



ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
(Минздрав Свердловской области)
ПРИКАЗ

01.06.2021

№ 1180-12

г. Екатеринбург

***О диагностике наследственных болезней обмена веществ у детей методом
танDEMной масс-спектрометрии на территории Свердловской области***

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 917н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», в целях раннего выявления наследственных болезней обмена веществ, профилактики инвалидности, снижения смертности от наследственных заболеваний

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:
 - 1) показания к направлению детей Свердловской области на диагностику наследственных болезней обмена веществ методом танDEMной масс-спектрометрии (приложение № 1);
 - 2) протокол проведения обследования детей на наследственные болезни обмена веществ методом танDEMной масс-спектрометрии (приложение № 2);
 - 3) форму бланка для направления на лабораторное исследование методом танDEMной масс-спектрометрии (приложение № 3).
2. Руководителям государственных учреждений здравоохранения Свердловской области:
 - 1) обеспечить обследование детей на наследственные болезни обмена веществ методом танDEMной масс-спектрометрии по показаниям согласно приложению № 1;
 - 2) внедрить протокол проведения обследования детей на наследственные заболевания обмена веществ методом танDEMной масс-спектрометрии (приложение № 2 к настоящему приказу);
 - 3) обеспечить доставку тест-бланков в соответствии с протоколом проведения обследования детей на наследственные заболевания обмена веществ методом танDEMной масс-спектрометрии в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, 52, тел/факс (343) 374-31-10);
 - 4) организовать направление детей с высоким риском наследственных болезней обмена веществ, нуждающихся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, по вызову медицинского работника лаборатории неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» на консультацию к врачу-генетику в срок до 48 часов с момента получения информации.

3. Рекомендовать директору ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России Г.Б. Мальгиной, начальнику ФГБУЗ ЦМСЧ № 31 ФМБА России А.Ю. Морозову, начальнику ФГБУЗ ЦМСЧ № 32 ФМБА С.И. Шоноховой, ФГБУЗ ЦМСЧ № 91 ФМБА В.В. Мишукову, ФГБУЗ ЦМСЧ № 121 ФМБА Л.О. Ревус, генеральному директору ООО «Европейский медицинский центр «УГМК-Здоровье» М.С. Складу, главному врачу ООО «Наш медицинский центр «Парацельс» Р.А. Алиеву, осуществлять работу по проведению обследования детей на наследственные болезни обмена веществ методом тандемной масс-спектрометрии в соответствии с пунктом 2 настоящего приказа.

4. Главному врачу ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» Е.Б. Николаевой обеспечить:

1) обследование детей Свердловской области на наследственные болезни обмена веществ методом тандемной масс-спектрометрии в лаборатории неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»;

2) подтверждающую диагностику в лаборатории молекулярно-генетических исследований для ряда наследственных болезней обмена с учетом результатов обследования детей методом тандемной масс-спектрометрии;

3) проведение медико-генетического консультирования семей по результатам обследования, при необходимости – направление на обследование в федеральные центры за счет средств граждан в соответствии с подпунктами 16, 17 Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 12.11.2012 № 917н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»;

4) оказание консультативной специализированной медицинской помощи, включая диспансерное наблюдение, детям с выявленной патологией.

5. И.о. главного врача ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» О.Ю. Аверьянову обеспечить оказание консультативно-диагностической и стационарной помощи детям с наследственными болезнями обмена веществ, нуждающимся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, лечении, по направлению ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».

6. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 10.11.2015 № 1769-п «О диагностике наследственных болезней обмена веществ у детей методом тандемной масс-спектрометрии на территории Свердловской области» («Официальный интернет-портал правовой информации Свердловской области» www.pravo.gov66.ru, 2015, 17 ноября, № 6326).

7. Настоящий приказ направить для официального опубликования на «Официальном интернет-портале правовой информации Свердловской области» (www.pravo.gov66.ru) в течение десяти дней с момента подписания.

8. Копию настоящего приказа направить в Главное управление Министерства юстиции Российской Федерации по Свердловской области и прокуратуру Свердловской области в течение семи дней после дня первого официального опубликования.

9. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на Заместителя Министра здравоохранения Свердловской области Е.А. Чадову.

