответственным лицам ГАУЗ СО «ОДКБ» по профилю патологии, вносит данные в «Регистр групп перинатального риска».

## ЛАБОРАТОРНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ РНС. ФЕДЕРАЛЬНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ЛАБОРАТОРИИ

АДМИНИСТРАТИВНО-ТЕРРИТОРИАЛЬНАЯ ЕДИНИЦА РЕГИОНА: **Г. МОСКВА**


НАИМЕНОВАНИЕ МЕДУЧРЕЖДЕНИЯ		ПГТ	НИПТ	ИПТ
<b>ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (ФГБНУ «МГНЦ»)</b>		_____	_____	_____
АДРЕС		САЙТ		
<b>г. Москва, ул. Москворечье, 1</b>		<b>med-gen.ru</b>		
ФИО ОТВЕТСТВЕННОГО ЛИЦА	КОНТАКТ ОТВЕТСТВЕННОГО ЛИЦА			
<b>Кутев Сергей Иванович, директор</b>	<b>+7 (499) 612-86-07, +7 (499) 612-00-37</b>			
<b>Воронин Сергей Владимирович, Главный врач</b>	<b>Факс: +7 (499) 324-07-02, Email: mgnc@med-gen.ru</b>			
<b>voronin.sv@med-gen.ru</b>				
ПЕРЕЧЕНЬ ОКАЗЫВАЕМЫХ УСЛУГ				
<b>Референс-центр. Здесь проводится подтверждающая диагностика биологического материала, доставленного из ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР"</b>				
НАЛИЧИЕ СОБСТВЕННОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРИИ			УРОВЕНЬ	
<b>Да</b>			_____	

# ЛАБОРАТОРНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ РНС.

## РЕГИОНАЛЬНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ЛАБОРАТОРИИ

АДМИНИСТРАТИВНО-ТЕРРИТОРИАЛЬНАЯ ЕДИНИЦА РЕГИОНА: Г. ЕКАТЕРИНБУРГ

НАИМЕНОВАНИЕ МЕДУЧРЕЖДЕНИЯ	ПГТ	НИПТ	ИПТ	АДРЕС
<b>ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР"</b>	Нет	Нет	Да	г. Екатеринбург, мкр-н Пионерский, ул. Флотская, 52


САЙТ		ФИО ОТВЕТСТВЕННОГО ЛИЦА	КОНТАКТ ОТВЕТСТВЕННОГО ЛИЦА
<b>флотская52.рф</b>		<b>Николаева Елена Борисовна</b>	<b>8(343) 365-78-50 E-mail: eozmr-public@mis66.ru</b>

### ПЕРЕЧЕНЬ ОКАЗЫВАЕМЫХ УСЛУГ

1. Выполнение РНС на тест-бланках, доставленных из медорганизаций Свердловской области.
2. Проведение подтверждающей молекулярно- генетической диагностики заболеваний, входящих в РНС, методами таргетного секвенирования (заболевания с нарушением обмена органических и жирных кислот) и массового параллельного секвенирования (панель генов для верификации наиболее часто встречающихся ПИД).

НАЛИЧИЕ СОБСТВЕННОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРИИ	УРОВЕНЬ
<b>Да</b>	<b>Медико-генетический центр 3А уровня</b>

НАИМЕНОВАНИЕ МЕДУЧРЕЖДЕНИЯ	ПГТ	НИПТ	ИПТ	АДРЕС
<b>ГАУЗ СО «ОДКБ»</b>				г. Екатеринбург, ул. Серафимы Дерябиной, 32/2

САЙТ		ФИО ОТВЕТСТВЕННОГО ЛИЦА	КОНТАКТ ОТВЕТСТВЕННОГО ЛИЦА
<b>odkb.ru</b>		<b>Аверьянов Олег Юрьевич</b>	<b>8 (343) 231-91-01</b>

### ПЕРЕЧЕНЬ ОКАЗЫВАЕМЫХ УСЛУГ

Проводится подтверждающая диагностика при снижении TREC, KREC, выявленных в рамках РНС методом иммунофенотипирования лимфоцитов.

Если в результате этого исследования выявлены нарушениях, то дальнейшее направление происходит в федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Министерства Здравоохранения Российской Федерации.

НАЛИЧИЕ СОБСТВЕННОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРИИ	УРОВЕНЬ
<b>Да</b>	<b>Медико-генетический центр 3А уровня</b>

# МАРШРУТИЗАЦИЯ (СХЕМА). ПЕРВИЧНЫЙ ИММУНОДЕФИЦИТ



## Забор образцов крови

(родильные дома, учреждения родовспоможения, отделения патологии новорожденных и недоношенных детей)



Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) **доставляются** из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" **в течение 24 часов** с момента взятия крови.



