

"Скрининг ұйымдастыру бекіту туралы ұйымдастыру ережесін бекіту туралы"

Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2010 жылғы 9 қыркүйектегі № 704 бұйрығына өзгеріс енгізу туралы

Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2017 жылғы 31 тамыздағы № 669 бұйрығы. Қазақстан Республикасының Әділет министрлігінде 2017 жылғы 6 қазанда № 15856 болып тіркелді

"Кемтар балаларды әлеуметтік және медициналық-педагогикалық түзеу арқылы қолдау туралы" Қазақстан Республикасының Заңы 5-бабының 1) тармақшасына сәйкес **БҰЙЫРАМЫН:**

1. "Скрининг ұйымдастыру бекіту туралы ұйымдастыру ережесін бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2010 жылғы 9 қыркүйектегі № 704 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 6490 болып тіркелген, "Егемен Қазақстан" газетінде 2010 жылғы 30 қарашадағы № 506-512 (26355) жарияланған) мынадай өзгеріс енгізілсін:

көрсетілген бұйрықпен бекітілген Скрининг ұйымдастыру ережесі осы бұйрыққа қосымшаға сәйкес жаңа редакцияда жазылсын.

2. Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің Медициналық көмекті ұйымдастыру департаменті заңнамада белгіленген тәртіппен:

1) осы бұйрықты Қазақстан Республикасы Әділет министрлігінде мемлекеттік тіркеуді;

2) осы бұйрықты Қазақстан Республикасы Әділет министрлігінде мемлекеттік тіркелгеннен кейін күнтізбелік он күн ішінде оның көшірмелерін мемлекеттік және орыс тілдерінде бір данада ресми жариялауға және Қазақстан Республикасының нормативтік құқықтық актілерінің эталондық бақылау банкіне қосу үшін "Республикалық құқықтық ақпарат орталығы" шаруашылық жүргізу құқығындағы республикалық мемлекеттік кәсіпорнына жіберуді;

3) осы бұйрықты Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің интернет-ресурсында орналастыруды;

4) осы бұйрықты Қазақстан Республикасы Әділет министрлігінде мемлекеттік тіркегеннен кейін он жұмыс күні ішінде Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің Заң қызметі департаментіне осы тармақтың 1), 2) және 3) тармақшаларымен көзделген іс-шаралардың орындалуы туралы мәліметтерді ұсынуды қамтамасыз етсін.

3. Осы бұйрықтың орындалуын бақылау Қазақстан Республикасының Денсаулық сақтау вице-министрі Л.М. Ақтаеваға жүктелсін.

4. Осы бұйрық алғашқы ресми жарияланған күнінен кейін күнтізбелік он күн өткен соң қолданысқа енгізіледі.

Қазақстан Республикасының
Денсаулық сақтау министрі

Е. Біртанов

"КЕЛІСІЛГЕН"

Қазақстан Республикасы
Ұлттық экономика министрлігінің
Статистика комитетінің төрағасы
Н. Айдапкелов
2017 жылғы 4 қыркүйек

Қазақстан Республикасы
Денсаулық сақтау министрінің
2017 жылғы 31 тамыздағы
№ 669 бұйрығына
қосымша
Қазақстан Республикасы
Денсаулық сақтау министрінің
2010 жылғы 9 қыркүйектегі
№ 704 бұйрығымен
бекітілген

Скринингті ұйымдастыру қағидалары

1-тарау. Жалпы ережелер

1. Осы Скринингті ұйымдастыру қағидалары (бұдан әрі – Қағидалар) "Кемтар балаларды әлеуметтік және медициналық-педагогикалық түзеу арқылы қолдау туралы" 2002 жылғы 11 шілдедегі Қазақстан Республикасының Заңы 5-бабының 1) тармақшасына сәйкес әзірленді және балалардағы туа біткен және тұқым қуалайтын аурулардың босанғанға дейін диагностикасын, профилактикасын жетілдіру, Қазақстан Республикасында балалар сырқаттанушылығы мен мүгедектігін төмендету мақсатында пренаталдық скрининг, неонаталдық скрининг, жаңа туған нәрестелер мен ерте жастағы балалардың аудиологиялық скринингті, ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингін, шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингін ұйымдастыру тәртібін айқындайды.

2. Осы Қағидалар меншік нысанына қарамастан скрининг жүргізуді жүзеге асыратын медициналық ұйымдарға қолданылады.

3. Осы Қағидаларда пайдаланылатын негізгі ұғымдар:

- 1) уәкілетті орган – Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігі;
- 2) бірінші триместрдің аналық сарысу маркерлерінің талдауы – ұрықта хромосомалық патологиялардың - Дауна синдромының, Эдвардс синдромының, Патау синдромының, Тернер синдромының даму қаупін анықтау үшін ана қанын зерттеу;

3) жаңа туған нәрестелер мен ерте жастағы балалардың (үш жасқа дейін) аудиологиялық скринингі – субъективтік және объективтік аудиологиялық тесттердің көмегімен тежеліп туындаған отоакустикалық эмиссияның (бұдан әрі - ТТООАЭ) тіркеу жүйелері пайдаланылатын жаппай стандартталған зерттеп-қарау;

4) бірінші триместрдің құрамдастырылған тесті – хромосомалық патологияның ультрадыбыстық маркерлерін өлшеуге негізделген ұрықтың хромосомалық патологиясының жекелеген генетикалық қаупін есептеу және бірінші триместрдің аналық сарысу маркерлерін (бұдан әрі – АСМ) айқындау;

5) генетикалық диагноз – туа біткен және тұқым қуалаушылық аурулардың туындау себебі мен типі туралы дәрігерлік қорытынды;

6) инвазивті пренаталдық диагностика (бұдан әрі – ИПД) –цитогенетикалық, молекулалық-цитогенетикалық немесе молекулалық-генетикалық талдау үшін ұрық тектес материалды алу арқылы жатыршілік тесу арқылы жүзеге асырылатын ұрықтың хромосомалық және моногендік патологиясын диагностикалау әдістері;

7) неонаталдық скрининг – жаңа туған нәрестелерді зат алмасудың тұқым қуалаушылық ауруларына, оларды ерте анықтау және емдеу мақсатында жаппай кешенді стандартталған зерттеп-қарау;

8) шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингі - декреттелген мерзімде шала туған нәрестелерде ретинопатияның дамуы бойынша (бұдан әрі – РД) қауіп тобындағы жаңа туған нәрестелердің көзінің түбін стандартталған зерттеп-қарау;

9) пренаталдық скрининг – жатыршілік ұрықтың кейіннен генетикалық диагнозы нақтыланған, хромосомалық патологиясы мен дамуының туа біткен кемістігі (бұдан әрі – ДТК) бойынша қауіп топтарын анықтау мақсатында жүкті әйелдерді жаппай кешенді зерттеп-қарау;

10) пренаталдық консилиум – жатыршілік ұрықтың генетикалық диагнозын нақтылау, жаңа туған нәрестенің дамуы мен одан арғы өмір тіршілігін болжамдау, жүктілікті зерттеп-қарау тәсілдерін, босану мерзімі мен орнын анықтау үшін бейінді мамандардың жүкті әйелге консультациясы;

11) психофизикалық даму скринингі – психофизикалық дамуының тежелу қаупі бар балалар тобын анықтау, диагностиканы ұйымдастыру және оларды түзеу-дамыту көмегін көрсету үшін психологиялық-медициналық-педагогикалық консультацияларға (бұдан әрі – ПМПК) жіберу мақсатында үш жасқа дейінгі кезеңде балаларды жаппай мамандандырылған зерттеп-қарау.

2-тарау. Пренаталдық скринингті ұйымдастыру

4. Пренаталдық скрининг ауыр өлімге әкелетін, генетикалық бұзылуларымен емдеуге және түзетуге келмейтін балалардың тууының алдын алу үшін жатыршілік

ұрықтың хромосомалық патологиясы мен ТДК ерте анықтау мен диагностикалауға бағытталған.

5. Пренаталдық скрининг жүкті әйелдердің жаппай ультрадыбыстық скринингінен, бірінші триместрдің құрамдастырылған тесті үшін АСМ талдауынан, медициналық-генетикалық консультациядан, ұрықтың хромосомалық және көпгенділік патологиясының ИПД жүргізуден, ұрықтың хромосомдық және моногендік патологиясынан, пренаталдық консилиум өткізуден, пренаталдық скрининг тиімділігінің мониторингінен, ДТК және хромосомалық патологиясы бар балалардың туу жағдайы бойынша есепті деректерді ұсынудан тұрады.

6. Пренаталдық скринингтің тиімділігін арттыру үшін үш деңгей бойынша жүкті әйелдерді зерттеп-қарау жүргізіледі:

1) пренаталдық скринингтің бірінші деңгейін жүкті әйелдерге амбулаториялық-емханалық көмек көрсететін медициналық-санитариялық алғашқы көмек ұйымдары (бұдан әрі – МСАК) жүргізеді;

2) пренаталдық скринингтің екінші деңгейін босандыру ұйымдары (перинаталдық орталықтар, перзентханалар, босандыру бөлімшелері) және МСАК жүргізеді;

3) пренаталдық скринингтің үшінші деңгейін перинаталдық көмектің республикалық деңгейдегі босандыру ұйымдары жүргізеді.

7. Пренаталдық скринингтің бірінші деңгейлі іс-шаралары мыналарды қамтиды:

1) анамнезді жинау;

2) жүктіліктің белгілі бір мерзімінде бірінші, екінші және үшінші триместрінің ұрықтың ультрадыбыстық скринингін жүргізуді қамтамасыз ету;

3) бірінші триместрдің АСМ қанын талдауға жолдама беру;

4) туа біткен және тұқым қуалаушылық патологиясы бойынша "қауіп" топтарын қалыптастыру және осы топты пренаталдық скринингтің екінші деңгейіне жіберу.

8. Пренаталдық скринингтің бірінші деңгейінде "Акушерия және гинекология" немесе "Жалпы дәрігерлік практика (отбасы медицинасы)" мамандықтары бойынша дәрігер жүкті әйелдердің бірінші қабылдауында:

1) анамнезді жинауды, туа біткен және тұқым қуалаушылық патологиясы бойынша "қауіп" топтарын қалыптастыруды жүргізеді. "Қауіп" тобы анықталған жүкті әйелдер тікелей "Медициналық генетика" (ультра дыбыстық скринингсіз және АСМ талдаусыз) мамандығы бойынша дәрігерге мынадай көрсетілімдер бойынша жіберіледі: 37 жаста және одан жоғары жастағы жүкті әйелдер, анамнезде генетикалық көрсетілімдер бойынша жүктілікті ұзу жағдайларының және/немесе ТДК немесе хромосомалық патологиясы бар бала туу жағдайларының болуы, анамнезде моногенді тұқым қуалаушылық аурулары бар бала туу жағдайларының болуы (немесе туыстарында болуы), отбасында хромосомалық немесе гендік мутация тасымалдаушының болуы, ауыр акушериялық анамнез (өлі туған нәресте, баланы күні толғанға дейін көтермеуі және басқалар);

2) жүктіліктің бірінші, екінші және үшінші триместрлерінде ультрадыбыстық скринингке жолдайды;

3) жүктіліктің бірінші триместрінде АСМ талдауы үшін жүкті әйелдерді қан тапсыруға жібереді және пренаталдық скринингтің екінші деңгейіне жеткізуді ұйымдастырады.

9. Пренаталдық скринингтің бірінші деңгейінде "Акушерия және гинекология" немесе "Жалпы дәрігерлік практика" мамандықтары бойынша дәрігер пренаталдық скрининг нәтижелерімен жүкті әйел қайта келген кезде мынадай өлшемшарттар бойынша "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігерге консультацияға жібереді:

1) жүктіліктің бірінші, екінші және үшінші триместрлерінде ультрадыбыстық скрининг жүргізу кезінде хромосомалық патологияның ультрадыбыстық маркерлерін анықтауға және (немесе) ұрықтың дамуының анатомиялық аномалиясын анықтауға;

2) ұрықтың хромосомалық патологиясының жеке генетикалық қаупі бірінші триместрдің АСМ талдауын жүргізгеннен кейін 1:150 және одан жоғары болса.

10. Пренаталдық скринингтің бірінші деңгейінде бірінші триместрдің аралас тесті кезінде АСМ талдауы үшін жүкті әйелдерден қан алу жүргізіледі:

1) соңғы менструациядан кейін жүктіліктің бірінші күнінен бастап 10 апта 0 күннен бастап 13 апта 6 күнге дейінгі мерзімде жүргізіледі;

2) қан алу күніне барынша жақындатылған бірінші триместрдің ультрадыбыстық скринингінен кейін жүргізіледі (АСМ талдау тапсырғанға дейін 1-3 күннен кешіктірмей).

11. осы Қағидаларға 1-қосымшаға № 1 Алгоритмге сәйкес жүкті әйелдердің қанының үлгісін алу, таңбалау және жеткізу алгоритмі бойынша жүзеге асырылады.

12. Жүкті әйелдердің қанының сарысуы немесе қанның құрғақ дағы пренаталдық скринингтің бірінші деңгейінің медициналық ұйымдары пренаталдық скринингтің екінші деңгейіне қан алынғаннан кейін 36 сағаттан кешіктірілмей жіберіледі.

13. Пренаталдық скринингтің бірінші деңгейінде жүкті әйелдерді зерттеп-қарау үш реттік ультрадыбыстық скринингті қамтиды, оның нәтижелерін "Сәулелі диагностика" мамандығы бойынша дәрігер (пренаталдық ультрадыбыстық диагностика) жүктіліктің мына мерзімдерінде:

1) жүктіліктің 10 аптасынан бастап 13 апта 6 күнге дейінгі аралыққа;

2) жүктіліктің 18 аптасынан бастап 20 апта 6 күнге дейінгі аралыққа;

3) жүктіліктің 30 аптасынан бастап 32 апта 6 күнге дейінгі аралыққа бекітілген нысандарға толтырады (Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің міндетін атқарушының 2010 жылғы 23 қарашадағы № 907 бұйрығымен бекітілген 20-қосымшаның (бұдан әрі - № 907 бұйрық) № 025/е нысанының амбулаториялық

пациенттің медициналық карталарына ("Жүктіліктің 1-триместрінде ультрадыбыстық зерттеу хаттамасы" және "Жүктіліктің 2 және 3-триместрінде ультрадыбыстық зерттеу хаттамасы" қосымша парақтары).

Пренаталдық скринингтің бірінші деңгейінде ультрадыбыстық скринингті жүргізу кезінде хромосомалық патологияның ультрадыбыстық маркерлері және (немесе) ТДК анықталған кезде жүкті әйел ұрыққа мамандандырылған ультрадыбыстық скрининг жүргізу үшін пренаталдық скринингтің екінші деңгейіне жіберіледі.

14. Бірінші, екінші, үшінші триместрлердің ультрадыбыстық скринингінен өту және оның нәтижелері мен бірінші триместрдің АСМ талдауы туралы ақпаратты "Акушерия және гинекология" немесе "Жалпы дәрігерлік практика (отбасы медицинасы)" мамандығы бойынша дәрігер "Жүкті әйелдердің және фертильді жастағы әйелдердің тіркелімі" жүйесіне енгізеді.

15. Пренаталдық скринингтің екінші деңгейін босандыру ұйымдары "Медициналық генетика", "Ультрадыбыстық диагностика" және "Зертханалық диагностика" кіші түрлері бойынша медициналық қызметке лицензиясы болған кезде МСАК жүргізеді.

16. Екінші деңгейде пренаталдық скринингтің іс-шаралары:

1) туа біткен және тұқым қуалаушылық аурулары бар балаларды туудың жоғары "қаупі" топтарының жүкті әйелдеріне медициналық-генетикалық консультацияны;

2) сараптама класының ультрадыбыстық зерттеу жүргізуді;

3) бірінші триместрдің аралас тесті үшін "Зертханалық диагностиканы жүзеге асыратын денсаулық сақтау ұйымдарының және (немесе) осы ұйымдардың құрылымдық бөлімшелерінің қызметі туралы ережені, сондай-ақ олар жүргізетін зерттеулердің көлемі мен түрлерін бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау және әлеуметтік даму министрінің 2015 жылғы 28 қыркүйектегі № 758 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 12207 болып тіркелген) (бұдан әрі - № 758 бұйрық) сәйкес АСМ талдауын;

4) көрсетілімдер бойынша ИПД жүргізуді;

5) ұрықтың материалына цитогенетикалық және (немесе) молекулярлық-цитогенетикалық зерттеу жүргізуді;

6) пренаталдық консилиум жүргізуді;

7) есепке алу және есептілік нысандарын толтыруды;

8) осы Қағидаларға 2-қосымшаға сәйкес (бұдан әрі - № 2 Алгоритм) пренаталдық және неонаталдық скринингті жүргізу туралы ақпаратты ұсыну алгоритміне сәйкес "Жүкті әйелдердің және фертильді жастағы әйелдердің тіркелімі" жүйесінің шығыс нысандарының деректерінің негізінде тиімді пренаталдық скрининг мониторингін жүргізуді қамтиды.

