**О проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на территории Иркутской области, В ОГБУЗ ИГПЦ им. М.С.Малиновского**

Неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг включают массовое (безотборное) обследование новорожденных Иркутской области на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей.

Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе проведение НС и РНС осуществляется в медицинских организациях, подведомственных министерству здравоохранения Иркутской области (далее - медицинские организации), и федеральных медицинских организациях, имеющих лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и лабораторной генетике.

НС в Иркутской области в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее - приказ № 274н) проводится в ГБУЗ Иркутской ордена «Знак Почета» областной клинической больнице (медико-генетическая консультация областного перинатального центра) (вторая группа в соответствии приказом № 274н)

В обеспечении проведения РНС в Иркутской области в соответствии с приказом № 274н участвуют следующие медицинские организации:

* ГБУЗ Иркутская ордена «Знак Почета» областная клиническая больница (медико-генетическая консультация областного перинатального центра) (вторая группа в соответствии приказом № 274н);
* ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск) (ЗА группа в соответствии приказом № 274н);
* ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (г.Москва) (ЗБ группа в соответствии приказом № 274н).
1. НС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания:
* фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия — Е70.0 по МКБ-10);
* врожденный гипотиреоз (врожденный гипотиреоз с диффузным зобом - ЕОЗ.О по МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба - Е03.1 по МКБ-10; дисгормональный зоб - Е07.1 по МКБ-10; другие уточненные болезни щитовидной железы - Е07.8 по МКБ-10);
* муковисцидоз (кистозный фиброз с легочными проявлениями - Е84.0 по МКБ-10; кистозный фиброз с кишечными проявлениями - Е84.1 по МКБ-10; кистозный фиброз с другими проявлениями - Е84.8 по МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный - Е84.9 по МКБ-10);
* галактоземия (нарушение обмена галактозы - Е74.2 по МКБ-10);
* адреногенитальный синдром (врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов - Е25.0 по МКБ-10; другие адреногенитальные нарушения - Е25.8 по МКБ-10; адреногенитальное нарушение неуточненное - Е25.9 по МКБ-10).
1. РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания или группы заболеваний:
* недостаточность других уточненных витаминов группы В - Е53.8 по МКБ-10 (дефицит биотинидазы, дефицит биотин-зависимой карбоксилазы);
* недостаточность других уточненных витаминов группы В - Е53.8 по МКБ-10 (недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина);
* другие виды гиперфенилаланинемии - Е70.1 по МКБ-10 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина);
* другие виды гиперфенилаланинемии - Е70.1 по МКБ-10 (дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина);
* нарушения обмена тирозина - Е70.2 по МКБ-10 (тирозинемия);
* болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа») - Е71.0 по МКБ-10;
* другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - Е71.1 по МКБ-10 (пропионовая ацидемия);
* другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - Е71.1 по МКБ-10 (метилмалоновая метилмалонил КоА-мутазы (ацидемия метилмалоновая)
* другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью Е71.1 по МКБ-10 (метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А);
* другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - Е71.1 по МКБ-10 (метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В);
* другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - Е71.1 по МКБ-10 (метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы);
* другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - Е71.1 по МКБ-10 (метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D);
* другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - Е71.1 по МКБ-10 (метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С);
* другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - Е71.1 по МКБ-10 (изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая);
* другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - Е71.1 по МКБ-10 (З-гидрокси-З-метилглутаровая недостаточность);
* другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - Е71Л по МКБ-10 (бета-кетотиолазная недостаточность);
* нарушения обмена жирных кислот - Е71.3 по МКБ-10 (первичная карнитиновая недостаточность;
* нарушения обмена жирных кислот - Е71.3 по МКБ-10 (среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность);
* нарушения обмена жирных кислот - Е71.3 по МКБ-10 (длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD);
* нарушения обмена жирных кислот - Е71.3 по МКБ-10 (очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD);
* нарушения обмена жирных кислот - Е71.3 по МКБ-10 (недостаточность митохондриального трифункционального белка);
* нарушения обмена жирных кислот - Е71.3 по МКБ-10 (недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I);
* нарушения обмена жирных кислот - Е71.3 по МКБ-10 (недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II);
* нарушения обмена жирных кислот - Е71.3 по МКБ-10 (недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы);
* нарушения обмена серосодержащих аминокислот - Е72.1 по МКБ-10 (гомоцистинурия);
* нарушения обмена цикла мочевины - Е72.2 по МКБ-10 (цитруллинемия, тип I)

27) нарушения обмена цикла мочевины - Е72.2 по МКБ-10 (аргиназная недостаточность);

28) нарушения обмена лизина и гидроксилизина - Е72.3 по МКБ-10 (глутаровая ацидемия, тип I);

29) нарушения обмена жирных кислот - Е71.3 по МКБ-10 (глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин - чувствительная форма) - Е71.3 по МКБ-10;

30) детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) - G12.0 по МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии - G12.1 по МКБ-10;

31) первичные иммунодефициты - D80 - D84 по МКБ-10.

НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания включают следующие действия:

а) проведение каждому новорожденному скринингового исследования;

б) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

в) проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярногенетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний (далее - подтверждающая диагностика);

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

В ОГБУЗ «Иркутский городской перинатальный центр» им. М.С.Малиновского в целях проведения НС и РНС 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 согласно Правилам взятия образцов крови на тест-бланк для проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга у новорожденного (Приложении 2 к Алгоритму).

Забор крови осуществляется специально подготовленными медицинскими работниками (не менее двух человек), назначенными главным врачом медицинской организации.

Перед получением информированного добровольного согласия/отказа на проведение неонатального скрининга законный представитель ребенка должен быть ознакомлен с Памяткой для родителей новорожденных детей по проведению неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга

Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие или отказ на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

Заполненное информированное добровольное согласие/ отказ хранится в медицинской документации - истории развития новорожденного.

Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее - тест-бланк), которые выдаются медицинским организациям медико-генетической консультацией областного перинатального центра ГБУЗ Иркутской ордена «Знак Почета» областной клинической больницы (далее - ОПЦ, ГБУЗ ИОКБ соответственно).

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

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

Направления для забора образцов крови и последующего проведения НС (тест-бланки с 5 пятнами крови) и РНС (тест-бланки с 3 пятнами крови) (далее - Направления) формируются ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации, посредством медицинской информационной системы, распечатываются и прикрепляются к тест-бланкам.

Если образцы крови не были взяты у новорожденного по медицинским показаниям, данная информация должна быть указана в выписной справке, истории развития новорожденного, медицинской карте стационарного больного.

В данном случае забор крови у новорожденного осуществляется в детской поликлинике/детском поликлиническом отделении по месту жительства или стационаре, в который был переведен ребенок для оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи

При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства (детские поликлиники/ детские поликлинические отделения), или при переводе по медицинским показаниям в стационар, в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, забор крови у новорожденных для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания осуществляется в ближайшее время.

Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в медицинскую документацию ребенка: историю развития ребенка, амбулаторную карту, медицинскую карту стационарного больного

Время проведения скрининговых исследований составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков с 5 пятнами крови для проведения НС в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и поступлении тест- бланков с 3 пятнами крови для проведения РНС в ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека».

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

Информация о всех результатах проведения РНС из ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» направляется в медикогенетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, о новорожденных группы высокого риска - в течение 24 часов с момента получения результатов скрининговых исследований.

Дети из группы детей «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

Ответственным сотрудником медико-генетической консультации ОПТ! ГБУЗ ИОКБ новорожденный из группы высокого риска в течение 24 часов после получения информации о результате исследования приглашается в медикогенетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ для забора образцов крови в целях повторного исследования или забора биологического материала для проведения подтверждающей диагностики медико-генетическом центре ЗБ группы - в ФБГНУ «Медико-генетический научный центр имени Н. П. Бочкова», выполняющем функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний для Иркутской области.

Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие/ отказ на проведение повторного исследования или подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС

При наличии медицинских показаний врач-генетик медикогенетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в отделение патологии новорожденных ОПЦ ГБУЗ ИОКБ или в отделение патологии новорожденных ОГАУЗ «Городская Ивано-Матренинская детская клиническая больница», назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

После получения результатов подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых в течение 24 часов после получения результатов исследования медико-генетической консультацией ОПЦ ГБУЗ ИОКБ передаются в медицинскую организацию по месту проживания/нахождения или оказания новорожденному медицинской помощи в стационарных условиях с соответствующими рекомендациями.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ или к специалистам по профилю заболевания в консультативно-диагностический центр ГБУЗ Иркутской государственной областной детской клинической больницы (далее соответственно - КДЦ, ГБУЗ ИГОДКБ) для назначения с учетом выявленного заболевания дополнительного обследования и лечения.