**В течение 24 часов** после получения запроса из ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" медицинской организацией по месту нахождения ребенка осуществляется **направление биоматериала или новорожденного** в ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" для **проведения подтверждающей диагностики** в ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР" для **проведения и/или организации проведения подтверждающей диагностики** в ФГБНУ «МГНЦ».



Дети с впервые установленным диагнозом «первичный иммунодефицит» **направляются в неотложном порядке на амбулаторную консультацию** врача-иммунолога ГАУЗ СО «ОДКБ» или **госпитализацию** в ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от клинических показаний по согласованию с ответственным лицом — Власовой Еленой Викторовной, к. м. н., заведующим отделом клинической иммунологии ГАУЗ СО «ОДКБ», тел. (343) 231-91-42.



Дальнейшее **диспансерное наблюдение** осуществляется **врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ»**.



Ребенок также подлежит **мультидисциплинарному наблюдению и проведению реабилитационных мероприятий** в поликлинике по месту жительства, в многопрофильных детских больницах и реабилитационных центрах.



# БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД ПОМОЩИ ДЕТЯМ И ВЗРОСЛЫМ С НАРУШЕНИЯМИ ИММУНИТЕТА «ПОДСОЛНУХ»

**Благотворительный Фонд «ПОДСОЛНУХ» основан в 2006 году и является первым и единственным фондом в России, занимающимся проблемой иммунных заболеваний системой.**

Приоритет Фонда — создание комплексной программы повышения качества жизни пациентов всех возрастов.

Фонд содействует диагностике и лекарственному обеспечению пациентов, оказывает правовую и психологическую поддержку, поддерживает программы по повышению осведомленности в области иммунных заболеваний.

Фонд сотрудничает с ведущими экспертами в области иммунологии, педиатрии, ревматологии, дерматологии и с профильными медицинскими учреждениями по всей стране, налажено продуктивное взаимодействие с пациентским сообществом.

ОСНОВНЫЕ ПРОЕКТЫ:

«ДОСТУПНОЕ ЛЕЧЕНИЕ» – обеспечение лекарственными препаратами подопечных и медицинских учреждений, оплата медицинских услуг и жизненно необходимых исследований.

«ПРАВОВОЙ ИММУНИТЕТ» – системная защита прав пациентов, юридическая и правовая помощь, развитие юридической грамотности семей и медицинских работников.

«СОЦИАЛЬНЫЙ ПРОЕКТ» – оказание помощи подопечным в трудной жизненной ситуации.

«ЯРКИЙ МИР» – создание равных образовательных возможностей, социализация, творческое развитие, профориентация и психологическая поддержка подопечных.

«ИНФОРМАЦИОННЫЙ ПРОЕКТ» – освещение проблематики врожденных иммунных заболеваний, акции и мероприятия.

«КОМПЛЕКСНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ ПОДОПЕЧНЫХ» – разработка и внедрение в практику системных решений в области маршрутизации и сопровождения пациентов, проведение комплекса мероприятий, направленных на повышение качества жизни пациентов.

«ЦИФРОВОЙ ПАЦИЕНТОРИЕНТИРОВАННЫЙ СЕРВИС» – разработка и внедрение цифровых технологий и инструментов персонализированной медицины в работу Фонда.

«ФАНДРАЙЗИНГОВЫЙ ПРОЕКТ» – привлечение ресурсов для реализации проектов Фонда, информирование о способах поддержки, работа со сторонниками и партнерами.

Фонд придерживается правил строгой отчетности перед благотворителями и регулярно проходит аудиторскую проверку.

## МЕСТО НАХОЖДЕНИЯ:

117342, г. Москва, ул. Бултерова, д.17, этаж 3, ком. 269

**Общие вопросы и вопросы оказания помощи:**

8 (800) 500-63-35 [fond@fondpodsolnuh.ru](mailto:fond@fondpodsolnuh.ru)

**По вопросам правовой поддержки:**

[pravo@fondpodsolnuh.ru](mailto:pravo@fondpodsolnuh.ru) [vk.com/pravimmun](https://vk.com/pravimmun)

[fondpodsolnuh.ru](http://fondpodsolnuh.ru) [propid.ru](http://propid.ru)

## МОБИЛЬНОЕ ПРИЛОЖЕНИЕ:

ANDROID

IOS