17) Пренаталдық скринингтің екінші деңгейінде бірінші триместрдің аралас тесті үшін АСМ талдауын пренаталдық скрининг мамандары жоғары флюорасцентті

белгілеу, электрохемилюминисценция және жеке генетикалық қауіпті есептеудің бағдарламалық қамтамасыз ету әдістерімен талдауыштарда жүргізеді.

18) Аналары АСМ талдауын өткен хромосомалық патологиялары бар балалар туған кезде пренаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымдары № 907 бұйрықпен бекітілген 6-қосымшаның № 201/е нысанының "Биохимиялық генетикалық скринингке қанды жолдау" қосымша парағының көшірмесімен және № 758 бұйрыққа сәйкес зертхана аралық салыстырмалы талдау жүргізу үшін және осы Қағидаларға 2-қосымшаға сәйкес пренаталдық және неонаталдық скринингті жүргізу туралы ақпаратты ұсыну алгоритміне сәйкес қан сарысуын және (немесе) қанның құрғақ дағын жеткізеді және пренаталдық скринингтің үшінші деңгейіне талдау нәтижелерімен қайта жеткізеді.

19. Бірінші триместрдің аралас тесті кезінде жеке генетикалық қауіпті есептеу:

1) ультрадыбыстық меркерлерді өлшеуге (мойын айналасының қалыңдығы, мұрын шеміршегінің ұзындығы);

2) шындыққа қатысты (популяциялық айырмашылық, салмағы және анасының этникалық тиістілігі, темекі шегу, қант диабетінің болуы, қосалқы ұрпақты болу технологияларын қабылдау) көлемдердің ең үлкен мөлшерін пайдалана отырып, АСМ талдауына негізделген (жүктілікке байланысты плазмалық А протеині (РАРР-А) мен хориондық гонадотропиннің еркін b-бірлігі (b-ХГЖ));

20. Пренаталдық скринингтің екінші деңгейінде бірінші триместрдің аралас тестін жүргізу кезінде және жүкті әйелде 1:150 және жоғары жекелеген генетикалық қауіп анықталған кезде ИПД жүргізу туралы мәселені шешу үшін "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясы тағайындалады.

21. Пренаталдық скринингтің екінші деңгейінде "Сәулелі диагностика" мамандығы бойынша дәрігер (пренаталдық ультрадыбыстық диагностика) мынадай жүктілік мерзімдерінде:

1) ұрықтың анатомиясын кеңейтіп бағалау үшін 10 аптадан бастап 13 апта 6 күнге дейін; вена түтіктерін және трикуспидальді қалқаншаның доплерографиясы, жатыр мойнының ішкі аңқасының сипатымен цервикалды каналының транс қынаптық эхографиясы (көрсетілімдер бойынша);

2) эхографияның 3D және 4D режимін қолданумен ұрықтың анатомиясын кеңейтіп бағалау үшін 18 аптадан бастап 20 апта 6 күнге дейін, кеңейтілген плацентография және амиография, жатыр мойнының ішкі аңқасын сипаттаумен цервикалды каналдың трансқынаптық эхографиясы (көрсетілімдер бойынша);

3) ұрықтың анатомиясын кеңейтіп бағалау үшін 30 аптадан бастап 32 апта 6 күнге дейін эхографияның 3D және 4D режимін, кеңейтілген плацентография мен амниографияны қолданумен пренаталдық скринингтің екінші деңгейінде эхографияның 3D және 4D режимімен эксперт класстың ультрадыбыстық аппараттарында ұрықтың ультрадыбыстық зерттеуін, Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің

міндетін атқарушының 2010 жылғы 23 қарашадағы № 907 бұйрығымен бекітілген 20-қосымшаның (бұдан әрі - № 907 бұйрық) № 025/е нысанының амбулаториялық пациенттің медициналық карталарына "Жүктіліктің 1-триместрінде ультрадыбыстық зерттеу хаттамасы" және "Жүктіліктің 2 және 3-триместрінде ультрадыбыстық зерттеу хаттамасы" қосымша парақтары бойынша доплерометрия жүргізеді.

22. "Сәулелік диагностика" мамандығы бойынша дәрігер пренаталдық скринингтің екінші деңгейі (пренаталдық ультрадыбыстық диагностика) ұрықтың хромосомалық патологиясының және ДТК бұрын анықталған ультрадыбыстық маркерлері анықталған немесе расталған кезде жүкті әйелді "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігерге консультацияға жібереді.

23. Пренаталдық скринингтің екінші деңгейінде "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер осы жүкті әйелдің; анамнезін, бірінші триместрдің аралас тестінің нәтижелерін, ультрадыбыстық скринингтің деректерін, жүкті әйелдің қосымша зерттеп-қарау нәтижелерін талдағаннан кейін жүктіліктің 21-22 аптасынан кешіктірмей жоғары "қауіптегі" топтың жүкті әйелдеріне ИПД жүргізу және (немесе) пренаталдық консилиум жүргізу туралы мәселені шешеді.

24. ИПД жүргізуге қойылатын талаптар:

1) ИПД амбулаториялық және (немесе) пренаталдық скринингтің екінші және (немесе) үшінші деңгейлеріндегі стационар жағдайында пренаталдық инвазивті әдіс бойынша оқудан өткен "Акушерия және гинекология" мамандығы бойынша дәрігердің және "Сәулелік диагностика" (пренаталдық ультрадыбыстық диагностика) мамандығы бойынша дәрігердің манипуляциялық кабинеті болған кезде жүргізіледі:

жүктіліктің 10 аптасынан бастап 14 аптаға дейінгі мерзімде – хорион түгінің биопсиясы;

жүктіліктің 14 аптасынан бастап 18 аптаға дейінгі мерзімде – плацентоцентез;

жүктіліктің 16 аптасынан бастап 20 аптаға дейінгі мерзімде – амниоцентез;

жүктіліктің 20 аптасынан бастап – кордоцентез;

2) ұрық материалын зерттеуді ұрық материалына талдау жүргізу бойынша оқудан өткен, цитогенетикалық және (немесе) молекулалық-цитогенетикалық әдістерді игерген "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігерлер жүргізеді;

3) ИПД жүргізгеннен кейін нәтижелерді беру мерзімі хорион мен плацентоцентезге және амниоцентезге биопсия әдісімен 3 күнтізбелік күн ішінде, кордоцентез кезінде 5 күнтізбелік күн ішінде, кейіннен ұрық материалының цитогенетикалық препаратын сақтау, оларды жолдаумен және олардың қорытындысымен кемінде 5 күнтізбелік күн ішінде;

4) Пренаталдық скринингтің екінші деңгейінде ИПД жүргізу мүмкін болмаған кезде, молекулярлық-цитогенетикалық диагностика қажет болған жағдайда микроделециялық синдромдарға қосымша талдауды, молекулярлық-генетикалық диагностиканы қоса алғанда, моногенді тұқым қуалаушылық аурулар жағдайында (

белгілі отбасындағы мутация жағдайы кезінде) жүкті әйел ИПД жүргізу үшін пренаталдық скринингтің үшінші деңгейіне жіберіледі.

25. ИПД жүргізу үшін көрсетілімдер:

- 1) жүкті әйелдің жасы 37 және одан жоғары;
- 2) анамнезінде ДТК немесе хромосомалық патологиясы бар бала туу жағдайларының болуы;
- 3) хромосомалық немесе гендік мутациялардың отбасылық қуалаушылығы;
- 4) ультрадыбыстық скрининг жүргізу кезінде ұрықтың дамуының анатомиялық ауытқуларын анықтау;
- 5) ультрадыбыстық скрининг жүргізу кезінде ұрықтың хромосомалық патологиясының ультрадыбыстық маркерлерін анықтау;
- 6) бірінші триместрдің құрамдастырылған тестін өткеннен кейін 1:150 және жоғары жеке генетикалық қауіп.

26. Ұрықтың хромосомдық немесе моногенді тұқым қуалаушылық аурулары анықталған кезде ИПД кейін "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер нәтижесін "Жүкті әйелдердің және фертильді жастағы әйелдердің тіркелімі" жүйесіне енгізеді.

27. Ұрықта ДТК болған кезде пренаталдық скринингтің екінші және (немесе) үшінші деңгейінің "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер жүкті әйелді жүктіліктің кез келген мерзімінде пренаталдық консилиум жүргізуге жолдайды.

28. Пренаталдық консилиум:

- 1) жатыршілік ұрықтың генетикалық диагнозын нақтылау;
- 2) ұрық пен жаңа туған нәрестенің денсаулығы мен өмірінің болжамын айқындау;
- 3) ТДК салдарын, болуы мүмкін медициналық араласу нұсқаларын, олардың салдарлары мен тиімділігін бағалай отырып ДТК емдеу мен түзетудің қолда бар заманауи әдістері туралы отбасына ақпарат ұсыну;
- 4) жүктілікті одан әрі қадағалап қарау тәсілдерін айқындау;
- 5) босандыру мерзімін, әдісі мен орнын анықтау үшін жүргізіледі.

29. Пренаталдық консилиумның қорытындысына байланысты жүкті әйел:

- 1) диагнозын патологоанатомиялық анықтаумен генетикалық көрсетілімдер бойынша жүктілікті үзуге;
- 2) босандыру мерзімі, әдісі мен орны және жаңа туған нәрестені кейіннен қадағалап қарау тактикасы туралы ұсынымдармен жүктілікті жалғастыруға жіберіледі.

30. Пренаталдық скринингтің екінші және (немесе) үшінші деңгейінің "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер пренаталдық консилиумның қорытындысын ерікті нысанда "Жүкті әйелдердің және фертильді жастағы әйелдердің тіркелімі" жүйесіне енгізеді.

31. Пренаталдық консилиумының шешімі бойынша пренаталдық скринингтің үшінші деңгейіне жүкті әйелдер:

1) туа біткен және тұқым қуалаушылық патологияның синдромалдық түрлері кезінде диагнозды жалғастыру үшін;

2) ТДК одан әрі хирургиялық түзеу мүмкіндігі жөніндегі мәселені шешу үшін;

3) микроделециялық синдромдарға қосымша талдауды қоса алғанда, цитогенетикалық, молекулярлық-цитогенетикалық немесе молекулярлық-генетикалық зерттеулерді жүргізу үшін жіберіледі.

32. Пренаталдық скринингтің екінші және (немесе) үшінші деңгейінде " Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер микроделециялық синдромдардың талдауымен ИПД жүргізуге жүкті әйелдерді:

1) ұрықтың хромосомалық патологиясының жоғары генетикалық қаупі;

2) ИПД жүргізгеннен кейін қалыпты кариотип кезінде ұрықта ТДК болуы;

3) отбасында (туыстықтың бірінші және екінші дәрежесіндегі жақын туыстары) сараланбаған ақыл-ой кемістігі бар балалардың туу жағдайлары болғанда;

4) ұрықта болуы мүмкін микроделециялық синдромдарға күдік болған кезде жібереді.

33. Пренаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымдары облыстардың, Астан, Алматы қалаларының медициналық-генетикалық консультацияларына осы "Жүкті әйелдердің және фертильді жастағы әйелдердің тіркелімі" жүйесіне сәйкес осы № 2 Алгоритмнің 1-С нысанына сәйкес жартыжылда бір рет ақпаратты жолдайды.

34. Пренаталдық скринингтің үшінші деңгейінің іс-шаралары:

1) пренаталдық скринингтің кез келген деңгейінде анықталған ұрықтың хромосомалық патологиясы мен ДТК бойынша қауіп тобындағы жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация беруді;

2) ұрыққа жоғары мамандандырылған ультрадыбыстық зерттеу жүргізуді;

3) ИПД жүргізуді;

4) микроделециялық синдромдарды талдауды қоса отырып, цитогенетикалық, молекулалық-цитогенетикалық немесе молекулярлық-генетикалық талдаулар жүргізуді ;

5) № 758 бұйрыққа және осы Қағидаларға 2-қосымшаға сәйкес пренаталдық және неонаталдық скринингті жүргізу туралы ақпаратты ұсыну алгоритміне сәйкес пренаталдық скринингтің екінші деңгейінде жүргізілген АСМ талдауының ЗАСС жүргізуді;

6) осы Қағидаларға 2-қосымшаға сәйкес № 2 Алгоритмнің 1-С нысанына сәйкес пренаталдық скринингтің тиімділігіне мониторинг және талдау жүргізуді қамтиды.

35. Пренаталдық скринингтің үшінші деңгейінде "Сәулелік диагностика" (пренаталдық ультрадыбыстық диагностика) мамандығы бойынша дәрігер ұрықтың анатомиясын кеңінен бағалау үшін жүктіліктің кез келген мерзімінде 3D және 4D эхография, доплерометрия режимінде эксперт классты ультрадыбыстық пренаталдық

диагностика аппараттарында, сондай-ақ пренаталдық скринингтің бірінші және екінші деңгейінде анықталған ТДК ультрадыбыстық верификациясын жүргізу үшін ультрадыбыстық зерттеу жүргізеді.

36. Пренаталдық скрининг пен медициналық-генетикалық көмек көрсету саласындағы медициналық көрсетілетін қызметтердің сапасын ішкі басқару жүйесін енгізу мақсатында № 2 Алгоритмге сәйкес 1-С нысан бойынша процестің индикаторлары мен пренаталдық скринингтің нәтижелері енгізіледі.

37. Облыстардың және Астана, Алматы қалаларының пренаталдық скринингтің үшінші деңгейінің медициналық ұйымдары және медициналық-генетикалық консультациялары № 2 Алгоритмге сәйкес 1-С нысан бойынша жартыжылда бір рет Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "Акушерлік, гинекология және перинатология ғылыми орталығы" ШЖҚ РМК-ге ақпаратты ұсынады.

38. Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "Акушерлік, гинекология және перинатология ғылыми орталығы" ШЖҚ РМК № 2 Алгоритмге сәйкес 1-С нысан бойынша жарты жылда бір рет жиынтық ақпаратты және Қазақстан Республикасында пренаталдық скрининг жүргізу және оның нәтижелері туралы талдамалық есепті Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің Медициналық көмекті ұйымдастыру департаментіне ұсынады.

3-тарау. Неонаталдық скринингті ұйымдастыру

39. Тұқым қуалаушылық ауруларға неонаталдық скрининг зат алмасудың тұқым қуалаушылық ауруларын ерте анықтауға, мүгедектікке әкелетін ауыр клиникалық аурулар көріністерінің дамуының алдын алуға бағытталған.

40. Зат алмасудың тұқым қуалаушылық ауруына жүргізілетін неонаталдық скрининг жаңа туған нәрестелерге фенилкетонурияға жаппай зерттеп-қараудан (бұдан әрі – ФКУ) және туа біткен гипотироздан, фенилаланин және тиреотроптық гормонның деңгейін анықтауға қанды талдаудан (бұдан әрі – ТТГ), ФКУ жанынан молекулярлық-генетикалық талдауды, медициналық-генетикалық консультацияны, неонаталдық скринингтің тиімділігінің мониторингін және есеп беруді, ФКУ-мен науқастардың тіркелімін жүргізу және диспансерлеуді қоса алғанда тұқым қуалаушылық ауруларды растайтын диагностика жүргізуден тұрады.

41. Жаңа туған нәрестелерді зерттеп-қараудың неонаталдық скринингінің тиімділігін арттыру үш деңгей бойынша жүргізіледі:

1) неонаталдық скринингтің бірінші деңгейін босандыру ұйымдары жүргізеді (перинаталдық орталықтар, перзентханалар, босандыру бөлімшелері);

2) неонаталдық скринингтің екінші деңгейін босандыру ұйымдары (перинаталдық орталықтар, перзентханалар, босандыру бөлімшелері) және "Медициналық генетика"

және "Зертханалық диагностика" кіші түрлері бойынша медициналық қызметке берілетін лицензиялар болған кезде МСАК жүргізеді;

3) үшінші деңгейді перинаталдық көмектің республикалық деңгейінің босандыру ұйымдары жүргізеді.

42. Неонаталдық скринингтің бірінші деңгейінің іс-шаралары:

1) жаңа туған нәрестелерді ФКУ және туа біткен гипотиреозға қан үлгілерін алуды және таңбалауды;

2) фенилаланин мен ТТГ деңгейін айқындауға талдау жүргізу үшін неонаталдық скринингтің екінші деңгейіне жаңа туған нәрестелердің қанының құрғақ дағын жеткізуді;

3) жаңа туған нәрестенің қанының бірінші талдауында фенилаланин және ТТГ деңгейінен бас тартылған кезде расталған диагностика үшін жаңа туған нәрестелерде қанның құрғақ дағын қайта алуды;

4) неонаталдық скринингтің екінші деңгейіне расталған диагностика үшін жаңа туған нәрестенің қайта тапсырылған қанның құрғақ дағын жеткізуді қамтиды.