При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства по согласованию с врачом- генетиком медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания дети госпитализируются:

* в отделение патологии новорожденных ОПЦ ГБУЗ ИОКБ;
* в отделение патологии новорожденных ОГАУЗ «Городская Ивано-Матренинская детская клиническая больница»;
* в профильное отделение ГБУЗ Иркутской государственной областной детской клинической больницы.

В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и главными внештатными специалистами по профилю заболевания министерства здравоохранения Иркутской области.

При наличии показаний для определения тактики лечения проводятся консультации и (или) консилиумы врачей медицинских организаций, подведомственных федеральным органам исполнительной власти, с применением телемедицинских технологий в порядке, утвержденном приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 года № 965н «Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий».

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

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

Памятка для родителей новорожденных детей по проведению неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга

Что такое неонатальный скрининг?

Неонатальный скрининг - это обследование новорожденных для раннего выявления (до развития симптомов) и лечения наследственных и врожденных заболеваний. Обследование новорожденного проводится бесплатно.

На какие заболевания проводится неонатальный скрининг?

Программа скрининга в Российской Федерации включает в себя обязательное обследование всех новорожденных. Ранее скрининг проводился на 5 наследственных заболеваний. С 01.01.2023 года проводится расширенный неонатальный скрининг дополнительно на 31 врожденное и (или) наследственное заболевание.

Наследственные болезни обмена веществ (НБО) - группа генетических заболеваний, при которых происходят нарушения в биохимических процессах и поражаются различные системы и органы. При большинстве НБО для лечения применяют диетотерапию, которую необходимо начать как можно раньше, чтобы сохранить здоровье ребенка.

Врожденный гипотиреоз - наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжелой умственной неполноценности. На сегодняшний день своевременно диагностированный гипотиреоз хорошо поддается гормональной терапии.

Адреногенитальный синдром - группа нарушений, связанных с избыточной секрецией гормонов коры надпочечников. Заболевание имеет различные формы, в особо тяжелых случаях проявляется нарушением водносолевого обмена и полиорганной недостаточностью. Полному излечению этот синдром не поддается, но его можно держать под контролем при помощи гормональной терапии.

Муковисцидоз - одно из наиболее распространенных наследственных заболеваний. Проявляется поражением легких, печени, желудочно- кишечного тракта и других систем организма. Необходимо начинать лечение как можно раньше, чтобы максимально улучшить качество и продолжительность жизни. Cпинальная мышечная атрофия - это тяжелое наследственное нервно-мышечное заболевание. Болезнь может начаться с первых месяцев жизни, проявляться постепенно нарастающей слабостью мышц и приводить к тяжелым двигательным нарушениям. В настоящее время существует терапия, которая вместе со специализированной реабилитацией может в значительной степени уменьшить проявления этого заболевания.

Первичные иммунодефициты (ПИД) - это наследственные или приобретенные заболевания иммунной системы. Дети с ПИД подвержены высокому риску развития тяжелых инфекций с первых дней жизни. Если заболевание выявлено вовремя, повышается успешность лечения, позволяющего восстановить нормальную функцию иммунной системы.

Информированное добровольное согласие родителей.

Обследование новорожденного проводится только при наличии письменного согласия родителя или законного представителя ребенка. От неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга можно отказаться, однако стоит иметь в виду, что при отказе от обследования ребенка диагноз наследственного и (или) врожденного заболевания будет поставлен несвоевременно и лечение будет начато поздно, что приведет к негативным последствиям для его здоровья.

Где, как и когда проводится взятие крови для неонатального скрининга?

Образцы крови на скрининг берут в родильном доме, перинатальном центре или в больнице, где находится новорожденный ребенок. Если роды происходят в домашних условиях, необходимо незамедлительно (на 2 сутки жизни ребенка) обратиться в детскую поликлинику по месту жительства.

При взятии крови для обследования в родильном доме ставится отметка о прохождении скрининга в выписке из истории развития ребенка. Если кровь была взята в поликлинике по месту жительства, информация об этом вносится в электронную/бумажную медицинскую карту ребенка.

Взятие образцов крови из пяточки новорожденного осуществляется на 2 специальных тест-бланка из фильтровальной бумаги в возрасте 24 - 48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного, через 3 часа после кормления.

Эта рутинная процедура взятия небольшого количества крови из пятки новорожденного практически безболезненна и никак не травмирует ребенка.

Где и как исследуют кровь?

Тест-бланки с образцами крови отправляются в лабораторию неонатального скрининга, в которой проводят специальные лабораторные тесты. Результаты анализов готовы на 5-е сутки жизни ребенка.

Как узнать результат?