Министр



А.А. Карлов

Показания
к направлению детей Свердловской области на диагностику наследственных
болезней обмена веществ методом
тандемной масс-спектрометрии

1. Методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС) выявляются наследственные болезни обмена:

1) аминокислот: фенилкетонурия, болезнь с запахом кленового сиропа мочи (лейциноз), гомоцистинурия, гиперорнитинемия, недостаточность орнитинтраскарбамилазы, гиперпролинемия, синдром гиперорнитинемии-гипераммониемии-гомоциструллинемии, недостаточность аргининсукциназы, гиперметионинемия, цитруллинемия, некототическая гиперглицинемия, тирозинемия, аргининемия, недостаточность карбамоилфосфатсинтетазы;

2) органических кислот: метилмалоновая, пропионовая, изовалериановая ацидемии, глутаровая ацидурия тип I, недостаточность биотинидазы, 3-метилкротонилглицинурия, недостаточность синтетазы голокарбоксилаз;

3) дефекты митохондриального бета-окисления жирных кислот: недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы, недостаточность среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы, первичная недостаточность карнитина/дефект транспорта карнитина, недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы I и II типов, недостаточность 2,4-диеноил-КоА-редуктазы, недостаточность длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы, недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы, недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы, недостаточность митохондриального трифункционального белка, недостаточность карнитин-ацилкарнитинтранслоказы, недостаточность бета-кетотиолазы, недостаточность гидроксиметилглутарил-КоА-лиазы.

2. Кроме того, могут быть выявлены вторичные изменения в спектре аминокислот: пролинемия, гипераланинемия и т.д.

3. Показания для направления детей на диагностику наследственных болезней обмена веществ методом тандемной масс-спектрометрии:

1) сходные случаи заболевания в семье;

2) случаи внезапной смерти ребенка в раннем возрасте в семье;

3) резкое ухудшение состояния после кратковременного периода нормального развития ребенка. Бессимптомный промежуток может составлять от нескольких часов до нескольких недель и зависит от природы дефекта, режима питания и других факторов;

4) необычный запах тела и/или мочи («сладкого», «мышинного», «вареной капусты», «запах потных ног» и др.);

5) особенности фенотипа: гипопигментация, лицевые дисморфии и врожденные пороки развития в сочетании с неврологической патологией, задержка физического развития неустановленной этиологии;

6) неврологические нарушения – нарушения сознания (синдром угнетения, летаргия, кома), генерализованные, реже фокальные судороги, изменение мышечного тонуса (диффузная мышечная гипотония или спастический тетрапарез), координаторные нарушения, офтальмоплегия, задержка психомоторного развития неустановленной причины. Неврологические симптомы часто сочетаются с нарушениями ритма дыхания (дистресс-синдром, брадипноэ, тахипноэ, апноэ, прерывистое дыхание, икота);

7) нарушения со стороны других органов и систем (нарушение сосания, глотания, отказ от еды, синдром рвот и срыгиваний, дегидратация, желтуха, гепатомегалия, цирроз печени, гепатоспленомегалия, дисфункция печени, кардиомиопатия, почечно-тубулярная дисфункция, геморрагический синдром, катаракта, ретинопатия);

8) рейе-подобный синдром;

9) изменение показателей крови и мочи – тромбоцитопения, нейтропения, анемия, метаболический кетоацидоз/ацидоз, респираторный алкалоз, гипогликемия/гипергликемия, приступы гипераммониемии, лактат-ацидоз, повышение активности печеночных ферментов и уровня креатинфосфокиназы, кетонурия, миоглобинурия.

Протокол
проведения обследования детей на наследственные болезни обмена веществ
методом тандемной масс-спектрометрии

1. Настоящий Протокол регулирует вопросы организации проведения в государственных учреждениях здравоохранения обследования детей на наследственные заболевания обмена веществ методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС) в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской летальности от наследственных заболеваний. Протокол обследования детей на наследственные заболевания обмена веществ регламентируется Порядком оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 12.11.2012 № 917н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

2. Обследованию подлежат дети, находящиеся в отделениях патологии новорожденных, палатах интенсивной терапии, инфекционных, гастроэнтерологических, неврологических, педиатрических, эндокринологических отделениях по показаниям согласно приложению № 1 к настоящему приказу, а также все новорожденные дети, находящиеся в реанимационных отделениях медицинских организаций.

3. Направление на лабораторное исследование методом ТМС оформляется по установленной форме в соответствии с приложением № 3 к настоящему приказу.

4. Забор крови осуществляется специально подготовленным медицинским сотрудником.

5. Забор крови проводится **натощак** (через 2 часа после кормления для грудных детей); если ребенку требуется переливание крови, предпочтительно провести забор крови до переливания либо через 48-72 часа после переливания;

6. Взятие крови у детей проводят только на специальные тест-бланки, выдаваемые лабораторией неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», с контролем срока годности тест-бланков.