43. ФКУ және туа біткен гипотиреоз жаңа туған нәрестенің қан үлгісін алу, таңбалау және неонаталдық скринингтің екінші деңгейіне жеткізу алгоритмі бойынша осы Қайғдаларға 3-қосымшаға сәйкес (бұдан әрі - № 3 Алгоритм) қан алу күнін көрсете отырып баланың шығару жазбасында тиісті белгімен жаңа туған нәресте сол уақытта қай босандыру ұйымдарында болса сол жерде жүргізіледі.

44. Расталған диагностика үшін жаңа туған нәрестеде қанның құрғақ дағының қайта алу және неонаталдық скрингтің екінші деңгейіне жеткізу № 3 Алгоритмге сәйкес жаңа туған нәрестенің қанын бірінші талдауда фенилаланин және ТТГ деңгейінен бас тартқан кезде жүргізіледі, оны неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымынан шақырту алған сәттен бастап 48 сағаттан аспайтын мерзімде жаңа туған нәресте орналасқан немесе бекітілген медициналық ұйым жүзеге асырады.

45. Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің іс-шаралары:

1) жаңа туған нәресте қанының құрғақ дағынан фенилаланин мен ТТГ-ны анықтауға бастапқы талдау жүргізуді;

2) жаңа туған нәрестенің қанының бастапқы талдауда фенилаланин мен ТТГ деңгейінен бас тартқан кезде растау диагностикасын жүргізуді;

3) медициналық-генетикалық консультацияны;

4) ФКУ-мен ауыратын науқасты зерттеп-қарау мен диспансерлеуді ұйымдастыруды ;

5) диета терапиясын есептеу және тағайындауды;

6) неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінде ФКУ-мен ауыратын науқастың молекулалық-генетикалық диагностикасы үшін биологиялық материалды (перифериялық қан, буккалдық эпителия) қан алу, таңбалау және жеткізуді;

7) фенилаланиннің, тирозиннің және басқа да масс-спектрометрия әдісімен басқа да аминқышқылының деңгейін анықтау үшін неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінде ФКУ науқастың қанның құрғақ дағын алу, таңбалау және жеткізуді;

8) ФКУ-мен ауыратын науқастың тетрагидробиоптерин кофермент терапиясына (бұдан әрі – ВН4) сезімталдығын анықтауды;

9) неонаталдық скринингтің тиімділігін мониторингтеу, есеп беру және бағалауды;

10) ФКУ-мен ауыратын науқасты емдеу тиімділігінің мониторингтеу;

11) ФКУ-мен ауыратын науқастарға емдік тамақтану мен ақуызы аз өнімдерге жылдық өтінімді құруды;

12) ФКУ-мен ауыратын науқастардың тіркелімі мен диспансерлеуді жүргізуді қамтиды.

46. Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінде № 758 бұйрыққа сәйкес осы Қағидаларға 4-қосымшаға (бұдан әрі - № 4 Алгоритм) және № 2 Алгоритмге сәйкес пренаталдық және неонаталдық скрининг жүргізу туралы ақпаратты ұсыну алгоритміне сәйкес № 907 бұйрықпен бекітілген 6-қосымшаның № 201/е нысанының " Фенилкетонурияға және туа біткен гипотирезге скринингтің нәтижесі" қосымша парағына сәйкес нәтиже беру үшін фенилаланин және ТТГ анықтауға және фенилкетонурияға және туа біткен гипотиреозға растайтын диагностикаға алгоритм бойынша жаңа туған нәрестенің қанының құрғақ дағынан бастапқы талдау жүргізіледі.

47. Фенилаланин мен гормонның ТТГ деңгейін анықтауға қанның талдауы Қазақстан Республикасы үшін бірыңғай сертификатталған: аппаратураларды, реактивтерді, калибраторларды, шығыс материалдарын, арнайы бағдарламалық камтамасыз етуді және кәсіптік құзыреттілігін жыл сайын растай отырып, неонаталдық скринингтің сертификатталған мамандарын пайдалана отырып, флюоресценттік белгілеу әдістерімен талдауыштарда орталықтандырылған неонаталдық скринингтің екінші деңгейіне жүргізіледі.

48. Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымы сапаны зертханаішілік бақылауды жүргізеді және № 758 бұйрыққа сәйкес фенилаланин мен ТТГ анықтауға қанның талдауларын сапасын сыртқы бақылау бағдарламаларына қатысады және анықталған тұқым қуалаушылықтың зат алмасу бұзылуларымен және неонаталдық скринингтің үшінші деңгейіне жалған теріс нәтижелерімен жаңа туған нәрестенің қанының құрғақ дағын жеткізуді және қайта жіберуді қоса алғанда № 2 Алгоритмге сәйкес пренаталдық және неонаталдық скрининг жүргізу туралы ақпаратты ұсыну алгоритміне сәйкес ЗАСС жүргізеді.

49. Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінде "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер ФКУ ауыратын науқастың отбасымен медициналық-генетикалық консультация жүргізеді, ФКУ диагнозын растайды және қояды, емдік тамақтандыруды және ақуызсыз (ақуызы аз) өнімдерді пайдалана отырып диета терапиясына есептеуді және тағайындауды жүргізеді, диета терапиясының

тиімділігіне мониторинг жүргізеді, осы Қағидаларға 5-қосымшаға сәйкес (№ 5 Алгоритм) ФКУ науқасының тіркелімін және диспансерлік байқауды жүргізеді.

50. Туа біткен гипотиреоз кезінде диагнозды клиникалық-биохимиялық верификациялауды, науқасты амбулаториялық емдеу мен диспансерлік қадағалауды тұрғылықты жері бойынша "Эндокринология" мамандығы бойынша дәрігер жүзеге асырады.

51. Неонаталдық скринингтің екінші деңгейіне "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер ФКУ ауыратын науқастан молекулярлық-генетикалық диагностика үшін биологиялық материалды неонаталдық скринингтің үшінші деңгейіне (перифериялық қан, буккалды эпителия) алу, таңбалау және жеткізуді ұйымдастырады.

52. Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінде "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер келесі жүктілік болған кезде ИПД жүргізу үшін расталған молекулярлық-генетикалық талдаумен ФКУ-мен ауыратын науқас баласы бар отбасын неонаталдық скринингтің үшінші деңгейіне жолдайды.

53. Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінде "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер фенилаланин, тирозин және масс-спектрометрия әдісімен басқа да амин қышқылы деңгейін айқындау үшін неонаталдық скринингтің үшінші деңгейіне ФКУ ауыратын науқас қанының құрғақ дағын алуды, таңбалау мен жеткізуді ұйымдастырады.

54. Неонаталдық скринингтің екінші және (немесе) үшінші деңгейінде "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер ФКУ терапиясының аталған түріне сезімталдығы болған жағдайда патогенетикалық емді тағайындау үшін диспансерлік есептегі ФКУ ауыратын науқастың ВН4 коферментмен терапияға сезімталдықты анықтауды ұйымдастырады және жүргізеді.

55. Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымы облыстардың және Астана, Алматы қалаларының медициналық-генетикалық консультацияларына жартыжылда бір рет ФКУ-дың барлық жағдайлары бойынша ФКУ-мен жаңада анықталған бала туралы дербес ақпаратты және осы Қағидаларға 6-қосымшаға сәйкес диспансерлік есептегі ФКУ-ы бар бала туралы дербес ақпаратты ұсынады.

56. Облыстардың және Астана, Алматы қалаларының медициналық-генетикалық консультациялары ФКУ-мен ауыратын науқастар үшін емдік тағамға және ақуызы аз өнімдерге жылдық өтінімді жасайды және облыстардың және Астана, Алматы қалаларының денсаулық сақтау басқармаларына ұсынады.

57. Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымы № 2 Алгоритмге сәйкес 1-С-нысаны бойынша жартыжылда бір рет ақпаратты ұсынады.

58. Неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінің іс-шаралары:

1) ФКУ және басқа да зат алмасудың тұқым қуалаушылық бұзылулары бар отбасына медициналық-генетикалық консультация беруді;

2) ФКУ-мен ауыратын науқастардың диета терапиясын кейіннен түзету үшін масс-спектрометрия әдісімен фенилаланин, тирозин және басқа да аминқышқылдар деңгейінің мониторингтеуді;

3) ФКУ диагнозын қойғаннан кейін 1 күнтізбелік жылдың ішінде ФКУ-мен ауыратын науқасты молекулярлық-генетикалық зерттеп-қарауды;

4) ФКУ-мен ауыратын науқастардың ВН4 коферментмен терапияға сезімталдығын айқындау және ФКУ-мен ауыратын науқастарға жүктемелік тестілеу жүргізу нәтижелерін талдауды;

5) № 2 Алгоритмге сәйкес 1-С-нысаны бойынша неонаталдық скринингтің екінші деңгейінен деректерді жинақтауды және Қазақстан Республикасының ФКУ тіркелімін жүргізуді;

6) № 758 бұйрыққа және № 2 Алгоритмге сәйкес пренаталдық және неонаталдық скринингті жүргізу туралы ақпаратты ұсыну алгоритміне сәйкес неонаталдық скринингтің екінші деңгейінде жүргізілетін фенилаланин мен ТТГ-ны анықтауға ЗАСС талдаулар жүргізуді;

7) № 2 Алгоритмге сәйкес пренаталдық және неонаталдық скринингті жүргізу туралы ақпаратты ұсыну алгоритміне сәйкес неонаталдық скринингтің мониторингін және талдауды қамтиды.

59. Неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінің медициналық ұйымы ФКУ-мен ауыратын науқас диета терапияны кейіннен түзету үшін фенилаланин, тирозин және масс-спектрометрия әдісімен басқа да аминқышқылдар деңгейінің мониторингін жүргізеді.

60. Неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінің медициналық ұйымы ФКУ диагнозы қойылғаннан кейін 1 күнтізбелік жыл ішінде ФКУ ауыратын науқасты молекулярлық-генетикалық зерттеп-қарауды және келесі жүктілік кезінде молекулярлық-генетикалық талдаумен расталған отбасына инвазиялық пренаталдық диагностика жүргізеді.

61. Неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінде "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер неонаталдық скринингтің екінші немесе үшінші деңгейлерінде жүргізілген ФКУ науқастарындағы ВН4 коферментмен терапияға сезімталдығын анықтау үшін жүктемелік тестілеу нәтижелерін талдайды.

62. Неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінің медициналық ұйымы № 758 бұйрыққа сәйкес және № 2 Алгоритмге сәйкес пренаталдық және неонаталдық скринингті жүргізу туралы ақпаратты ұсыну алгоритміне сәйкес фенилаланин мен ТТГ-ны анықтауға ЗАСС талдауларын жүргізеді.

63. Неонаталдық скрининг және медициналық-генетикалық көмек көрсету саласындағы медициналық көрсетілетін қызметтердің сапасын ішкі басқару жүйесін енгізу мақсатында № 2 Алгоритмге сәйкес 1-С нысаны бойынша индикаторлар енгізіледі.

64. Неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінің медициналық ұйымдары және облыстардың және Астана, Алматы қалаларының медициналық-генетикалық консультациялары Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "Акушерлік, гинекология және перинатология ғылыми орталығы" ШЖҚ РМК-ге № 2 Алгоритмге сәйкес 1-С нысаны бойынша жартыжылда бір рет ақпаратты ұсынады.

65. Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "Акушерлік, гинекология және перинатология ғылыми орталығы" ШЖҚ РМК № 2 Алгоритмге сәйкес 1-С нысан бойынша жиынтық ақпаратты және Қазақстан Республикасында неонаталдық скрининг жүргізу және оның нәтижелері туралы талдамалық есепті жартыжылда бір рет Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің Медициналық көмекті ұйымдастыру департаментіне ұсынады.

4-тарау. Жаңа туған нәрестелер мен ерте жастағы балалардың аудиологиялық скринингін ұйымдастыру

66. Аудиологиялық скрининг есту функциясының бұзылуларын уақтылы анықтау мақсатында жүргізіледі және барлық жаңа туған нәрестелер мен ерте жастағы балаларға жүргізіледі (үш жасқа дейін балаларды қоса алғанда).

67. Жаңа туған нәрестелер мен ерте жастағы балаларға аудиологиялық скрининг жүргізу міндеттері:

1) жаңа туған кезінен бастап балалардың есту функциясының бұзылуларын ерте анықтау;

2) есту функциясының бұзылу қаупі бар балаларды тереңдетілген зерттеп-қарау үшін сурдологиялық кабинеттерге жіберу;

3) есту функциясының бұзылу қаупі бар балаларды тереңдетілген зерттеп-қарау және түзетіп-дамыту оқыту мәселелерін шешу үшін ПМПК-ға жіберу;

4) есту функциясының бұзылуы бар балаларды емдеу, түзету, оқыту және тәрбиелеу мәселелері бойынша ата-аналарға (занды өкілдеріне немесе қорғаншыларына) консультациялық көмек көрсету;

5) есту функциясының бұзылуы бар науқастар және олардың есту функциясын протездеуге, кохлеарлық импланттауға және есту-сөйлеу оңалтуға қажеттілік туралы дерекқорды құру үшін зерттеп-қаралған балаларды есепке алу.

68. Аудиологиялық скринингті ұйымдастыру үш деңгейді қамтиды:

1) аудиологиялық скринингтің бірінші деңгейін босандыру ұйымдары (перинаталдық орталықтар, перзентханалар, босандыру бөлімшелері) жүргізеді;

2) аудиологиялық скринингтің екінші деңгейін дені сау бала кабинеттерінде МСАК ұйымдары жүргізеді;

3) аудиологиялық скринингтің үшінші деңгейін сурдологиялық кабинеттерде МСАК ұйымдары жүргізеді.

69. Аудиологиялық скринингтің бірінші деңгейінің іс-шараларына:

1) анамнезді жинау;

2) керендік пен саңыраулық бойынша қауіп факторларын анықтау;

3) тежеліп туындаған отоакустикалық эмиссияның (ТТООАЭ) тіркеу әдісімен аудиологиялық скрининг кіреді.

70. Аудиологиялық скринингтің бірінші деңгейінде "Неонатология" мамандығы бойынша дәрігер және (немесе) арнайы даярланған мейіргер анамнезді жинауды жүргізеді, осы Қағидаларға 7-қосымшаға сәйкес жаңа туған нәрестелерге және ерте жастағы балаларға керендік пен саңыраулық бойынша қауіп факторларын айқындайды (бұдан әрі - Қауіп факторларының қағидалары), осы Қағидаларға 8-қосымшаға сәйкес (№ 6 Алгоритм) ТТООАЭ теркеу әдісімен жаңа туған нәрестелер мен ерте жастағы балаларға аудиологиялық скрининг жүргізу алгоритмі бойынша өмірінің 2-3-тәулігінде жаңа туған нәрестелерге аудиологиялық скрининг жүргізеді, айрықша жағдайларда жаңа туған нәрестелердің жағдайына қарай күтудің екінші деңгейінде аудиологиялық скрининг жүргізіледі.

71. Аудиологиялық скринингтің бірінші деңгейінде "Неонатология" мамандығы бойынша дәрігер бірінші деңгейде аудиологиялық скринингтің нәтижелерін № 907 бұйрықпен бекітілген № 097/е нысаны бойынша жаңа туған нәрестенің даму сырқатнамасына және босандыру ұйымдары беретін шығару үзіндісіне енгізеді.

72. Аудиологиялық скринингтің бірінші деңгейінде "Неонатология" мамандығы бойынша дәрігер қолда бар "Өткен жоқ" аудиологиялық скринингтің нәтижесін немесе керендік пен саңыраулық бойынша қауіп факторлары бар немесе 5 тәуліктен астам реанимация және қарқынды терапия бөлімшесіндегі жаңа туған нәрестенің есту функцияларын тереңдетілген зерттеп-қарау жүргізу үшін аудиологиялық скринингтің үшінші деңгейіне жолдайды.

73. Босандыру ұйымдары жыл сайын осы Қағидаларға 9-қосымшаға сәйкес 1-Г нысаны бойынша ТТООАЭ тіркеу әдісімен жаңа туған нәрестелерге жүргізілген аудиологиялық скрининг туралы есепті облыстардың және Астана, Алматы қалаларының сурдологиялық кабинеттеріне есепті кезеңнен кейінгі айдың 10-күніне дейінгі мерзімде жолдайды.

74. Ерте жастағы балалардың аудиологиялық скринингінің екінші деңгейінің іс-шаралары мыналарды қамтиды:

1) анамнезді жинау;

2) керендік пен саңыраулық бойынша қауіп факторларын анықтау;

3) сауалнама-сұрау салуды толтыру;

4) ТТООАЭ тіркеу әдісімен аудиологиялық скрининг.

78. Ерте жастағы балалардың аудиологиялық скринингінің екінші деңгейінде Дені сау бала кабинетінің медицина қызметкері Қауіп факторларының тізбесіне сәйкес

керендік пен саңыраулық бойынша қауіп факторларын айқындайды, осы Қағидаларға 10-қосымшаға сәйкес нысан бойынша сауалнама-сұрау салу толтырады.