Если Ваш лечащий врач не связался с Вами, это означает, что результат скринингового обследования отрицательный, то есть у ребенка не выявлено подозрения ни на одно из 36 врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Важно понимать, что наследственных заболеваний много и скрининг не позволяет исключить у ребенка все болезни.

Если у ребенка выявлены изменения при неонатальном скрининге (положительный результат) и есть подозрение на одно из исследуемых заболеваний, лечащий врач проинформирует Вас об этом по указанному в информированном согласии номеру телефона и/или адресу электронной почты. Лечащий врач объяснит, что делать дальше и даст направление на дальнейшие этапы обследования.

Всегда ли положительные результаты теста означают что ребенок болен?

Следует помнить, что положительный результат первоначального теста не всегда означает наличие болезни. При подозрении на какое-либо заболевание Вас вызовут на дальнейшее обследование - подтверждающую диагностику.

Почему важна подтверждающая диагностика, где она проводится?

Подтверждающая диагностика включает более сложные лабораторные тесты. Для этого необходимый биологический материал направляется референсный центр - ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва).

Подтверждающая диагностика важна для выбора правильной тактики лечения. По результатам подтверждающей диагностики проводится медикогенетическое консультирование и выдается заключение. Сроки проведения подтверждающей диагностики - 10 дней, но могут быть случаи, когда установления диагноза займет и больше времени. При некоторых заболеваниях лечение может быть начато до получения результатов подтверждающих тестов.

В будущем результаты подтверждающей диагностики важны для планирования беременности.

Как хранятся образцы крови ребенка?

Карточки-фильтры хранятся не менее одного года в региональной медико-генетической консультации (центре).

Где ребенок будет лечиться, если будет выявлено наследственное заболевание?

Ребенок будет наблюдаться в медико-генетической консультации и/или, в зависимости от особенностей, течения и осложнений заболевания, у соответствующего врача-специалиста.

Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге?

36 заболеваний, которые включены в программу неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, имеют достаточно эффективное лечение.

Форма информированного добровольного согласия на проведение неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга.

Информированное добровольное согласие

на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга

Я, « » г.р.,

Ф.И.О. родителя или законного представителя ребенка (печатными буквами)

зарегистрированный(ая) по адресу

Фактически проживающий(ая) по адресу:

(указывается, если не совпадает с местом регистрации)

телефон для связи

(указание телефона означает согласие на получение информации по данному каналу связи\* \*)

электронная почта для связи

(указание электронной почты означает согласие на получение информации по данному каналу связи\*\*)

настоящим подтверждаю, что

* Я даю свое информированное согласие на проведение скринингового исследования на муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, дефицит биотинидазы, галактоземию, наследственные заболевания обмена веществ, спинальную мышечную атрофию, первичные иммунодефициты (далее — скрининговое исследование)

ребенку мужского/женского пола, рожденному

(дата и время рождения)

№ медицинского свидетельства о рождении (при его наличии):

* Я даю свое согласие на получение информации от врача о скрининговом исследовании любыми из указанных выше способов, включая открытые каналы связи (телефон, электронная почта) при положительном результате теста или необходимости дополнительных исследований.
* Я получил(а) и прочитал(а) «Памятку для родителей новорожденных детей по проведению неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга» и подтверждаю, что мне понятно значение всех терминов и информации, изложенных в ней.
* Я был(а) проинформирован(а) о порядке проведения скрининговых исследований, сроках готовности результата и ограничениях скрининговых исследований.
* Я даю свое согласие на хранение образцов пятен крови и/или выделенной ДНК ребенка, полученных в ходе данного исследования, для проведения дополнительных исследований в случае необходимости.
* Я осознаю, что исследование может быть не проведено по техническим причинам (о чем я буду информирован(а)) или его результаты могут быть недостоверными вследствие ограничений методики, и я обговорил(а) с лечащим врачом все вероятные риски, которые могут быть с этим связаны.
* Я предупрежден(а) о том, что в редких случаях может потребоваться повторное взятие крови на тест-бланк и/или образца цельной крови, предоставление образца мочи для проведения повторного исследования и подтверждающей диагностики.
* Я информирован(а), что в случае высокого риска наличия заболевания у ребенка, выявленного в результате скринингового исследования, необходимо проведение дополнительных подтверждающих исследований, что потребует дополнительного обследования ребенка, а также при некоторых заболеваниях обследования родителей ребенка.
* Я даю свое согласие на предоставление результатов скринингового исследования специалистам медико-генетической службы (ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», Центра расширенного неонатального скрининга, региональной медикогенетической консультации) и/или детской поликлиники или стационара по месту рождения или пребывания ребенка, а также главным специалистам по профилю заболевания министерства здравоохранения Иркутской области, а также подтверждаю, что в случае необходимости повторного исследования или выявления высокого риска наличия заболевания, вышеуказанные специалисты смогут связаться со мной.
* Я осознаю, что при необходимости повторного взятия крови или проведения уточняющей (подтверждающей) диагностики, отказ или задержка выполнения этих процедур, возникшая по моей вине, может негативно повлиять на состояние здоровья ребенка.
* Я даю свое согласие на обработку\* \*\* \*\*\* моих персональных данных и персональных данных ребенка, включая информацию о состоянии здоровья и результатов исследования.
* Я полностью понимаю суть изложенного выше текста, не имею претензий к специалисту (медицинскому работнику) относительно доступности и объема предоставленной мне информации.
* Я имел(а) возможность обсудить со специалистом медицинской организации, где будет осуществляться забор крови, все интересующие меня вопросы о скрининговом исследовании и получил(а) удовлетворяющие меня, исчерпывающие и однозначные ответы.

