



ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ

ПРИКАЗ

10 НОЯ 2015

№ 1469-п.

г. Екатеринбург

*О диагностике наследственных болезней обмена веществ
у детей методом тандемной 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 тандемной масс-спектрометрии (ТМС) (приложение №1);
- 2) Протокол проведения обследования детей на наследственные заболевания обмена веществ методом ТМС (приложение №2);
- 3) форму бланка для направления на лабораторное исследование методом ТМС (приложение №3);
- 4) Форму бланка результата обследования (приложение №4).

2. Руководителям государственных учреждений здравоохранения Свердловской области:

- 1) обеспечить обследование детей по показаниям согласно приложению № 1 к настоящему приказу;
- 2) внедрить Протокол проведения обследования детей на наследственные заболевания обмена веществ методом ТМС в соответствии с приложением № 2 к настоящему приказу;
- 3) обеспечить доставку тест-бланков в соответствии с Протоколом проведения обследования детей на наследственные заболевания обмена веществ методом ТМС в ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, 52, тел/факс 374-31-10);
- 4) обеспечить маршрутизацию детей с высоким риском наследственных болезней обмена веществ, нуждающихся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза по вызову в ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» в срок до 48 часов.

3. Рекомендовать директору ФГБУ «Уральский научно-исследовательский институт охраны материнства и младенчества» Минздрава России Башмаковой Н.В., начальнику Управления здравоохранения Администрации г. Екатеринбурга А.А. Дорнбушу:

1) обеспечить обследование детей по показаниям согласно приложению № 1;

2) внедрить Протокол проведения обследования детей на наследственные заболевания обмена веществ методом ТМС в соответствии с приложением № 2;

3) обеспечить доставку тест-бланков в соответствии с Протоколом проведения обследования детей на наследственные заболевания обмена веществ методом ТМС;

4) обеспечить маршрутизацию детей с высоким риском наследственных болезней обмена веществ, нуждающихся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза по вызову в ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» в срок до 48 часов.

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

1) обследование детей Свердловской области на наследственные болезни обмена веществ методом ТМС в лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» (приложение № 2);

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

3) проведение медико-генетического консультирования семей по результатам обследования. При необходимости - направление на исследования в федеральные центры в соответствии с пунктами 16,17 Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 12.11.2012 № 917-н «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. Главному врачу ГБУЗ СО «Областная детская клиническая больница №1» Беломестнову С.Р. обеспечить оказание консультативно-диагностической и стационарной помощи детям с наследственными болезнями обмена веществ, нуждающимся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, лечении по направлению ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка».

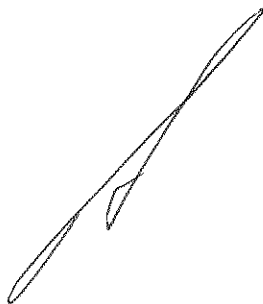
6. Ответственность за исполнение настоящего приказа возложить на начальника отдела по организации медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Свердловской области Татареву С.В.

7. Настоящий приказ разместить (опубликовать) на «Официальном интернет - портале правовой информации Свердловской области» (www.pravo.gov66.ru)

8. Копию настоящего приказа направить в 7-дневный срок в Главное управление Министерства юстиции по Свердловской области.

9. Контроль за выполнением настоящего приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения Свердловской области Жолобову Е.С.

Министр здравоохранения
Свердловской области



А.Р.Белявский

**Показания к направлению детей
на диагностику наследственных болезней обмена веществ методом
тандемной масс-спектрометрии (ТМС)**

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 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.

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

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 запаха тела и/или мочи («сладкого», «мышинного», «вареной капусты», «запаха 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) реие-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 заболевания обмена веществ
методом ТМС**

Настоящий Протокол регулирует вопросы организации проведения в государственных учреждениях здравоохранения Свердловской области 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 ноября 2012 г. № 917н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

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

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

Взятие образцов крови у детей осуществляется специально подготовленным ответственным медицинским сотрудником.

Взятие крови проводится **утром, натощак** (через 2 часа после кормления для грудных детей), если ребенку требуется переливание крови, предпочтительно провести забор крови до переливания либо через 48 часов после переливания.

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

На бланк записывают следующие сведения о ребенке:

- территория;
- наименование лечебного учреждения и отделения;
- фамилия, имя, отчество ребенка;
- дата рождения ребенка;
- дата взятия крови ребенка;

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

Надписи на бланке должны быть выполнены шариковой ручкой четко и разборчиво. Надпись не должна затрагивать пятен крови.

Техника забора капиллярной крови:

- протрите область пункции стерильной салфеткой, смоченной 70% спиртом. Высушите сухой стерильной салфеткой (во избежание гемолиза крови);
- автоматическим одноразовым скарификатором (гильотинного типа) проведите пункцию кожи. Первую каплю после рассечения кожи удалите сухой стерильной салфеткой;
- 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;
- 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 прокалывание. От качества забора крови зависит точность и достоверность исследования!

Образец крови высушивается в горизонтальном положении на сухой чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 2 часов, без применения дополнительной тепловой обработки и избегая попадания прямых солнечных лучей. Не допускайте соприкосновения бланков между собой во время сушки.

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

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

Тест-бланки доставляют для проведения исследований в ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» (ул. Флотская, д.52) курьером в термоконтейнере с соблюдением температурного режима (+2° – +8°С).

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

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

Результат обследования сообщается лечащему врачу по телефону и в электронном виде/факсом в направившее ЛПУ в соответствии с утвержденной формой (приложение №4).

В ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» детям осуществляется медико-генетическое консультирование с проведением дополнительных молекулярно-генетических или биохимических исследований в зависимости от нозологии. Исследования проводятся на базе действующих лабораторий ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка». По результатам полученных анализов и дополнительных исследований ставится окончательный диагноз и назначается лечение. При необходимости медико-генетическое консультирование проводится в режиме телемедицинских консультаций.

По направлению ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери ребёнка» ребёнок, нуждающийся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза наследственного заболевания, госпитализируется в ГБУЗ СО «Областная детская клиническая больница №1».

При необходимости установления окончательного диагноза в связи с нетипичностью течения заболевания, отсутствии 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.

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 организации лекарственного обеспечения и фармацевтической деятельности Министерства здравоохранения Свердловской области, лечение проводится за счет средств областного бюджета.

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

**Форма бланка для направления на лабораторное исследование методом
тандемной масс-спектрометрии**

направляющее учреждение, отделение

НАПРАВЛЕНИЕ

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

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

**Форма бланка результата исследования методом tandemной масс-
спектрометрии**

ГБУЗ СО «Клинико-Диагностический Центр «Охрана Здоровья Матери и Ребенка»
Екатеринбург, ул. Флотская, 52
Лаборатория неонатального скрининга
Тел. 374-31-10

Ф.И.О.

Дата рождения

Дата взятия крови

Диагноз

Врач

*Биологический материал (кровь) пациента был исследован методом tandemной масс-
спектрометрии*

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По результатам исследования данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты β -окисления жирных кислот не выявлено.

___/___/___

Зав ЛНС _____

Врач ЛНС _____