76. Ерте жастағы балалардың аудиологиялық скринингінің екінші деңгейінде Дені сау бала кабинетінің медицина қызметкері мынадай декреттелген мерзімдерде:

1) 1 жасқа дейінгі балаларға – тоқсан сайын;

2) 1 жастан 3 жасқа дейінгі балаларды қоса алғанда – әрбір алты ай сайын алдыңғы скринингтің нәтижелеріне қарамастан № 6 Алгоритмге сәйкес тежеліп туындаған отоакустикалық эмиссияны тіркеу әдісімен жаңа туған нәрестелердің және ерте жастағы балалардың аудиологиялық скринингін жүргізу алгоритмін қоса алғанда үш жасқа дейінгі балаларға ТТООАЭ тіркеу әдісімен аудиологиялық скрининг жүргізеді.

77. Аудиологиялық скринингтің екінші деңгейінде Дені сау бала кабинетінің медицина қызметкері және учаскелік дәрігер зерттеулердің нәтижелерін және осы Қағидаларға 11-қосымшаға сәйкес үш жасқа дейінгі балаларда есту және сөйлеуінің дамуының бұзылу белгілері бойынша тереңдетілген аудиологиялық зерттеп-қарау көрсетілімдерін салыстырады және аудиологиялық скринингтің үшінші деңгейіне жолдайды.

78. Ерте жастағы балалардың аудиологиялық скринингінің нәтижелерін учаскелік дәрігер баланың даму сырқатнамасына және № 907 бұйрықпен бекітілген № 31/е нысаны бойынша ведомстволық статистикалық есептілікке енгізеді.

79. Аудиологиялық скринингтің үшінші деңгейіне жаңа туған нәрестелерді және ерте жастағы балаларды жолдау үшін көрсетілімдер мыналар болып табылады:

1) керендік бойынша негізгі факторлардың болуы (жақын туыстарында есту функциясының бұзылуының болуы, анасының жүктілік кезінде инфекциялық және вирустық аурулары, 20 ммоль/л астам билирубинмен гипербилирубинемия, туған кездегі салмағы 1500 грамнан кем болуы, жақ-бет сүйегінің патологиясы, күнтізбелік бес күннен астам қарқынды терапия палатасында болуы);

2) бірінші және екінші деңгейлерде аудиологиялық скринингтің "Өткен жоқ" деген нәтижесі;

3) жаңа туған нәрестенің реанимация және қарқынды терапия бөлімшелерінде 5 күннен астам болуы;

4) дыбыстарға реакцияның болмауы немесе тұрақсыз болуы, тек қатты дыбыстарға ғана реакциясының болуы;

5) атын атаған кезде реакцияның болмауы немесе тұрақсыз болуы (бірде бар, бірде жоқ) не оның кешірек пайда болуы;

6) былдыр сөздердің болмауы немесе ол бір сарынды, алты айдан асқанда жаңа буындардың пайда болмауы;

7) екі жастан асқанда алғашқы сөздердің, 2 жас 6 айдан кейін бастапқы фразалардың пайда болуы;

8) айтылған сөзді дұрыс түсінбеуі;

- 9) сөзді қимылмен көрсеткен кезде түсінуі;
- 10) баланың айтылғанды жиі қайталап сұрауы;
- 10) сөйлеу патологиясының болуы;
- 11) қосымша психоневрологиялық бұзылулардың болуы.

80. МСАК ұйымдары жыл сайын осы Қағидаларға 12-қосымшаға сәйкес 2-Г нысаны бойынша облыстардың және Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларының сурдологиялық кабинеттеріне ТТОАЭ тіркеу әдісімен есепті айдан кейінгі айдың 10-күніне дейін мерзімде жүргізілген аудиологиялық скрининг туралы есепті жібереді.

81. Ерте жастағы балалардың аудиологиялық скринингінің үшінші деңгейінің іс-шаралары мыналарды қамтиды:

- 1) анамнез жинау;
- 2) отологиялық қарап-тексеру;
- 3) тимпанометрия жүргізу;
- 4) акустикалық рефлексті тіркеу;
- 5) отоакустикалық эмиссияны тіркеу;
- 6) қысқа латентті дің жасушаларларының туындаған әлеуетін тіркеу.

82. Аудиологиялық скринингтің үшінші деңгейіне "Оториноларингология (сурдология) (балалар)" мамандығы бойынша дәрігер скринингтің бірінші және екінші деңгейінен жолданған балалардың есту функциясының төмендеуін растау және оның сипаты мен дәрежесін айқындау мақсатында тереңдетілген зерттеп-қарау үшін анамнезді жинау, отологиялық қарап-тексеру, тимпанометрия жүргізу, акустикалық рефлексті, отоакустикалық эмиссияны тіркеу және қысқа латентті дің жасушаларларының туындаған әлеуетін тіркеуді жүргізеді.

83. Аудиологиялық скринингтің үшінші деңгейіне "Оториноларингология (сурдология) (балалар)" мамандығы бойынша дәрігер және учаскелік дәрігер есту функциясы бұзылған баланы оған уақтылы және адекватты медициналық көмек (консервативтік емдеу, есту аппараттарымен естуді протездеу, кохлеарлық импланттау) көрсету және есту-сөйлеуді оңалту мақсатында МСАК ұйымына және өңірлік сурдологиялық кабинетке диспансерлік есепке қояды.

84. Аудиологиялық скринингтің үшінші деңгейіне "Оториноларингология (сурдология) (балалар)" мамандығы бойынша дәрігер есту функциясы бұзылған баланы есту функциясының төмендеуімен тұқым қуалаушылық патологиясын анықтауға сараланған және синдромдық диагностика жүргізу үшін "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясына жолдайды.

85. Неонаталдық скринингтің үшінші деңгейіне "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер молекулярлық-генетикалық зерттеу үшін биологиялық материалды (перифериялық қан, буккалды эпителия) алуды және жеткізуді ұйымдастырады.

86. Аудиологиялық скринингтің үшінші деңгейіне "Оториноларингология (сурдология) (балалар)" мамандығы бойынша дәрігер және учаскелік дәрігер есту функциясы бұзылған баланы есту-сөйлеуін оңалтудың барабар жағдайын айқындау үшін аумақтық ПМПК-ға жолдайды.

87. Босандыру ұйымдарының және МСАК ұйымдарының басшылары жаңа туған нәрестелерге және ерте жастағы балаларға аудиологиялық скрининг жүргізуді ұйымдастыруды және оның сапасын бақылайды.

88. Облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларының сурдологиялық кабинеттері жыл сайын осы Қағидаларға 9-қосымшаға сәйкес 1-Г нысаны бойынша есепті айдан кейінгі айдың 20-күніне дейінгі мерзімде Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "С.Ж. Асфендияров атындағы ҚазҰМУ" ШЖҚ РМК "Ақсай" университеттік клиникасына (бұдан әрі – ҚазҰМУ) ТТООАЭ тіркеу әдісімен жаңа туған нәрестелерге жүргізілген аудиологиялық скрининг туралы есепті жолдайды.

89. Облыстардың, Астана, Алматы қалаларының сурдологиялық кабинеттері жыл сайын осы Қағидаларға 12-қосымшаға сәйкес 2-Г нысаны бойынша есепті айдан кейінгі айдың 20-күніне дейінгі мерзімде Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "С. Ж. Асфендияров атындағы ҚазҰМУ" ШЖҚ РМК "Ақсай" университеттік клиникасына (бұдан әрі – ҚазҰМУ) ТТООАЭ тіркеу әдісімен ерте жастағы балаларға жүргізілген аудиологиялық скрининг туралы есепті жолдайды.

5-тарау. Ерте жастағы балалардың психофизикалық дамуының скринингін ұйымдастыру

90. Ерте жастағы балалардың психофизикалық дамуының скринингін психофизикалық дамуының бұзылуын ерте анықтауға, ерте жастағы балаларды скринингтік аттестаттауға, балалардың көру және есту функцияларыны бағалауға бағытталған.

91. Ерте шақтағы балалардың психофизикалық дамуының скринингін мынадай үш деңгейде жүзеге асырылады:

1) бірінші деңгей босандыру ұйымдарында (перинаталдық орталықтарда, перзентханаларда, босандыру бөлімшелерінде) жүргізіледі;

2) екінші деңгей МСАК ұйымдарында жүргізіледі;

3) МСАК ұйымдарында дені сау бала кабинеті (орталығы) жағдайында жүргізіледі.

92. Психофизикалық даму скринингінің бірінші деңгейінің іс-шараларына:

1) жаңа туған нәрестені фенотипикалық қарап-тексеру;

2) есту функциясын бағалау кіреді.

93. Психофизикалық даму скринингінің бірінші деңгейіне "Неонатология" мамандығы бойынша дәрігер фенотипикалық қарап-тексеруді, ТДК айқындауды, жаңа туған нәрестеде микроаномалиясының дамуын жүргізеді.

94. Ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингінің бірінші деңгейіне "Неонатология" мамандығы бойынша дәрігер 5 және оданда көп дамуының шағын ауытқуы болған кезде "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігерінің және басқа да арнайы мамандардың көрсетілімдері бойынша консультацияны ұйымдастырады.

95. "Неонатология" мамандығы бойынша дәрігер және (немесе) арнайы оқытылған мейіргер осы Қағидаларға 4-тарауға сәйкес есту функциясына бағалау жүргізеді.

96. Ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингінің бірінші деңгейінде "Неонатология" мамандығы бойынша дәрігер № 907 бұйрықпен бекітілген № 097/е нысаны бойынша жаңа туған нәрестенің даму сырқатнамасында және босандыру ұйымдарынан берілетін шығару үзіндісінде жүргізілген зерттеп-қарау нәтижелерін белгілейді.

97. Ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингінің екінші деңгейінің іс-шаралары бойы, салмағы, басының көлемі бағалау кестесіне сәйкес баланың нерв-психикалық дамуын бағалау кіреді.

98. МСАК ұйымының учаскелік медицина қызметкері (дәрігер немесе мейіргер) психофизикалық дамуының скринингінің екінші деңгейінде баланың үйдегі бірінші патронажы кезінде (өмірінің алғашқы екі айынынан кешіктірмей) № 907 бұйрықпен бекітілген № 112/е-м, және № 112/е-д нысандарына сәйкес бала нерв-психикалық дамуына бағалау жүргізеді.

99. Ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингінің екінші деңгейінде МСАК ұйымының учаскелік медицина қызметкері (дәрігер немесе мейіргер) басының көлемінде, салмағында, бойында ұлғаю немесе азаю жағына екіден көп сигмалды ауытқу анықталған кезде тұқым қуалаушылық патологияның сараланған және синдромдық диагностикасын жүргізу үшін "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің және "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын ұйымдастырады.

100. Ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингінің үшінші деңгейінің іс-шаралары өмірінің 1 жасқа дейін және 1 жастан асқан балалардың нерв-психикалық даму шкаласы бойынша ерте жастағы балаларды аттестаттау кіреді.

101. Ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингінің үшінші деңгейінде учаскелік медицина қызметкері (дәрігер немесе мейіргер) бірінші деңгейдің психофизикалық дамуының скринингінің нәтижелеріне қарамастан дені сау бала кабинеті жағдайларында мынадай жас шамасының мерзімдерінде: 3 ай, 6 ай, 9 ай, 1 жас

, 1 жас 6 ай, 2 жас, 2 жас 6 ай және 3 жаста осы Қағидаларға 13-қосымшаға сәйкес алгоритм бойынша нерв-психикалық дамуының шкаласы бойынша балаларға аттестаттау жүргізеді.

102. Ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингінің үшінші деңгейінде учаскелік медицина қызметкері (дәрігер немесе мейіргер) шкала бойынша 1,75 балдан аспайтын психофизикалық дамуының тежелу қаупі бар балалар анықталған кезде тұқым қуалаушылық патологияның сараланған және синдромдық диагностикасын жүргізу үшін балаға "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің және "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын ұйымдастырады.

103. Ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингінің үшінші деңгейінде учаскелік медицина қызметкері (дәрігер немесе мейіргер) нерв-психикалық дамуының шкаласы бойынша аттестаттау нәтижелері бойынша психофизикалық дамуында тежелу қаупі бар балалар анықталған кезде оларды аумақтық ПМПК-ға жолдайды.

104. Ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингінің үшінші деңгейінде учаскелік медицина қызметкері (дәрігер немесе мейіргер) нерв-психикалық даму шкаласы бойынша аттестаттау нәтижелері бойынша көру бұзылысының қаупімен және осы Қағидаларға 4-тарауға сәйкес аудиологиялық скрининг нәтижелері бойынша есту функциясының бұзылу қаупімен балалар анықталған кезде көру немесе есту функцияларының бұзылуымен тұқым қуалаушылық патологиясының сараланған және синдромдық диагностика жүргізу үшін "Офтальмология (балалар)" немесе "Оториноларингология (сурдология (балалар))" мамандықтары бойынша дәрігердің "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын ұйымдастырады.

105. Ерте жастағы балалардың психофизикалық даму скринингінің екінші және үшінші деңгейінің босандыру ұйымының басшысы, МСАК ұйымының басшысы ерте шақтағы балалардың психофизикалық даму скринингін жүргізуді ұйымдастыруды және сапасын бақылайды.

106. МСАК ұйымдары жыл сайын облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларына және аумақтық ПМПК-ге осы Қағидаларға 14-қосымшаға сәйкес 1-П нысаны бойынша есепті айдан кейінгі айдың 10-күніне дейінгі мерзімде психофизикалық бұзылуы бар балалар туралы ақпарат береді.

107. Облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармалары осы Қағидаларға 15-қосымшаға сәйкес 2-П нысаны бойынша психофизикалық даму скринингімен қамтылған және аумақтық ПМПК-ге жолданған ерте жастағы балалар туралы жиынтық ақпаратты жыл сайын "Ана мен бала ұлттық ғылыми орталығы" АҚ-ға ұсынады.

6-тарау. Шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингін ұйымдастыру

108. Шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингі балаларда орны толмас соқырлықтың дамуының алдын алу үшін ШР ерте анықтауға және уақтылы емдеуге бағытталған.

109. Шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингінің міндеттері:

- 1) ШР ерте анықтау;
- 2) уақтылы офтальмологиялық көмек көрсету;
- 3) ШР мәселелері бойынша ата-аналарға (заңды өкілдеріне немесе қорғаншыларына) консультациялық көмек көрсету, офтальмологиялық скрининг жүргізу, емдеу және оналту;
- 4) шала туған нәрестелерге жүргізілетін офтальмологиялық скринингтің мониторингі және оған талдау жүргізу.

110. Офтальмологиялық скринингтің тиімділігін арттыру үшін шала туған нәрестелерді зерттеп-қарау екі деңгей бойынша жүргізіледі:

- 1) бірінші деңгейді жаңа туған нәрестелерге акушериялық және неонаталдық көмек көрсететін, соның ішінде перинаталдық көмектің республикалық деңгейде көрсетілетін босандыру ұйымдары жүргізеді (перинаталдық орталықтар, перзентханалар, босандыру бөлімшелері);
- 2) екінші деңгейді офтальмологиялық көмектің республикалық деңгейінің медициналық ұйымдары жүзеге асырады.

111. Шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингінің бірінші деңгейінің іс-шаралары мыналарды қамтиды:

- 1) ШР дамыту бойынша қауіп тобындағы шала туған нәрестелерді анықтау;
- 2) ШР дамуы бойынша қауіп тобындағы шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингін жүргізу;
- 3) ШР шала туған нәрестелерге уақтылы офтальмологиялық көмек көрсету;
- 4) осы Қағидаларға 16-қосымшаға 1-Р нысанына сәйкес ШР дамуы бойынша қауіп тобындағы шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингін жүргізу туралы ақпаратты ұсыну.

112. Шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингінің бірінші деңгейінде "Неонатология" мамандығы бойынша дәрігер ШР дамуы бойынша қауіп тобының шала туған нәрестелерді анықтайды және босандыру ұйымдарынан жаңа туған нәрестелерге шығарылғанға дейін офтальмологиялық скрининг жүргізуді ұйымдастырады.

113. Шала туған нәрестелерге офтальмологиялық скрининг жүргізуге көрсетілімдер :

- 1) туған кездегі дене салмағы 2000 грамға дейін;
- 2) туған сәттен бастап гестация мерзімі 34 аптадан аспаса;

- 3) жағдайын ауырлататын перинаталдық анамнездің болуы;
- 4) жаңа туған нәрестенің тұрақсыз клиникалық жай-күйінің болуы.

114. ШР диагностика және емдеу саласында даярланған "Офтальмология (балалар, ересектер)" мамандығы бойынша дәрігер осы Қағидаларға 17-қосымшаға сәйкес ШР дамуы бойынша қауіп тобының шала туған нәрестелерге офтальмологиялық скрининг жүргізеді және ШР шала туған нәрестелерге офтальмологиялық көмек көрсетуге көрсетілімдерді айқындайды.