\* — Я предупрежден(а) о возможных рисках, существующих при передаче информации по телефону, в том числе:

- о возможностях доступа третьих лиц к направляемой информации в процессе ее передачи, а также в результате указания неправильного номера телефона;

- существует вероятность неполучения информации по различным причинам, которые не зависят от передающего информацию (технические и другие причины).

\*\* — Я предупрежден(а) о возможных рисках, существующих при передаче информации по электронной почте, в том числе:

- о возможностях доступа третьих лиц к направляемой информации в процессе ее передачи, а также в результате указания неправильного адреса электронной почты;- существует вероятность неполучения информации по различным причинам, которые не зависят от отправителя (электронная почта переполнена, заблокирована или недоступна, настройка и правила обработки сообщений электронной почты на почтовом сервере не позволяют принимать сообщения интернет-домена отправителя, технические и другие причины).

\*\*\* — обработка персональных данных представляет собой сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновления, изменения), извлечение, передачу (распространение, предоставление доступа), использование, обезличивание, блокирование, удаление или уничтожение персональных данных.

дата подпись родителя или законного представителя ребенка фамилия, инициалы

дата подпись медицинского работника должность, фамилия, инициалы

Форма информированного отказа от проведения неонатального скрининга,

расширенного неонатального скрининга

Информированный отказ от проведения

неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга, повторного

исследования и подтверждающей диагностики

Я

(фамилия, имя, отчество — полностью)

паспорт:

выдан:

являюсь законным представителем (мать, отец, усыновитель, опекун, попечитель) ребенка:

(фамилия, имя, отчество ребенка — полностью)

(дата и время рождения ребенка)

№ медицинского свидетельства о рождении ребенка (при наличии):

Я был(а) проинформирован(а) о цели, задачах и порядке проведения скринингового исследования и подтверждающей диагностики на муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, дефицит биотинидазы, галактоземию, наследственные заболевания обмена веществ, спинальную мышечную атрофию, первичные иммунодефициты, сроках готовности результата и ограничениях скрининговых исследований.

Я имел(а) возможность обсудить со специалистом медицинской организации, где может осуществляться забор крови, все интересующие меня вопросы о скрининговом исследовании и получил(а) удовлетворившие меня, исчерпывающие и однозначные ответы.

Я прочитал(а) «Памятку для родителей новорожденных детей по проведению неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга» о скрининговом исследовании и подтверждаю, что мне понятно значение всех терминов и информации, изложенных в ней.

Я информиров(а), что при отказе от обследования ребенка диагноз наследственного и (или) врожденного заболевания будет поставлен несвоевременно и лечение будет начато поздно, что приведет к негативным последствиям для его здоровья, вплоть до неблагоприятного исхода. Мне даны разъяснения о возможных негативных последствиях в случае несвоевременной постановки диагноза.

Несмотря на полученные мной разъяснения, я отказываюсь от:

неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга, при необходимости - повторного исследования, подтверждающей диагностики (необходимое подчеркнуть)

ребенку:

(фамилия, имя, отчество ребенка — полностью, дата рождения)

Подписывая данный документ своей подписью, я удостоверяю, что принятое мной решение является добровольным, текст информированного отказа мной прочитан, и на все возникшие у меня вопросы я получил(а) ответы.

дата подпись родителя или законного представителя ребенка фамилия, инициалы

Отказ подписан в присутствии врача

(фамилия, имя, отчество — полностью)

дата

подпись врача

фамилия, инициалы