

Бюджетное учреждение Республики Калмыкия  
«РЕСПУБЛИКАНСКИЙ ДЕТСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР  
ИМЕНИ МАНДЖИЕВОЙ ВАЛЕНТИНЫ ДЖАЛОВНЫ»

**ПРИКАЗ**  
(в редакции приказа № 219 от 17.04.2023г.)

«09» января 2023г.

Элиста

№ 28

Об утверждении Порядка  
оказания медицинской помощи  
пациентам с врожденными и (или)  
наследственными заболеваниями.

Во исполнение приказа Минздрава РФ от 21.04.2022г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», в целях исполнения Федерального законодательства в сфере охраны здоровья граждан в Российской Федерации, обеспечения улучшения организации деятельности медико-генетической службы, доступности и качества медико-генетической помощи населению республики, раннего выявления врожденных и наследственных заболеваний в рамках реализации федерального проекта “Обеспечение расширенного неонатального скрининга”,

приказываю:

1. Принять к исполнению приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»;
2. Использовать в работе «Регламент информационного взаимодействия между медицинскими организациями при проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга».

2. Утвердить:

- 2.1. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в БУ РК «Республиканский детский медицинский центр имени Манджиевой Валентины Джаловны» (приложение);
- 2.2. Лист маршрутизации пациента с наследственной и врожденной патологией в БУ РК «РДМЦ им. Манджиевой В.Д.» (приложение 1).
3. Назначить ответственными лицами (при необходимости забора крови) за сбор тест-бланков и проверку на качество забора крови и правильность их заполнения медицинских сестер, прошедших специальное обучение: по ОАР-Астанкову А.Б., по ОПНиНД- Соколовскую Л.Г., по детской поликлинике – Халгаеву Б.А.

4. Ответственные лица (при необходимости забора крови) в ВИМИС «АКиНЕО» по адресу vimis.egisz.rosminzdrav.ru (при наличии кода доступа, полученного в БУ РК «МИАЦ») заполняют направление согласно п.4 «Регламента информационного взаимодействия между медицинскими организациями при проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга»:

После взятия образца крови новорожденного, согласно методическим рекомендациям «Инструкция по взятию пятна крови», медицинский персонал не позднее чем через 2 часа вносит информацию в МИС МО с целью формирования СЭМД «ННС» и дальнейшей передачи в ВИМИС «АКиНЕО». В случае неготовности МИС МО/ГИС СЗ к передаче СЭМД «ННС» в ВИМИС

«АКиНЭО», медицинский персонал заполняет направление на неонатальный скрининг напрямую в ВИМИС «АКиНЭО» под ролью «сотрудник МО забора крови».

Правила формирования номера направления на неонатальный скрининг:

Номер состоит из префикса (дата забора крови в шестизначном формате-год(две послед.цифры).месяц (две цифры).день(две цифры) и признак первичного (1) или повторного (2) направления), серии (код субъекта РФ: 08) и номера МСР (медицинского свидетельства о рождении).

Пример: 220101 1 08 1234567890

Направление распечатывается на принтере (2 идентичных направления на 1 листе формата А4). К направлениям степлером прикрепляется 2 тест-бланка с 3-мя и 5-ю каплями крови.

Перед отправкой направлений с тест-бланками в МГК БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой» сотрудник, выполнивший забор крови, формирует реестр отправленных направлений в ВИМИС «АКиНЭО» под ролью «сотрудник МО забора крови». Реестр распечатывается и передается в МГК БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой» вместе с направлениями с тест-бланками на 3 и 5 пятах.

5. Заведующим педиатрическими отделениями, отделениями организации медицинской помощи в образовательных учреждениях, консультативно-диагностическим отделением № 2, профильными отделениями круглосуточного стационара, ОАР:

- обеспечить строгое исполнение вышеуказанного порядка;
- ознакомить с данным приказом сотрудников подчиненных подразделений.