115. Офтальмологиялық көмек көрсетуге абсолютті көрсетілімдер 1-типті ШР болып табылады:

- 1) артқы агрессивті ШР;
- 2) аурудың "+" белгілерімен I аймағында кез келген ШР;
- 3) I аймағында 3-дәрежесінің ШР немесе аурудың "+" белгілерісіз;
- 4) аурудың "+" белгілерімен II аймағында 2-3-дәрежесінің ШР;

116. Офтальмологиялық көмек көрсетуге салыстырмалы көрсетілімдер 2-типті ШР болып табылады:

- 1) аурудың "+" белгілерісіз II аймағында 3-дәрежесінің ШР;
- 2) аурудың "+" белгілерісіз I аймағында 1-2-дәрежесінің ШР.

116. ШР диагностикалау және емдеу саласында даярланған "Офтальмология (балалар, ересектер)" мамандығы бойынша дәрігер 48 сағаттан кешіктірмей көрсетілімдер анықталған кезде офтальмологиялық көмек көрсетуге қойылатын талаптарға босандыру ұйымдарына сәйкес келген кезде бірінші деңгейде ШР дамуы бойынша қауіп топтарының шала туған нәрестеге офтальмологиялық көмек көрсетеді.

117. ШР диагностикалау және емдеу саласында даярланған "Офтальмология (балалар, ересектер)" мамандығы бойынша дәрігер офтальмологиялық көмек көрсету үшін офтальмологиялық скринингтің екінші деңгейіне консультацияға және зерттеп-қарауға (көрсетілімдер бойынша) ШР шала туған нәрестені жолдайды.

118. Офтальмологиялық скринингтің бірінші деңгейінің босандыру ұйымының басшысы ШР дамыту бойынша қауіп тобындағы шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скрининг жүргізудің ұйымдастырылуын, сапаны және офтальмологиялық көмек көрсету үшін ШР (көрсетілімдер бойынша) шала туған нәрестелердің уақтылы жолдануын бақылайды.

119. Офтальмологиялық скринингтің бірінші деңгейінің босандыру ұйымдары Офтальмологиялық скрининг есебіне сәйкес есепті кезеңнен кейінгі айдың 5-күнінен дейінгі мерзімде ШР дамуы бойынша қауіп топтарындағы шала туған нәрестелерге жүргізілген офтальмологиялық скрининг туралы облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларына жыл сайын ақпаратты жолдайды.

120. Жаңа туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингінің екінші деңгейінің іс-шаралары мыналарды қамтиды:

1) бірінші деңгейден жолданған ШР шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингін жүргізу;

2) ШР жаңа туған нәрестелерге офтальмологиялық көмек көрсету;

3) Офтальмологиялық скрининг есебіне сәйкес ШР кезінде шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингі мен емдеу тиімділігіне мониторинг және талдау.

121. Шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингінің екінші деңгейінде "Офтальмология (балалар, ересектер)" мамандығы бойынша дәрігер бірінші деңгейден жолданған ШР шала туған нәрестелерге офтальмологиялық скрининг жүргізеді.

122. Шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингінің екінші деңгейінде "Офтальмология (балалар, ересектер)" мамандығы бойынша дәрігер ШР жаңа туған нәрестелерге офтальмологиялық көмек көрсетеді.

123. Жаңа туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингінің индикаторлары:

1) офтальмологиялық скринингтің бірінші деңгейінде офтальмологиялық скрининг жүргізілген шала туған нәрестелердің пайызы;

2) ШР кез келген дәрежесі анықталған шала туған нәрестелердің пайызы;

3) 1-типті ШР анықталған шала туған нәрестелердің пайызы;

4) емдеу жүргізуге көрсетілімдер айқындалған сәттен бастап 48 сағат ішінде офтальмологиялық көмек көрсетілген 1-типті ШР бар шала туған нәрестелердің пайызы;

5) емдеу жүргізуге көрсетілімдер айқындалған сәттен бастап 48 сағаттан кейін кешіктіріліп көрсетілген немесе көрсетілмеген офтальмологиялық көмек 1-типті ШР бар шала туған нәрестелердің пайызы болып табылады.

124. Облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармалары жыл сайын Офтальмологиялық скринингтің есебіне сәйкес есепті кезеңнен кейінгі айдың 10-күніне дейінгі мерзімде ШР дамуы бойынша қауіп тобындағы шала туған нәрестелерге жүргізілген офтальмологиялық скрининг туралы есепті Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "Құрмет Белгісі" орденді Қазақ көз аурулары ғылыми-зерттеу институтына" жолдайды.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
1-қосымша

Жүкті әйелден қан алу, таңбалау және үлгілерді жеткізу алгоритмі (№ 1 Алгоритм)

Қанды алу "Денсаулық сақтау ұйымдарының бастапқы медициналық құжаттама нысандарын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің міндетін атқарушының 2010 жылғы 23 қарашадағы № 907 бұйрығымен бекітілген 6-қосымшаның № 201/е "Биохимиялық генетикалық скринингке қан тапсыруға жолдама"

толтырылған қосымша парақ болған кезде жүргізіледі (бұдан әрі - № 907 бұйрық) (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 6697 болып тіркелген). Барлық тармақтары дұрыс және анық толтырылады.

Қан алу соңғы менструациясының бірінші күнінен бастап 11 аптадан бастап 13 апта 6 күнге дейінгі жүкті әйелдерге амбулаториялық-емханалық көмек көрсететін медициналық ұйымдарда жүргізіледі.

Қан алу аналық сарысу маркерлерінің талдауында қан алуға дейін 1-3 күн қалғанда жүкті әйелге жүргізілетін бірінші триместрдің ультрадыбыстық скринингінің деректері болған кезде жүргізіледі.

Қан алу бөлгіш гелімен бір реттік вакуумдық үлгідегі пробиркада немесе қойылуды белсендіргішпен бір реттік вакуумдық үлгідегі пробиркада ашқарынға, ол тез аққан кезде кемінде 5 мл көлемдегі гемолизден алыс отырып, антикоагуляторларды қолданбай ине арқылы жүргізіледі немесе қанның құрғақ таңбаларына қан алу кезінде аналық сары суларға талдауға қан алуға арналған фильтрлік қағазды және байланыс-белсенді ланцентті пайдалана отырып, жүргізіледі. Фильтрлік қағазбен байланыс кезінде стерильді қолғаптар пайдаланылады.

Жүкті әйелге қаны бар пробиркадағы немесе қан таңбалары бар фильтрлік қағаздағы нөмір жолдама бланктегі нөмірмен сәйкес беріледі.

Қанды алғаннан кейін пробирканы мұқият (сілкілемей) қан реагенттермен толық араласқанға дейін 6-8 рет айналдырады, қойылғанша бөлме температурасында қалдырады, одан кейін минутына 1500-2000 айналымда 10 минут центрифугалайды. Гелі бар пробиркаларды қан алғаннан кейін 2 сағаттан кешіктірмей центрифугалайды. Сарысуды жолдама бланктің нөмірімен сәйкес келетін пробирканы таңбалай отырып, тамызғымен мұқият бөледі немесе арнайы таза эппендорфқа (көлемі кемінде 1,5 мл) құяды.

Қанның құрғақ дағына қанды алу кезінде:

ортаңғы немесе кішкене саусақтың тесілген жерін 70 % этиль спиртімен сүрту, тескен жер толық құрғағанша күту;

стерильді лацент көмегімен тілік/тесік жасау керек, бірінші кішкене қанды стерильді мақтамен алып тастау керек және қанның ағуын ұлғайту үшін қолды төмен түсіру керек;

саусақты қыспай қанның үлкен тамшысы пайда болғанша күте тұру және саусаққа жапсырмай оны фильтрлік қағазды тигізу, қағазды қанның шыққан мөлшерін бір рет қабылдағанда фильтрлік қағаз әбден сіңіретіндей және ол белгіленген аумақты толық жауып, сіңіретіндей етіп басу керек;

фильтрлік қағаздың әрбір дөңгелегін сіңдіру фильтрлік қағаздағы барлық дөңгелектерді қанмен толтыратындай етіп фильтрлік қағаздың бір жағымен бір реттік салу кезінде ғана орындалады, осындай тәртіпте фильтрлік қағаздың әрбір дөңгелегін толтыру;

саусақты стерильді спиртті салфеткамен сүртіп, қан толық тоқтағанша стерильді спиртті салфеткамен басу және ұстап тұру керек.

Қанның дағы бар фильтрлік қағазды қан дағына жанасудан және жабудан аулақ бола отырып, жылу көзінен, күннің тура сәулесінен және ауа ағынынан алыста бөлме температурасында кемінде 3 сағат таза құрғақ абсорбацияланбайтын бетке көлденең орналастырып, кептіру керек.

Қанның құрғақ дақтарының үлгілерін кептіргеннен кейін пренаталдық скрининг жүргізген медициналық ұйымға (бұдан әрі – ПСМҰ) кейіннен жіберу үшін қағаз су өтпейтін және жыртылмайтын конвертке қанның құрғақ дақтарын жинап, қол тигізбей қаптау керек.

Қанның құрғақ дақтарының үлгілерін жібергенге дейін тоңазытқышта емес, құрғақ салқын жерде сақтау керек.

Пренаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымдарына № 907 бұйрықпен бекітілген 6-қосымшаның № 201/е нысанының "Биохимиялық генетикалық скринингке қан тапсыруға жолдама" толтырылған қосымша парақпен қан алғаннан кейін 36 сағат ішінде температуралық режимдерді сақтамай қанның құрғақ дақтарының үлгілері қағаз және электрондық жеткізгіште ілеспе хатпен + температурада суық элементпен термоконтейнерде қан сарысуының үлгілері жеткізіледі. Жүкті әйелдің сары суының және қанының құрғақ дағының әрбір үлгісі № 907 бұйрықпен бекітілген 6-қосымшаның № 201/е нысанының "Биохимиялық генетикалық скринингке қан тапсыруға жолдама" толтырылған қосымша парақпен сүйемелденеді.

Пренаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымдарында жүкті әйел қанының әрбір үлгісінің келген күні белгіленеді. Аналық сарысу маркерлері талдауының нәтижесін беру мерзімі жүкті әйел қанының үлгісі пренаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымдарына келген күннен кейін 3 күннен аспайды.

Қан алу мерзімдері, қағидалары, тасымалдануы, сақталуы бұзылып жүргізілген, дұрыс толтырылған жолдама бланкі жоқ сарысудың немесе қанның құрғақ дақтарының үлгілері пренаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымдарында сарысудың немесе қанның құрғақ дақтарының үлгісі келіп түскен күні жіберген медициналық ұйымға хабарлана отырып, талдау жүргізілмейді.

Пренаталдық скринингтің бірінші деңгейінің медициналық ұйымы хабарламаны алғаннан кейін дереу қан алудың барлық қағидалары мен мерзімдерін сақтай отырып, жүкті әйелден қайта қан алуды және қанның үлгісін қайта жіберуді ұйымдастырады.

Жеке генетикалық қауіп болған кезде 1:150 және одан жоғары пренаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымы бірінші триместрдің аралас тестінің нәтижесін алған күні оны жіберген пренаталдық скринингтің бірінші деңгейінің медициналық ұйымына жүкті әйелдің жоғары қауіпі туралы ақпаратты қосымша береді.

Пренаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымы температурада тоназытқыш камера жағдайында жүкті әйелдердің сарысуының үлгілерін және қанның құрғақ дақтары барліктерді босану нәтижесі туралы ақпаратты алғанға дейін 1 жыл бойы қараңғы жерде сақтайды және оларды Қазақстан Республикасы Ұлттық экономика министрінің 2015 жылғы 28 ақпандағы № 176 бұйрығымен бекітілген (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 10936 болып тіркелген) Өндіріс және тұтыну қалдықтарын жинауға, пайдалануға, қолдануға, зарарсыздандыруға, тасымалдауға, сақтауға және көмуге қойылатын санитариялық-эпидемиологиялық талаптарға сәйкес кәдеге жаратады.

Хромосомалық патологиясы бар бала туған жағдайда осы жүкті әйелдердің сарысуының және қанының құрғақ дақтарының үлгілері "Зертханалық диагностиканы жүзеге асыратын денсаулық сақтау ұйымдарының және (немесе) осы ұйымдардың құрылымдық бөлімшелерінің қызметі туралы ережені, сондай-ақ олар жүргізетін зерттеулердің көлемі мен түрлерін бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау және әлеуметтік даму министрінің 2015 жылғы 28 қыркүйектегі № 758 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 12207 болып тіркелген) және осы Қағидаларға 2-қосымшаға сәйкес пренаталдық және неонаталдық скрининг жүргізу туралы ақпаратты ұсыну алгоритміне сәйкес аналық сарысу маркерлерін талдауының зертханааралық салыстыру сынағын жүргізу үшін пренаталдық скринингтің үшінші деңгейіне жіберіледі.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
2-қосымша
Әкімшілік деректерді
жинауға арналған нысандар

Пренаталдық және неонаталдық скрининг жүргізу туралы ақпаратты ұсыну алгоритмі (№ 2 Алгоритм)

Есепті кезең 20__ жылғы _____ тоқсан

Индекс: 1-С

Кезеңділік: жартыжылда 1 рет

Мыналарды ұсынатын адамдардың тобы: пренаталдық скринингтің екінші және үшінші деңгейіндегі медициналық ұйымдар, неонаталдық скринингтің екінші және үшінші деңгейіндегі медициналық ұйымдар.

Қайда ұсынылады: Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "Акушерлік, гинекология және перинатология ғылыми орталығы" шаруашылық жүргізу құқығындағы республикалық мемлекеттік кәсіпорны (бұдан әрі – АГПҒО), Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігі.

Толтырылған күні _____

Орындаушының телефоны _____

Ұйымның мекенжайы _____

Ұйымның телефоны _____

М.О.

"Пренаталдық және неонаталдық скрининг жүргізу туралы есеп" әкімшілік деректерді жинауға арналған нысандарды толтыруға түсіндірме

1. Жалпы ережелер

1. "Пренаталдық және неонаталдық скрининг жүргізу туралы есеп" әкімшілік деректерді жинауға арналған нысандар (бұдан әрі – Нысандар) пренаталдық скринингтің екінші және үшінші деңгейіндегі пренаталдық скринингтің медициналық ұйымы, неонаталдық скринингтің екінші және үшінші деңгейіндегі неонаталдық скринингтің медициналық ұйымы келесі есепті кезеңнен кейінгі айдың 5-күніне дейін жартыжылда 1 рет АГПФО-ға ұсынылады.

2. Бұл нысандарды енгізудің негізгі міндеті пренаталдық және неонаталдық скринингті жүргізу мен тиімділігіне мониторингті жүзеге асыру болып табылады.

3. Нысандарға бірінші басшы, ал ол болмаған жағдайда оның міндетін атқарушы адам қол қояды.

2. Нысандарды толтыру бойынша түсіндірме

4. 1-кестенің 1-бағанында есепті кезеңнің соңында бірінші триместрдің аралас генетикалық скринингімен жүкті әйелдерді қамту мынадай формула бойынша есептелеп, көрсетіледі:

бірінші триместрдің аралас генетикалық скринингімен жүкті әйелдерді қамту = $C\Theta \times 100 / Ж\Theta$, мұнда:

есепті кезеңде есепке тұрған жүкті әйелдердің саны – ЖӘ;

оның ішінде бірінші триместрдің аралас генетикалық скринингінен өткен жүкті әйелдердің саны – СӨ.

нысаналы көрсеткіш кемінде 90%.

5. 1-кестенің 2-бағанында есепті кезеңнің соңында Даун, Эдвардс, Патау және Тернер синдромдары бойынша қауіп топтарына түскен бірінші триместрдің аралас генетикалық скринингтен өткен жүкті әйелдердің үлес салмағы мынадай формула бойынша есептелеп, көрсетіледі:

ұрықтың хромосомалық патологиясы бойынша жоғары қауіп тобындағы жүкті әйелдердің үлес салмағы = $C\Theta \times 100 / Ж\Theta$, мұнда:

бірінші триместрдің аралас генетикалық скринингінен өткен жүкті әйелдердің саны – ЖӘ;

оның ішінде ұрықтың хромосомалық патологиясының жеке генетикалық қаупімен жүкті әйелдердің саны 1:150 және жоғары – СӨ.

нысаналы көрсеткіш 5%-дан аспайды.

6. 1-кестенің 3-бағанында есепті кезеңнің соңында пренаталдық ультрадыбыстық скринингпен жүкті әйелдерді қамту мынадай формула бойынша есептелеп, көрсетіледі:
жүкті әйелдерді пренаталдық ультрадыбыстық скринингпен қамту = $CӨ \times 100 / ЖӘ$,
мұнда:

есепті кезеңде есепке тұрған жүкті әйелдердің саны – ЖӘ;

оның ішінде, пренаталдық ультрадыбыстық скринингтен өткен жүкті әйелдердің саны – СӨ.

нысаналы көрсеткіш кемінде 90%.