7. На бланк записывают следующие сведения о ребенке:

- 1) муниципальное образование;
- 2) наименование лечебного учреждения и отделения;
- 3) фамилия, имя, отчество ребенка;
- 4) дата рождения ребенка;
- 5) дата взятия крови ребенка;

- 6) пол;
- 7) состояние ребенка (диагноз);
- 8) контактный телефон родителей ребенка;
- 9) фамилия лица, осуществившего взятие крови.

8. Надписи на бланке должны быть выполнены шариковой ручкой четко и разборчиво, не затрагивая пятен крови.

9. Техника забора капиллярной крови:

1) место проведения пункции обработайте спиртовой салфеткой, во избежание гемолиза крови обработанное место следует просушить сухой стерильной салфеткой;

2) автоматическим одноразовым скарификатором проведите пункцию кожи. Первую каплю после рассечения кожи удалите сухой стерильной салфеткой;

3) мягкими массажными движениями способствуйте накоплению второй капли крови, нанесите ее на специальный тест-бланк. Обратите внимание, чтобы с лицевой и с изнаночной стороны пятно выглядело одинаково ярко и однородно, без белых вкраплений бумаги и запекшихся участков;

4) нанесите данным способом 5 пятен крови. Недопустимо пропитывать одну и ту же область два раза. Пятна крови должны быть не меньше указанного на бланке размера. В случае получения недостаточного количества крови следует повторить пункцию.

5) образец крови высушите в горизонтальном положении на сухой чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 2 часов, избегая нагревания и попадания прямых солнечных лучей. Не допускайте соприкосновения бланков между собой во время сушки.

10. Просушенные тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами, в чистый конверт во избежание загрязнения и в специальной упаковке с соблюдением температурного режима (+2° – +8°С) доставляются для проведения исследований в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» в течение 48 часов.

11. За правильность взятия крови и достоверность указанных сведений несет ответственность обученный медицинский работник, заполняющий специальный фильтровальный бумажный тест-бланк.

12. Прием образцов крови в лабораторном отделе ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» осуществляется с 8-00 до 15-00 (понедельник – пятница), с 8-00 до 14-00 (суббота), в праздничные дни – по специальному графику.

13. Лабораторные исследования образцов крови детей осуществляются в лаборатории неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» в срок до 10 дней после доставки образца крови.

14. В ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» осуществляется медико-генетическое консультирование детей с проведением дополнительных молекулярно-генетических или биохимических исследований в зависимости от нозологии. Исследования проводятся на базе

действующих лабораторий ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка». По результатам полученных анализов и дополнительных исследований ставится окончательный диагноз и назначается лечение. При необходимости медико-генетическое консультирование проводится в режиме телемедицинских консультаций.

15. По направлению ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» ребенок, нуждающийся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза наследственного заболевания, госпитализируется в ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница».

16. При необходимости установления окончательного диагноза в связи с нетипичностью течения заболевания, отсутствием эффекта от проводимой терапии при вероятной эффективности других методов лечения, необходимости дообследования в диагностически сложных случаях оказание специализированной медицинской помощи осуществляется в федеральных государственных медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Российской Федерации,

17. При установлении диагноза наследственного заболевания из группы редких заболеваний, выявляемых методом тандемной масс-спектрометрии, в индивидуальном порядке врачом генетиком составляется заявка на необходимое лечебное питание или лекарственное обеспечение больного ребенка и передается в отдел лекарственного обеспечения Министерства здравоохранения Свердловской области, лечение проводится за счет средств регионального бюджета.

18. Лабораторный контроль лечения больных детей, медико-генетическое консультирование, последующая пренатальная диагностика семьи, имеющей ребенка с наследственным заболеванием осуществляется ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».

Приложение № 3 к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 01.06.2021 № 1180-П

Форма

**Бланк для направления на лабораторное исследование
методом тандемной масс-спектрометрии**

НАПРАВЛЕНИЕ

**в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и
ребенка»
для обследования на наследственные заболевания обмена веществ методом
тандемной масс-спектрометрии**

направляющее учреждение, отделение

ФИО пациента _____

Дата рождения ____/____/____

ФИО матери _____

Место жительства _____

Контактный телефон родителей _____

Диагноз _____

ФИО врача _____

Телефон лечащего врача _____

Дата и время забора крови ____/____/____/____:

Дата направления

Подпись врача, расшифровка

Печать врача