6. Заместителю главного врача по детской поликлинике (Насунова Б.Г.) осуществлять контроль за:

- организацией медицинской помощи в амбулаторных условиях в соответствии с утвержденным Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- ознакомить с данным приказом заведующих педиатрическими отделениями и отделениями организации медицинской помощи в образовательных учреждениях, зав.КДО № 2.

7. Заместителю главного врача по медицинской части (Баджаева В.О.):

- осуществлять контроль за организацией медицинской помощи в стационарных условиях, в соответствии с утвержденным Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- ознакомить зав.ОАР, ОПНиД и других профильных отделений с настоящим приказом.

8. Заместителю главного врача по КЭР (Васильева К.Н.) своевременно проводить экспертизу качества оказания медицинской помощи стационарным и амбулаторным пациентам, в т.ч. по временной нетрудоспособности в соответствие со стандартами оказания медицинской помощи и клиническими рекомендациями (протоколами лечения).

9. Заместителю главного врача по ОМР (Джанджиева А.И.):

- получить в БУ РК «МИАЦ» код доступа в ВИМИС «АКиНЭО» на ответственных лиц;
- оказать при необходимости консультативную помощь по работе в ВИМИС «АКиНЭО»;
- разместить на сайте учреждения настоящий приказ.

10. Начальнику ПЭО (Наастаева А.Н.) обеспечить:

- формирование штатного расписания с учетом потребности во врачах-специалистах;
- формирование счетов на оплату в соответствии с профилем коек.

11. Начальнику отдела кадров (Хундай Ю.Ю.):

- своевременно подавать заявку-потребность на необходимых врачей-специалистов;
- осуществлять контроль за наличием сертификатов у врачей-специалистов и сроков их действия;

- ознакомить с данным приказом ответственных лиц: заместителя главного врача по ДП Насунову Б.Г., по медицинской части Баджаеву В.О., и.о.зам.гл.врача по КЭР Куцекову О.Н., по ОМР Джанджиеву А.И., и.о.зав. приемного отделения Кекеева В.А. путем рассылки сканкопии приказа электронно.

12. Приказ вступает в силу с даты подписания.

13. Признать утратившим силу приказ БУ РК «РДМЦ им. Манджиевой В.Д.» от 10.01.2022г. № 6 «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

14. Контроль за исполнением данного приказа оставляю за собой.

И.о.главного врача

Дорджиев А.Н.



**ПОРЯДОК**  
**ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ С ВРОЖДЕННЫМИ**  
**И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**  
**в БУ РК «РДМЦ им. Манджиевой В.Д.»**

1. Настоящий Порядок устанавливает правила оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (далее соответственно - медицинская помощь, пациенты) в БУ РК «РДМЦ им. Манджиевой В.Д.».

2. Медицинская помощь пациентам в БУ РК «РДМЦ им. Манджиевой В.Д.» оказывается в виде:

первой медико-санитарной помощи;

специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи по специальностям, предусмотренным Номенклатурой специальностей.

3. Медицинская помощь пациентам оказывается в следующих условиях:

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

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

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

4. 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).

5. Медицинская помощь осуществляется на основе клинических рекомендаций и с учетом стандартов медицинской помощи.

6. Медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетические консультации (центр) делятся на три группы. БУ РК «РДМЦ им. Манджиевой В.Д.» не входит ни в одну из групп, так как не имеет в своей структуре медико-генетическую консультацию.

7. 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. N 700н "О номенклатуре специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование"<sup>2</sup>, направляют

пациента и при необходимости членов его семьи в медико-генетическую консультацию БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой».

8. Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: классическая фенилкетонурия - E70.0 МКБ-10<sup>4</sup>; 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.

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 гиперфенилаланинемии - E70.1 МКБ-10 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина - E70.2 МКБ-10 (тиrozинемия); 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 КоA-мутазы (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоA-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 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 три-функционального 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 (цитууллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксилизина - 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.

9. Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенный неонатальный скрининг 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 медико-генетической консультацией (центром) следующих действий:

- 1) проведение каждому новорожденному скринингового исследования (в условиях ОАР и ОПНиД БУ РК «РДМЦ им.Манджиевой В.Д.» новорожденным, которым не был проведен забор крови, в связи с переводом в первые сутки из БУ ПК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой» или из районных родильных отделений; в условиях детской поликлиники - при необходимости повторного забора крови);
- 2) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 3) проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 4) медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей).

10. Для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга 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.

Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее - тест-бланк), которые выдаются медико-генетической консультацией БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой».

11. Направление для забора образцов крови и последующего проведения неонатального скрининга и (или) расширенного неонатального скрининга (далее - направление) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы ВИМИС «АКиНЕО» по адресу: vimis.egisz.rosminzdrav.ru, 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 (но не желательно).

12. Направление содержит 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 (при наличии) медицинского работника, производившего забор 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;
- 7) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического 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 новорожденного;
- 12) пол новорожденного;

- 13) при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);
  - 14) уникальный идентификационный номер тест-бланка;
  - 15) дата и время забора образцов крови у новорожденного;
  - 16) диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10);
  - 17) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);
  - 18) масса тела новорожденного;
  - 19) отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии);
  - 20) отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования.
13. Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в карту развития ребенка и выписной эпикриз.

14. 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(и) медицинским(и) работником(ми), назначенным(и) 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-генетическую консультацию (центр).

15. При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в детскую поликлинику БУ РК «РДМЦ им. Манджиевой В.Д.», оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в круглосуточный стационар (ОПНиНД, ОАР) БУ РК «РДМЦ им. Манджиевой В.Д.», 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, согласно требованиям пунктов 13 и 14 настоящего Порядка.

16. Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из БУ РК «РДМЦ им. Манджиевой В.Д.», осуществившей забор образцов крови в медико-генетическую консультацию БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой» ежедневно или при необходимости 1 раз в 2 дня.

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, передается в медико-генетическую консультацию БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой».

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 медицинской организации третьей А и Б групп в течение 24 часов передается в медико-генетическую консультацию БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой».

В течение 24 часов после получения информации новорожденный из группы высокого риска приглашается в медико-генетическую консультацию БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой» для забора образцов крови для повторного скринингового исследования в медико-генетической консультации (центре) субъекта Российской Федерации или медицинской организации третьей А и Б групп для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики в медико-генетическую консультацию (центр) медицинской организации третьей Б группы, выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой» 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 в медицинской организации третьей Б группы, 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 медико-генетической консультацией БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой» 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 по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в медико-генетическую консультацию БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой» или медицинскую организацию третьей А и Б групп 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 медико-генетической консультации БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой» или медицинской

организации третьей А и Б групп 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-генетической консультации БУ РК «Перинатальный центр им.О.А.Шунгаевой» или медицинской организации третьей А и Б групп специалистами по профилю заболевания, консилиум врачей с применением телемедицинских технологий медицинской организацией, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

17. При наличии у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинских показаний, требующих оказания медицинской помощи в стационарных условиях, специализированная медицинская помощь оказывается в профильных отделениях БУ РК «РДМЦ им. Манджиевой В.Д.», в соответствии с показаниями.

18. Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2 октября 2019 г. N 824н "Об утверждении Порядка организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения".

19. Медицинская помощь пациентам может быть оказана с применением телемедицинских технологий путем организации и проведения консультаций и (или) консилиума врачей в порядке, установленном приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 г. N 965н "Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий".

20. Медицинские организации вносят информацию об оказанной медицинской помощи в медицинские информационные системы медицинских организаций (МИС «Самсон»), государственную информационную систему в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации (автоматически из МИС «Самсон»), в единую государственную информационную систему в сфере здравоохранения (автоматически).

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