7. 1-кестенің 4-бағанында есепті кезеңнің соңында бірінші триместрдің ультрадыбыстық скринингпен жүкті әйелдерді қамту, мынадай формула бойынша есептеліп, көрсетіледі:

бірінші триместрдің ультрадыбыстық скринингпен жүкті әйелдерді қамту = $CӨ \times 100 / ЖӘ$, мұнда:

есепті кезеңде 12 аптаға дейінгі мерзімде жүктілік бойынша есеке тұрған жүкті әйелдердің саны – ЖӘ;

оның ішінде бірінші триместрдің ультрадыбыстық скринингтен өткен жүкті әйелдердің саны – СӨ.

нысаналы көрсеткіш кемінде 80%.

8. 1-кестенің 5-бағанында мынадай формула бойынша есептелген, есепті кезеңнің соңында жүргізілген барлық инвазиялық пренаталдық диагностиканың тиімділігі көрсетіледі:

инвазиялық пренаталдық диагностиканың тиімділігі = $ЖӘ \times 100 / CӨ$, мұнда:

жүргізілген инвазиялық пренаталдық диагностиканың саны – СӨ;

инвазиялық пренаталдық диагностикадан кейін анықталған хромосомдық патологияның саны – ЖӘ;

нысаналы көрсеткіш кемінде 15%.

9. 1-кестенің 6-бағанында мынадай формула бойынша есептелген, есепті кезеңнің соңында жүргізілген барлық инвазиялық пренаталдық диагностиканың арасында хорион талшықтары биопсиясының үлес салмағы көрсетіледі:

хорион талшықтары биопсиясының үлес салмағы = $ЖӘ \times 100 / CӨ$, мұнда:

жүргізілген инвазиялық пренаталдық диагностиканың саны – СӨ;

жүргізілген хорион талшықтары биопсиясының саны – ЖӘ;

нысаналы көрсеткіш кемінде 60%.

10. 1-кестенің 7-бағанында мынадай формула бойынша есептелген, есепті кезеңнің соңында ұрықтың өлімге әкелетін туа біткен даму кемістігі мен хромосомалық патологиясына пренаталдық скринингтің тиімділігі көрсетіледі:

ұрықтың өлімге әкелетін туа біткен даму кемістігі мен хромосомалық патологиясына пренаталдық скринингтің тиімділігі = $C\Theta \times 100 / Ж\Theta$, мұнда:

жүктіліктің 22 аптасына дейін пренаталды анықталған, өмірмен курабельдік емес сәйкес келмейтін ТБК (оның ішінде ұрықтың хромосомалық патологиясы) – $C\Theta$;

курабельдік емес өлімге әкелетін ТБК-мен және ұрықтың хромосомалық патологиясымен туған балалардың саны + 22 аптаға дейін пренаталдық айқындалған өлімге әкелетін ТБК мен хромосомалық патология саны – $Ж\Theta$;

нысаналы көрсеткіш кемінде 70%.

11. 2-кестенің 1-бағанында есепті кезеңнің соңында өңірде жаңа туған нәрестелердің саны көрсетіледі.

12. 2-кестенің 2-бағанында есепті кезеңнің соңында фенилкетонурияға және туа біткен гипотирезге талдаумен қамтылған жаңа туған нәрестелердің саны көрсетіледі;

13. 2-кестенің 3-бағанында есепті кезеңнің соңында облыстарда және Астана, Алматы қалаларында жаңа туған нәрестелердің санынан фенилкетонурияға және туа біткен гипотирезге талдаумен қамтылған жаңа туған нәрестелердің пайызы көрсетіледі;

14. 2-кестенің 4-бағанында есепті кезеңнің соңында фенилкетонурия кезінде жүргізілген ре-тесттердің саны көрсетіледі.

15. 2-кестенің 5-бағанында есепті кезеңнің соңында фенилкетонурияға талдаумен қамтылған жаңа туған нәрестелердің санынан фенилкетонурия кезінде жүргізілген ре-тесттердің пайызы көрсетіледі.

16. 2-кестенің 6-бағанында есепті кезеңнің соңында неонаталдық скринингте фенилкетонуриясы бар анықталған науқастардың саны көрсетіледі.

17. 2-кестенің 7-бағанында есепті кезеңнің соңында туа біткен гипотиреоз кезінде жүргізілген ре-тесттердің саны көрсетіледі.

18. 2-кестенің 8-бағанында есепті кезеңнің соңында туа біткен гипотиреозге талдаумен қамтылған жаңа туған нәрестелердің санынан туа біткен гипотиреоз кезінде жүргізілген ре-тесттердің пайызы көрсетіледі.

19. 2-кестенің 9-бағанында есепті кезеңнің соңында неонаталдық скринингте туа біткен гипотиреозбен анықталған науқастардың саны көрсетіледі.

20. 3-кестенің 1-бағанында мынадай формула бойынша есептелген, есепті кезеңнің соңында облыстарда, Астана, Алматы қалаларында жаңа туған нәрестелерді неонаталдық скринингпен қамту көрсетіледі:

жаңа туған нәрестелерді неонаталдық скринингпен қамту = $A \times 100 / B$, мұнда:

есепті кезеңде туған жаңа туған нәрестелердің саны – B ;

оның ішінде неонаталдық скринингтен өткен жаңа туған нәрестелердің саны – A .

Неонаталдық скринингпен қамтудың нысаналы көрсеткіші кемінде 90%.

21. 3-кестенің 2-бағанында мынадай формула бойынша есептелген фенилкетонурия мен туа біткен гипотиреоз диагнозын қою мерзімі көрсетіледі:

жаңа туған нәрестеге ФКУ мен туа біткен гипотиреоз диагнозын қою мерзімі = $(n_1 + n_2 + n_3 + \dots + n_n) / 21 \times n$, мұнда:

есепті кезеңде ФКУ мен туа біткен гипотиреоз анықталған науқастардың саны – n ;
жаңа туған нәрестеге ФКУ немесе туа біткен гипотиреоз диагнозы қойылған күн – $n_1, n_2, n_3, \dots, n_n$;

жаңа туған нәрестеге ФКУ мен ТГ диагнозын қою мерзімі тең немесе 1,0-ден аз.

22. 3-кестенің 3-бағанында мынадай формула бойынша есептелген фенилкетонуриямен ауыратын науқасқа ем тағайындау мерзімі көрсетіледі:

жаңа туған нәрестеге ФКУ немесе туа біткен гипотиреоз диагнозын қою мерзімі = $(n_1 + n_2 + n_3 + \dots + n_n) / 30 \times n$, мұнда:

есепті кезеңде ФКУ мен туа біткен гипотиреоз анықталған науқастардың саны – n ;

есепті кезеңде ФКУ-мен ауырған науқасты емдеу басталған күн – $n_1, n_2, n_3, \dots, n_n$;

ФКУ-мен және туа біткен гипотиреозбен ауыратын науқасқа ем тағайындау мерзімі тең немесе 1,0-ден аз.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
3-қосымша

Жаңа туған нәрестелерден фенилкетонурияға және туа біткен гипотиреозға қан алу, таңбалау және жеткізу және растау диагностикасын жүргізу алгоритмі (№ 3 Алгоритм)

Ай күні жетіп туған жаңа туған нәрестелерде қанды алу өмірінің 2-3 тәулігінде (өмірінің 25-72 сағатында) соңғы емізуден кейін 3 сағаттан кешіктірмей таңертең жүргізіледі, ал шала туған нәрестелерден ол жатқан медициналық стационарда (акушерлік немесе педиатриялық стационар) баланы шығару көшірмесінде қанды алу күні туралы тиісті белгіні қою арқылы фенилкетонурияға арналған реактивтер жиынтығы құрамына кіретін фильтрленген қағаз карточкада (бұдан әрі – бланк-тестілерде) өмірінің 7-ші немесе 14-ші күні жүргізіледі.

Жаңа туған нәрестені медициналық көрсетілімдер бойынша басқа медициналық ұйымдарға ауыстыру кезінде талдау жүргізу үшін қан үлгілерін алу осы медициналық ұйымның арнайы дайындалған медицина қызметкерлерімен жүзеге асырылады.

Жаңа туған нәрестенің құжаттарында қан алу туралы белгі болмаған жағдайда, қанды алу нәресте медициналық көрсетілімдер бойынша ауыстырылған медициналық

ұйымда жүргізіледі не алғашқы патронаждың кез келген мерзімінде тұрғылықты жері бойынша медициналық-санитариялық алғашқы көмек ұйымдарының (бұдан әрі - МСАК) даярланған МСАК медицина қызметкері жүргізеді.

Қанды алар алдында жаңа туған нәрестенің табаны ылғалды, одан кейін 70% этил спиртіне матырылған стерильді салфеткамен сүртіледі. Қан гемолизін алдын алу үшін өңделген орынды құрғақ стерильді салфеткамен сүрту қажет. Жаңа туған нәрестенің табанын тесу 2 миллиметрден (бұдан әрі - мм) кем болмайтын тереңдікте бір реттік пайдаланылатын скарификатормен жүзеге асырылады, алғашқы қан тамшысы стерильденген құрғақ тампонмен алынады.

Жаңа туған нәрестенің табанына күш түсірмей бір тест-бланкісінде 3 кем болмайтын қан дақтарын толығымен және түгелімен бір рет қанды сіңіретін перпендикулярлы тест-бланкісі қойылатын екінші қан тамшысының тамғанын күту қажет. Дақ диаметрі кемінде 12 мм. кем болмайды. Қан дақтарының түрі тест – бланкінің екі жағынан бірдей болуы керек.

Қаны бар тест-бланкілері қосымша жылуды қолданбай және тікелей күн көзі түспейтін 2 сағаттан кем болмайтын уақытта таза майсыз бетке көлденең қою арқылы кептіріледі.

Қанымен тест-бланкілеріне қан алуды жүзеге асырған медицина қызметкері қан дақтарына тиіспей дөңгелек тәрізді қаламмен мынадай мәліметтерді түсінікті етіп жазады:

қан үлгісі бар тест-бланкінің реттік саны;

баланың анасының тегі, аты, әкесінің аты (бар болған жағдайда);

алғашқы тіркеу нөмірі (туу сырқатнамасының, ауру сырқатнамасының, емхана картасының нөмірі).

Қаны бар тест-бланкілері кептіргеннен кейін қанды жинағаннан кейін қан алынғаннан кейін 36 сағаттан аспайтын уақыт ішінде неонаталдық скринингті жүргізетін басқа медициналық ұйымға бұдан әрі тасымалдау үшін жиналады және құрғақ қан дақтары бір біріне жанаспай таза қағаздан жасалған су өткізбейтін және жыртылуға төзімді конверттерге жиынтықталады. Жібергенге дейін қаны бар тест-бланкілері тоңазытқышта емес, құрғақ салқын жерде сақталады.

Қаны бар тест-бланкілер мынадай мәліметтері көрсетілген тізіммен бірге жүреді:

жаңа туған нәрестенің қан үлгілері алынған медициналық ұйымның атауы;

қан үлгісімен тест-бланкінің реттік нөмірі;

баланың анасының тегі, аты, әкесінің аты (бар болған жағдайда);

босанған күні;

босану сыратнамасының нөмірі (ауру сырқатнамасының, емхана картасының);

қан үлгісін алу күні;

қан алуды жүзеге асыратын тұлғаның тегі, аты, әкесінің аты (бар болған жағдайда).

Қаны бар тест-бланкілері күн сайын жиналады және қанды алу сапасына және неонаталдық скринингтің бірінші деңгейінің медициналық ұйымында фенилкетонурия мен жаңа туған нәрестелердің гипотиреозына қанды алуға жауапты медицина қызметкерінің оларды толтыру дұрыстығын тексереді.

Жаңа туған нәрестелерден қанды алуды жүргізетін неонаталдық скринингтің бірінші деңгейінің медициналық ұйымдарында жаңа туған нәресте туралы барлық жоғарыда көрсетілген мәліметтерді, нақты тұру мекенжайын және анасының телефон нөмірін, неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымға қан дақтарын жіберу күнін қоса алғандағы мәліметтерді көрсетумен тіркеу журналы жүргізіледі.

Растау диагностикасы үшін жаңа туған нәрестелерден қанды алу кезінде құрғақ қан дақтарын қайта алу неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымына "Фенилкетонурияға қайта қан алу" немесе "Туа біткен гипотиреозге қайта қан алу" белгісімен су өткізбейтін және жыртылуға төзімді конвертте жеткізіледі.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
4-қосымша

Фенилаланинді және тиреотроптық гормонды анықтауға және фенилкетонурия мен туа біткен гипотиреозды растайтын диагностикаға арналған алғашқы талдауларды жүргізу алгоритмі (№ 4 Алгоритм)

Жаңа туған нәрестелердің құрғақ қан дақтарынан фенилаланинді және тиреотропты гормонды анықтауға алғашқы талдау неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымында қан үлгісін алғаннан кейін 3 күнтізбелік күннен кешіктірмей жүргізіледі. Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымында қан үлгілерінің келу күні және талдауды жеткізу күні арнайы журналда тіркеледі.

Дұрыс алынбаған құрғақ қан дақтары неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымының журналында тіркеуге алынады және қанды қайта алу үшін тегі бойынша тізіммен бекітілген жаңа туған нәрестелерден құрғақ қан дақтарын алған бірінші деңгейдегі медициналық ұйымға қайтарылады. Құрғақ қан дақтарымен жаңа тест-бланкілерінің тіркеу нөмірі алғашқы тіркеу нөміріне сәйкес қойылады және тест-бланкісі жеке конвертте "Кері қайтару" белгісімен жіберіледі.

Жаңа туған нәрестелердің қанының құрғақ дағынан фенилаланинді және тиреотроптық гормонды анықтауға алынған талдау нәтижелері "Денсаулық сақтау ұйымдарының бастапқы медициналық құжаттама нысандарын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің міндетін атқарушының 2010 жылғы 23 қарашадағы № 907 бұйрығымен бекітілген (Нормативтік құқықтық актілерді

мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 6697 болып тіркелген) 6-қосымшаның 201/е нысанының "Фенилаланинді және тиреотроптық гормонды анықтауға скрининг нәтижелері" қосымша параққа сәйкес беріледі.

Жаңа туған нәрестелердің құрғақ қан дақтары бар тест-бланкілер 3 жыл бойы тікелей күн сәулесі түспейтін салқын және құрғақ жерде герметикалық қорапта сақталады және Қазақстан Республикасы Ұлттық экономика министрінің 2015 жылғы 28 ақпандағы № 176 бұйрығымен бекітілген (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 10936 болып тіркелген, "Әділет" ақпараттық-құқықтық жүйесінде 2015 жылғы 11 шілдеде жарияланған) Өндіріс және тұтыну қалдықтарын жинауға, пайдалануға, қолдануға, залалсыздандыруға, тасымалдауға, сақтауға және көмуге қойылатын санитариялық-эпидемиологиялық талаптарға сәйкес Қазақстан Республикасындағы қолданыстағы талаптарға сәйкес кәдеге жаратылады.

Өмірінің 3 жасына дейін фенилкетонурия мен туа біткен гипотиреозы бар бала анықталған жағдайда осы баланың қанының құрғақ дағы "Зертханалық диагностиканы жүзеге асыратын денсаулық сақтау ұйымдарының және (немесе) осы ұйымдардың құрылымдық бөлімшелерінің қызметі туралы ережені, сондай-ақ олар жүргізетін зерттеулердің көлемі мен түрлерін бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау және әлеуметтік даму министрінің 2015 жылғы 28 қыркүйектегі № 758 бұйрығына сәйкес (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 12207 болып тіркелген) фенилаланинді және тиреотроптық гормонды анықтауға алынған талдаулардың зертханааралық салыстырмалы сынағын жүргізу үшін жолданады.

Бала қанында тиреотропты гормон құрамы артқан кезде 9,0 mU/ml және оданда жоғары немесе фенилаланиннің құрамы артқан кезде 2,1 mg/dL және одан да көп кезде алғашқы құрғақ қан дақтарынан неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымы ре-тест (қайта тест) жүргізеді.

Жаңа туған нәрестенің алғашқы құрғақ қан дақтарының ре-тестінде фенилаланиндік немесе тиреотроптық гормон деңгейінің артуы расталған кезде неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымы жаңа туған нәресте туралы ақпаратты 24 сағат ішінде құрғақ қан дақтарын жолдаған неонаталдық скринингтің бірінші деңгейіндегі медициналық ұйымның бас дәрігеріне хабарлайды. Бас дәрігер жаңа туған нәрестенің құрғақ қан дақтарын қайта алуды қамтамасыз етеді.

Жаңа туған нәресте жатқан немесе есепке алынған медициналық ұйым басшысы неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымынан шақыртуды алғаннан кейін 48 сағат ішінде қайта қан алуды және жаңа туған нәрестенің құрғақ қан дақтарын растау диагностикасын жүргізу үшін жеткізуді қамтамасыз етеді. Қайта

алынған құрғақ қан дақтары "Қайта фенилкетонурия" немесе "Қайта туа біткен гипотиреоз" белгілерімен жеке конверттерде неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымына жеткізіледі.

Растаушы диагностика (жаңа туған нәресте қанын қайта зерттеу) қанның үлгісі түскен сәттен бастап 36 сағат ішінде неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымында жүргізіледі.

Туа біткен гипотиреоз диагнозы расталған кезде бала диагнозды клиникалық-биохимиялық растау, амбулаториялық ем қабылдау және диспансерлік бақылауда болуы үшін "Эндокринология" мамандығы бойынша дәрігерге консультацияға жіберіледі.

Фенилкетонурия диагнозы расталған кезде бала тексеріп-қарау, ем тағайындау, емдік тамақтанумен және ақуызсыз (ақуызы аз) тамақтармен тамақтану үшін емдәмді есептеу, емдеуге мониторинг жүргізу және диспансерлік бақылауға алу үшін неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымына "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігерге консультацияға жіберіледі.

Фенилкетонурия немесе туа біткен гипотиреоз диагнозы бала өмірінің 21 күнінен кешіктірілмей расталады немесе алынып тасталады. Фенилкетонурияны емдеу нәресте өмірінің 1 айынан кешіктірілмей жүргізіледі және Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің міндетін атқарушының 2011 жылғы 4 қарашадағы № 786 бұйрығымен бекітілген (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 7306 болып тіркелген, "Заң газетінде" 2011 жылғы 27 желтоқсанда № 190 (2180) жарияланған). Тегін медициналық көмектің кепілдік берілген көлемінің шеңберінде дәрілік заттармен және медициналық мақсаттағы бұйымдармен, оның ішінде белгілі бір аурулары (жай-күйлері) бар азаматтардың жекелеген санаттарына амбулаториялық деңгейде тегін немесе жеңілдікпен берілетін дәрілік заттармен және мамандандырылған емдік өнімдердің тізбесіне сәйкес емдік тамақтану және ақуызсыз (ақуызы аз) өнімдерінің тізбесіне сәйкес жүргізіледі.

Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымының басшысы фенилаланинді және тиреотроптық гормонды анықтауға арналған талдау үшін рективтер мен шығыс материалдарына жылдық өтінімді жасау кезінде фенилкетонурия мен туа біткен гипотиреозға ре-тесттерді, диспансерлік есептегі фенилкетонуриямен ауыратын науқастарға талдау жүргізу қажеттілігін көздейді.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
5-қосымша

Зерттеп-қарауды ұйымдастыру және фенилкетонуриямен ауыратын науқастарды диспансерлік байқау алгоритмі (№ 5 Алгоритм)

Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымының "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігері ем тағайындауды жүзеге асырады, диета терапияның тиімділігіне мониторинг жүргізеді, фенилкетонуриямен (бұдан әрі - ФКУ) ауыратын науқастың диета терапиясына уақтылы қайта есептеу жүргізеді.

Бала бірінші рет келген кезде "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер ФКУ ауыратын науқастың ата-анасын (қамқоршыларын) "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің ортақ жауапкершілігі туралы және ата-аналарын (қамқоршыларын) баланың денсаулық жағдайы туралы және "Кемтар балаларды әлеуметтік және медициналық-педагогикалық түзеу арқылы қолдау туралы" 2002 жылғы 11 шілдедегі Қазақстан Республикасы Заңының 17-бабына сәйкес жүргізілетін емнің тиімділігі туралы хабардар етеді.

ФКУ ауыратын науқас неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымында және медициналық-санитариялық алғашқы көмек көрсететін медициналық ұйымда диспансерлік есепте тұрады.

ФКУ ауыратын науқаста фенилаланин деңгейіне (бұдан әрі – ФА) мониторингті неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымы жүзеге асырады. ФКУ ауыратын науқастан құрғақ қан дақтарын алу және жеткізуді ФКУ ауыратын науқастың тұрғылықты жері бойынша медициналық-санитариялық алғашқы көмек көрсететін медициналық ұйым жүзеге асырады, бұл ретте тест-бланкіде "ЕБ" (емді бақылау) белгісі көрсетіледі және өзіне жеке нөмір беріледі.

ФКУ ауыратын науқастарда фенилаланин, тирозин және басқа да аминқышқылдарының деңгейіне мониторинг жүргізу тандемді масс-спектрометрия әдісі бойынша неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінің медициналық ұйымында жүзеге асырылады. Құрғақ қан дақтарын алуды және жеткізуді неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымы жүзеге асырады. ФКУ ауыратын науқастың диета терапиясына түзетулерді фенилаланиннің, тирозиннің және басқа да аминқышқылдарының деңгейлерін ескере отырып, "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігері жүргізеді.

Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымы ФКУ ауыратын науқастан молекулярлық – генетикалық диагностика үшін алынған биологиялық материалды (перифириялық қан, буккалдык эпителий) алуды және неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінің медициналық ұйымына жеткізуді қамтамасыз етеді.

Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінде диспансерлік есептегі ФКУ ауыратын науқастарда ВН4 коферменттерімен емдеуге сезімталдықты анықтау жүргізіледі.

Неонаталдық скринингтің екінші деңгейінің медициналық ұйымының басшысы диспансерлік есептегі ФКУ ауыратын науқастарға емдік тамақтану және ақуызсыз (

ақуызы аз) өнімдеріне жылдық өтінімді жасайды және оны тегін медициналық көмектің кепілдік берілген көлемі шеңберінде емдеуді қамтамасыз ету үшін уәкілетті органға жібереді.

ФКУ ауыратын науқастарды жоспарлы немесе шұғыл стационарлық емдеу "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігер немесе тұрғылықты жері бойынша "Педиатрия" мамандығы бойынша дәрігер тағайындалады.

ФКУ ауыратын науқастарға профилактикалық екпелер қандағы ФА рұқсат етілген мөлшерінің деңгейінде Қазақстан Республикасы үшін жалпы қабылданған схема бойынша жүргізіледі.

ФКУ науқастарды диспансерлік байқау "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің тұрақты түрдегі консультациясын, "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруді, "Педиатрия" және басқа да арнайы мамандардың көрсетілімдері бойынша консультацияны (бар болған жағдайда), тұқым қуалайтын зат алмасу аурулары бар науқастарға тамақтану рационын құру бойынша білім мен дағдыны меңгерген (диетология) зат алмасудың тұқым қуалаушылық ауруларымен ауыратын науқастармен жұмыс істеуге, қандағы фенилаланиннің деңгейін динамикалық анықтауға, тирозиннің және аминқышқылдарының деңгейін анықтауға, жалпы клиникалық және биохимиялық талдауларды және басқа да диагностикалық әдістерді жүргізуге рұқсаты бар (ультрадыбыстық зерттеу, бас миының магнитті-резонансты томографиясы және т.б) "Терапия" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын қамтиды.

ФКУ ауыратын науқастарды зерттеп-қарау жиілігі жасына байланысты жүзеге асырылады:

3 айға дейінгі жастағы зерттеп-қарауды:

"Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруін және аптасына 1 рет диета терапиясын қайта есептеуді;

2 аптада кемінде 1 рет "Педиатрия" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруін

3 айда кемінде 1 рет "Неврология" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруін аптасына 1 рет қанның құрғақ дағындағы фенилаланиннің деңгейі қалыпқа келгенге дейін ФА деңгейін анықтауды;

неонаталдық скринингтің үшінші деңгейінде 2 аптада 1 рет қанның құрғақ дағынан тандемді масс-спектрометрия әдісімен ФА, тирозин және басқа да аминқышқылдарының деңгейін анықтауды;

3 айда 1 рет жалпы қан талдауды;

3-6 айлық жасында:

"Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруді және 2 аптада 1 рет диета терапиясын қайта есептеуді;

айына кемінде 1 рет "Педиатрия" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруін

3 айда кемінде 1 рет "Неврология" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруін;
2 аптада кемінде 1 рет қанның құрғақ дағындағы фелилаланиннің деңгейі қалыпқа келгенге дейін ФА деңгейін анықтау;

айына кемінде 1 рет қанның құрғақ дағынан тандемді масс-спектрометрия әдісімен ФА, тирозин және басқа да аминқышқылдарының деңгейін анықтау;

3 айда 1 рет жалпы қан талдауы;

6 айда 1 рет сарысудағы жалпы ақуызы;

6 айда 1 рет қан сарысуындағы қалқанша безінің гормондарын анықтау;

6 айда 1 рет сарысу темірінің, кальцийдің, фосфордың деңгейін анықтау;

6 айдан бастап 1 жасқа дейінгі жаста:

"Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруді және 2 аптада 1 рет диета терапиясын қайта есептеу;

2 айда кемінде 1 рет "Педиатрия" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруін

3 айда кемінде 1 рет "Неврология" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруін айына 1 рет "Терапия" (диетология) мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын;

12 айда 1 рет көз түбін қарап-тексеруді "Офтальмология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын;

12 айда 1 рет "Эндокринология" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын;

12 айда 1 рет іш қуысы мүшелерін ультрадыбыстық зерттеуді;

2 аптада 1 рет қанның құрғақ дағынан ФА деңгейі қалыпқа келгенге дейін анықтауды;

айына 1 рет қанның құрғақ дағынан тандемді масс-спектрометрия әдісі бойынша ФА, тирозин және басқа да аминқышқылдарының деңгейін анықтау;

6 айда 1 рет жалпы қан талдауын;

6 айда 1 рет қан сарысуындағы жалпы ақуызды;

6-12 айда 1 рет қан сарысуындағы қалқанша безінің гормондарын анықтау;

6 айда 1 рет сарысудың темір, кальций, фосфор деңгейін анықтау;

1 жастан бастап және одан жоғары жаста:

"Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруді және 1 айда 1 рет диета терапиясын қайта есептеу;

2 айда кемінде 1 рет "Педиатрия" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруін

3 айда кемінде 1 рет "Неврология" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруін айына 1 рет "Терапия" (диетология) мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын;

12 айда 1 рет көз түбін қарап-тексеруді "Офтальмология" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын;

12 айда 1 рет "Эндокринология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын;

6 айда 1 рет "Стоматология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын;

жылына 1 рет "Балалар психиатриясы" (медициналық психология) мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын;

12 айда 1 рет іш қуысы мүшелерін ультрадыбыстық зерттеуді;

2 жылда 1 рет электроэнцефалография (немесе көрсетілімдер бойынша);

2 жылда 1 рет денситометрия жүргізуді;

"Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің немесе "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің көрсетілімдер бойынша бас миының магниттік –резонанстық томографиясын;

2 аптада 1 рет қанның құрғақ дағынан ФА деңгейі қалыпқа келгенге дейін анықтауды;

3 айда 1 рет қанның құрғақ дағынан тандемді масс-спектрометрия әдісі бойынша фенилаланин, тирозин және басқа да аминқышқылдарының деңгейін анықтауды;

6 айда 1 рет жалпы қан талдауын;

6 айда 1 рет қанның сарысуындағы жалпы ақуызды;

6-12 айда 1 рет қан сарысуындағы қалқанша безінің гормондарын анықтау;

6 айда 1 рет сарысудың темір, кальций, фосфор деңгейін анықтауды қамтиды.

Шалғай ауылдық мекендерде тұратын 1 жасқа дейінгі балалар үшін:

"Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексерудің жиілігі 2 есеге азаяды;

тұрғылықты жері бойынша ФКУ ауыратын науқастарға медициналық-санитариялық алғашқы көмек көрсететін медициналық ұйымдар фенилаланин деңгейіне мониторинг жүргізу үшін қан үлгілерін жеткізуді, "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясын, қажет болған кезде телемедицина немесе он-лайн режимінде қамтамасыз етеді.

ФКУ ауыратын науқастардың жеке санатына ФКУ ауыратын әйелдер және жүктілікті жоспарланған әйелдер жатқызылады. Ұрықта аналық ФКУ дамуының алдын алу үшін "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер мынадай шараларды ұйымдастыруы қажет:

"Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің қарап-тексеруін және жүктілікті жоспарлауға дейін 3 айдан кешіктірмей диета терапиясын қайта есептеу, жүктілік кезінде диета терапияға ФКУ ауыратын жүкті әйелдерге арнайы емдік тамақтар қосылады;

жүктілікті жоспарлауға дейін 3 айдан кешіктірмей әйелдің құрғақ қан дақтарынан ФА деңгейін анықтау және ФА деңгейін қалыпқа келгенге дейін бақылау –360 мкмоль/л артық емес;

жүктілік болған кезде қанның құрғақ дағынан ФА деңгейін анықтау 2 аптада 1 рет жүргізіледі және диета терапияны қайта есептеуді "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер қамтамасыз етеді;

жүктілік болған кезде айына 1 рет тандемді масс-спектрометрия әдісі бойынша құрғақ қан дағынан ФА, тирозин және басқа да аминқышқылдарының деңгейін анықтау ;

2 аптада кемінде 1 рет ФКУ ауыратын жүкті әйелдерге диета терапиясын ескере отырып, тамақтану рационын қалыптастыру үшін "Терапия (диетология)" мамандығы бойынша дәрігермен консультация;

басқа да зертханалық зерттеулер және басқа арнайы мамандардың консультациялары көрсетілімдер бойынша жүргізіледі.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына 6-қосымша

Фенилкетонуриямен ауыратын жаңадан анықталған бала туралы дербес ақпарат*

р/с №	Мәліметтер	Дербес ақпарат
1.	паспорт деректері	
2.	үй мекенжайы, телефон	
3.	ұлты	
4.	ата-аналары туралы мәлімет (апалары және ағалары туралы болған кезде)	
5.	шежіресі	
6.	өмірінің анамнезі	
7.	алғашқы қан талдауындағы фенилаланиннің деңгейі	
8.	"Медициналық генетика", мамандығы бойынша дәрігердің клиникалық тексеріп-қарауы	
9.	"Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің клиникалық тексеріп-қарауы	
10.	емдік және ақуызсыз өнімімен (ақуызы аз) диета терапияны есептеумен тағайындалған ем	
11.	қайта талдау кезінде қанның фенилаланинінің деңгейі	

*- неонаталдық скринингтің екінші деңгейіндегі медициналық ұйымның " Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігері толтырады.

Диспансерлік есептегі фенилкетонуриямен ауыратын бала туралы дербес ақпарат*

р/с №	Мәліметтер	Дербес ақпарат
1.	паспорт деректері	

2.	үй мекенжайы, телефон	
3.	ұлты	
4.	ата-аналары туралы мәлімет (апалары және ағалары туралы болған кезде)	
5.	шежіресі	
6.	өмірінің анамнезі	
7.	алғашқы қан талдауындағы фенилаланиннің деңгейі	
8.	"Медициналық генетика", мамандығы бойынша дәрігердің клиникалық тексеріп-қарауы	
9.	"Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің клиникалық тексеріп-қарауы	
10.	емдік және ақуызсыз өнімімен (ақуызы аз) диета терапияны есептеумен тағайындалған ем	
11.	қайта талдау кезінде қанның фенилаланиннің деңгейі	
12.	фенилкетонурияның клиникалық ағыны	
13.	неврологиялық статус	
14.	зияткерлік статусы туралы деректер	
15.	ВН4 коферментімен терапия жүргізуге сезімталдықты анықтау нәтижелері	
16.	зертханалық зерттеулердің деректері	
17.	арнайы мамандардың қорытындысы	
18.	қосымша зерттеп-қарау әдістерінің деректері	

*- неонаталдық скринингтің екінші деңгейіндегі медициналық ұйымның " Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігері толтырады.

Медициналық ұйымның басшысы _____ (қолы)

Толтырған адамның Т.А.Ә. (бар болған жағдайда) _____ (қолы)

Толтырылған күні _____

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына 7-қосымша

Жаңа туған нәрестелер мен ерте шақтағы балалардағы есту мүкістігі мен саңыраулық бойынша қауіп факторлары

р/с №	Қауіп факторлары
1	жүкті әйелдердің құсуы, жүктілікпен байланысты гипертензивті жай-күйі, преэклампсия және эклампсия
2	жүктілікті ұзу қаупі
3	анасы мен ұрықтың резус-айырмасы
4	жатыр ісігі, цитостатиктерді қолдану
5	жүктілік кезінде анасының инфекциялық және вирустық аурулары (кызамық, қызылша, тұмау, баспа, цитомегаловирус, ұшық, токсоплазмоз, хламидиоз, трихомониаз, ЖИТС және т.б.)
	жүктілік кезінде немесе жаңа туған нәрестені емдеу үшін ототоксикалық әсері бар дәрілік заттарды пайдалану (аминогликозид тобындағы антибиотиктер – стрептомицин, амикацин, блеомицин,

6	мономицин, канамицин, гентамицин, тобрамицин, неомицин және басқа да; макролидтер тобындағы антибиотиктер – эритромицин, азитромицин және басқа да; ілмек тәрізді диуретиктер – фуросемид және басқа да; стероидтық емес қабынуға қарсы препараттар және басқа да)
7	анемия, тиреотоксикоз
8	диабеттік эмфибредопатия
9	қарқынды, кешігіп, мерзімінен бұрын, ұзаққа созылған босанулар
10	ұрықтың бөксесімен және жамбасымен келуі
11	плацентаның ортада орналасуы, плацентаның жартылай ажырауы, қан кету
12	акушерлік қышқаштарды салу
13	кесарь тілігі
14	ұрықтың ауыр анте- және интранаталдық гипоксиясы
15	жаңа туған нәрестенің асфиксиясы (Апгар бойынша алғашқы бағалау 5 баллдан кем емес, Апгар бойынша екінші реттік бағалау 7 баллдан кем емес)
16	босану кезіндегі бас сүйек ішілік зақымдану
17	гипербилирубинемия (20 ммоль/л астам)
18	жаңа туған нәрестенің гемолитикалық ауруы
19	туған кездегі дене салмағы кемінде 1500 грамм
20	тала туудың шектік деңгейі (гестациялық жас 32 аптадан кем)
21	мерзімінен артық жүктілік (гестациялық жас 40 аптадан артық)
22	жақ-сүйек бет қаңқасының туа біткен патологиясы
23	орталық нерв жүйесінің гипоксиялық ишемиялық ауыр зақымдануы
24	орталық нерв жүйесінің гипоксиялық – геморрагиялық ауыр зақымдануы
25	баланың туғаннан кейінгі реанимациясы және қарқынды терапиясы
26	жаңа туған нәрестені емдеу үшін өкпенің жасанды желдеткіші аппаратын ұзақ уақыт пайдалану (96 сағат ұзақтығында)
27	анасының жасы 40 жастан жоғары (кеш босану)
28	есту анализаторының зақымдануымен жүретін анасынан берілген аурулар (Ваарденбург синдромы, Ушер синдромы, ото-палато-қозғалу синдромы жән т.б.)
29	баланың жақын туыстары арасында есту бұзылушылықтары ең болмаса бір адамның бар болуы

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына 8-қосымша

Тежеліп туындаған отоакустикалық эмиссияны тіркеу әдісімен жаңа туған нәрестелер мен ерте жастағы балаларға аудиологиялық скрининг жүргізу алгоритмі (№ 6 Алгоритм)

1. Сыртқы есту жолдары құлықтан немесе босанғаннан кейінгі сілемейлерден тазартылады.

2. Баланы кушеткаға ыңғайлы етіп жатқызу немесе анасымен ұйықтап жатқан кезде немесе қозғалмай тыныштықта отырған жағдайда орындыққа отырғызу керек. (тест жүргізу кезінде бала жыламауға және айқайламауға тиіс).

3. Тест жүргізілетін үй-жайда толық тыныштықты қамтамасыз ету керек.
4. Тест астарлары баланың сыртқы есту жолдарының көлеміне байланысты таңдалады, тест астарлары құлақтың жан-жағын терісіне жапсырылып кигізіледі.
5. Тест астарлары аудиологиялық скрининг үшін құралдың сынабының ұшынан бастап басына дейін кигізіледі.
6. Аудиологиялық скрининг үшін құрал қосылады және сынап сыртқы есту жолдарына қойылады.
7. Тесттен өткізілетін құлақты таңдау (сол жақ және оң жақ құлақ). Тестілеу және нәтижелерді жазу автоматты режимде құралдармен жүргізіледі.
8. Сынапты құлақтан аламыз, тест астарын басқа құлаққа ауыстыру керек, келесі құлақтың сыртқы есту жолдарына сынапты қою керек және жазба жүргізу.
9. Тестілеу нәтижесін басып шығару.
10. Нәтижелерін түсіндіру: тест дұрыс аяқталған кезде құралдың экранында "Өтті" деп жазылады. Бұл жағдайда пациенттің есту функциясы жай-күйі сақталған. Егер экранда "Өткен жоқ" белгісі шығатын болса, отоакустикалық эмиссия тіркелмегендігін білдіреді және пациент қауіп тобына жатқызылып, тереңдетілген аудиологиялық зерттеуге жіберіледі.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
9-қосымша
Әкімшілік деректерді жинауға
арналған нысандар

Тежеліп туындаған отоакустикалық эмиссияны тіркеу әдісімен (ТТОВАЭ) жаңа туған нәрестелерге аудиологиялық скрининг жүргізу жөніндегі есеп

Есепті кезең 20_ жылғы _____

Индекс: 1-Г

Кезеңділігі: жыл сайын

Есепті ұсынатын тұлғалар: облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларының босандыру мекемелері

Қайда ұсынылады: Облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларының сурдологиялық кабинеттеріне есепті кезеңнен кейінгі айдың 10-күніне дейінгі мерзімде.

Облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларының сурдологиялық кабинеттері есепті кезеңнен кейінгі айдың 20-күніне дейінгі мерзімде Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "С. Ж. Асфендияров атындағы ҚазҰМУ" ШЖҚ РМК "Ақсай" университеттік клиникасына жолдайды.

Санаттары	Есепті кезеңге саны
1	2

Жаңа туған нәрестелер саны	
Отоакустикалық эмиссия тіркеу әдісімен зерттелген жаңа туған нәрестелер саны	
Екі құлағынан да "Өтті" (естуі қалыпты) тест нәтижесімен балалар саны	
Екі құлағынан да "Өтпеді" (екі жақты есту нашарлауына күдіктену) тест нәтижесімен балалар саны	
Бір құлағынан "Өтті" екінші құлағынан "Өтпеді" тест нәтижелерімен балалар саны (бір жақты есту нашарлауына күдіктену)	
Тест өткізілмеген балалар саны	
Сурдологиялық кабинетке (орталық) жіберілген балалар саны	

Естудің нашарлауына күдігі бар балалардың деректері

№	Баланың Т.А.Ә. (бар болса)	Туған күні	ЖСН	Мекенжайы, телефоны	Тест нәтижелері	
					Оң жақ құлақ	Сол жақ құлақ

Медициналық ұйымның басшысы _____ (қолы)

Толтырған адамның Т.А.Ә. (бар болған жағдайда) _____ (қолы)

Толтырылған күні _____

Орындаушының телефоны _____

Ұйымның мекенжайы _____

Ұйымның телефоны _____

М.О.

"Тежеліп туындаған отоакустикалық эмиссияны тіркеу әдісімен жаңа туған нәрестелерге аудиологиялық скрининг жүргізу жөніндегі есеп" әкімшілік деректерді жинауға арналған нысандарды толтыруға түсіндірме Жалпы ережелер

1. "Тежеліп туындаған отоакустикалық эмиссияны тіркеу әдісімен жаңа туған нәрестелерге аудиологиялық скрининг жүргізу жөніндегі есеп" әкімшілік деректерді жинауға арналған нысандарды (бұдан әрі – 1-Г Нысандар) босандыру ұйымдары Облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларының сурдологиялық кабинеттері есепті айдан кейінгі айдың 20-күніне дейінгі мерзімде Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "С.Ж. Асфендияров атындағы ҚазҰМУ" ШЖҚ РМК "Ақсай" университеттік клиникасына жолдайды.

2. Осы нысандарды енгізудің негізгі міндеттері аудиологиялық скринингтің жүргізілуіне және тиімділігіне мониторингті жүзеге асыру болып табылады.

3. Нысандарға бірінші басшы қол қояды, ол болмаған жағдайда оның міндетін атқаратын тұлға қол қояды.

2. Нысандарды толтыру бойынша түсіндірме

1-Г нысанының 1-бағанында әртүрлі тестілеу нәтижелерімен аудиологиялық скрининг өткен жаңа туған нәресетелердің санаты көрсетіледі.

1-Г нысанының 2-бағанында есепті кезеңге аудиологиялық скрининг нәтижелері бар жаңа туған нәресетелердің саны көрсетіледі.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
10-қосымша
Нысан

Сауалнама сұрақтары

№	Бақыланатын реакция	Жасы	Иә	Жок
1	Бала қатты дыбыстарға сескене ме?	2-3 апта		
2	Дауыс шыққан кезде бала дауысқа елендей ме?	2-3 апта		
3	Бала артынан шыққан дауысқа бұрыла ма?	1 ай		
4	Ұйқыдағы бала қатты дауыстар мен дыбыстарға мазасыздана ма?	3 ай		
5	Бала сыңғырлаған ойыншық немесе дауыс жаққа бұрылып қарай ма?	4 ай		
6	Бала анасын көрмесе де, оның даусын танып елендей ме?	1-3 ай		
7	Бала қатты дауыс шыққан кезде айқайлап немесе көзін бақырайта ашып әрекет ете ме?	1,5-6 ай		
8	Балада гуілдеп дыбыс шығара ма? Бұл дыбыстар бірқалыпты ма немесе әртүрлі дыбыс шығара ма?	2-4 ай		
9	Гуілдеп жатып былдырып сөйлей ме (ба, па, ма және бұдан әрі біртіндеп сөздерінің пайда болуы)?	4-6 ай		
10	Ата-анасын көргенде эмоциялық гуіл пайда бола ма?	5-6 ай		
11	Балада жаңа буындар пайда болды ма?	8-10 ай		
12	Бала өзінің атына бұрылып қарай ма?	6-7 айдан асқан		
13	Бала қарапайым сұрақтарды түсіне ме (орындай ма) ("анаң қайда?", "Допты бер" және т.б.)	8-10 ай		
14	Бала басқа да жаңа сөздерді айта ма (қандай)?	1 жас		
15	Бала екі сөзден тұратын сөйлемдерді айта ма?	1,5–2 жас		
16	Бала өзіне таныс заттарды айтқан кезде көрсете ме, сол сөздер мен сөйлемдерді қайталай ма?	1,5–2 жас		
17	Бала сөйлесу кезінде мимика мен ымды пайдалана ма?	2 жас		
18	Әртүрлі қатты дыбыстарға көңіл аудара ма?	2 жас		
19	Жай сөйлемдер құрай ала ма?	2-3 жас		
20	Бала сөйлескен кезде өзімен сөйлесіп отырған адамның көзіне қарауға тырыса ма?	2 жастан асқан		

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
11-қосымша

Үш жасқа дейінгі балаларда есту және сөйлеу қабілеті дамуының бұзылу белгілері

Жасы	Баланы қарап-тексеру кезінде анықталған бұзылушылықтардың диагностикалық белгілері	Ұсыныстар
1 ай	Естуі: нәтижесі "Өткен жоқ" кеш туындаған отоакустикалық эмиссияны тіркеу кезінде (бұдан әрі – К Ш О А Э) Сөйлеуі: жұту мен сорудың бұзылуы.	1) естуді зерттеудің объективті әдістерін пайдалана отырып, сурдологиялық кабинетке (орталыққа) тереңдетілген аудиологиялық зерттеп-қарауға жіберу; 2) "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясына жіберу; 3)) психологиялық-медициналық-педагогикалық консультацияға (бұдан әрі – ПМПК) жіберу; 4) "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің бақылауында болу.
3 ай	Естуі: нәтижесі "Өткен жоқ" КШОАЭ тіркеу кезінде Сөйлеуі: гуілдеудің жоқтығы, модулданбаған гуіл, жұту мен сорудың бұзылуы (ата-анаға сауал қою).	1) естуді зерттеудің объективті әдістерін пайдалана отырып, сурдологиялық кабинетке (орталыққа) тереңдетілген аудиологиялық зерттеп-қарауға жіберу; 2) "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясына жіберу; 3)) ПМПК-ға жіберу; 4) сөйлеу дамуының кідіруіне байланысты бойынша "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің бақылауында болу.
6 ай	Естуі: нәтижесі "Өткен жоқ" КШОАЭ тіркеу кезінде Сөйлеуі: былдырдың және былдырдың қаттылығы мен екпіні бойынша модулданбаған атына реакцияның жоқтығы, жұтудың бұзылуы, қатты тамақ жегендегі қиындықтар.	1) естуді зерттеудің объективті әдістерін пайдалана отырып, сурдологиялық кабинетке (орталыққа) тереңдетілген аудиологиялық зерттеп-қарауға жіберу; 2) "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясына жіберу; 3)) ПМПК-ға жіберу; 4) сөйлеу дамуының кідіруіне байланысты бойынша "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің бақылауында болу.
9 ай	Естуі: нәтижесі "Өткен жоқ" КШОАЭ тіркеу кезінде Сөйлеуі: қарапайым фразаларды түсінбеу ("Анаң қайда? Әкең қайда?"), Шайнаумен, жұтумен проблемалар.	1) естуді зерттеудің объективті әдістерін пайдалана отырып, сурдологиялық кабинетке (орталыққа) тереңдетілген аудиологиялық зерттеп-қарауға жіберу; 2) "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясына жіберу; 3)) ПМПК-ға жіберу; 4) сөйлеу дамуының кідіруіне байланысты

		бойынша "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің бақылауында болу.
1 жас	Естуі: нәтижесі "Өткен жоқ" КШОАЭ тіркеу кезінде Сөйлеуі: 2-5 қарапайым сөзді айтпайды ("бер, мә, ана, ба, пи, ав-ав, аға" және басқалар), қарапайым нұсқауларды орындамайды ("Қасық бер", "Қолыңды бұлға").	1) естуді зерттеудің объективті әдістерін пайдалана отырып, сурдологиялық кабинетке (орталыққа) тереңдетілген аудиологиялық зерттеп-қарауға жіберу; 2) "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясына жіберу; 3) ПМПК-ға жіберу; 4) сөйлеу дамуының кідіруіне байланысты бойынша "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің бақылауында болу.
1 жас 6 ай	Естуі: нәтижесі "Өткен жоқ" КШОАЭ тіркеу кезінде Сөйлеуі: 10-30 сөздерді айтпайды (сөздігі ұлғаймаған), екі сөздік фразаны пайдаланбайды және қарапайым нұсқаулықтарды орындамайды ("Кітапшаны әкелу", "Есікті жап").	1) естуді зерттеудің объективті әдістерін пайдалана отырып, сурдологиялық кабинетке (орталыққа) тереңдетілген аудиологиялық зерттеп-қарауға жіберу; 2) "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясына жіберу; 3) ПМПК-ға жіберу; 4) сөйлеу дамуының кідіруіне байланысты бойынша "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің бақылауында болу.
2 жас	Естуі: нәтижесі "Өткен жоқ" КШОАЭ тіркеу кезінде 3 метр қашықтықта (бала теріс қарап тұрады) сыбырлап айтқан атына реакцияның жоқтығы. Сөйлеуі: 50-ден аз сөз айтады (сөздігі ұлғаймаған), үш сөздік фразаны пайдаланбайды, екі сатылы нұсқаулықты орындамайды ("Шкафты ашып, қуыршақты ал").	1) естуді зерттеудің объективті әдістерін пайдалана отырып, сурдологиялық кабинетке (орталыққа) тереңдетілген аудиологиялық зерттеп-қарауға жіберу; 2) "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясына жіберу; 3) ПМПК-ға жіберу; 4) сөйлеу дамуының кідіруіне байланысты бойынша "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің бақылауында болу.
2 жас 6 ай	Естуі: нәтижесі "Өткен жоқ" КШОАЭ тіркеу кезінде 3 метр қашықтықта бала теріс қарап тұрады сыбырлап айтқан атына реакцияның жоқтығы. Сөйлеуі: 3 және одан да көп сөздерден тұратын фразаны пайдаланбайды, үш сатылы нұсқаулықты орындамай алмайды ("Мұнда кел, қаламды алып, маған бер").	1) естуді зерттеудің объективті әдістерін пайдалана отырып, сурдологиялық кабинетке (орталыққа) тереңдетілген аудиологиялық зерттеп-қарауға жіберу; 2) "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің консультациясына жіберу; 3) ПМПК-ға жіберу; 4) сөйлеу дамуының кідіруіне байланысты бойынша "Неврология (балалар)" мамандығы бойынша дәрігердің бақылауында болу.
		1) естуді зерттеудің объективті әдістерін пайдалана отырып, сурдологиялық

2-Г нысанының 1-бағанында әртүрлі тестілеу нәтижелерімен аудиологиялық скрининг өткен ерте жастағы балалардың санаты көрсетіледі.

2-Г нысанының 2-бағанында әртүрлі аудиологиялық скрининг нәтижелері бар ерте жастағы балалардың саны көрсетіледі.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
13-қосымша

1 жасқа дейін және 1 жастан асқан балалардың нерв-психикалық дамуының шкаласы бойынша ерте жастағы балаларды аттестаттау алгоритмі

Ерте жастағы баланың нерв-психикалық дамуын аттестаттау және бағалау физикалық, ақыл-ойының және әлеуметтік дамуын бағалау үшін және балаға бейінді мамандардың уақтылы медициналық көмек көрсетуі үшін жүргізіледі.

Ерте жастағы балалардың нерв-психикалық аттестаттау жүргізу еселігі және мерзімдері

Еселігі	Мерзімі
алғашқы өлшеу	туған кезде
екінші рет өлшеу	1 айында
1 жасқа дейін	ай сайын
1 жастан 2 жасқа дейін	әрбір 3 айда
2 жастан 3 жасқа дейін	әрбір 6 айда
одан кейінгі жылдар	жыл сайын

Салмағын жиі өлшеу жағдайлары емшек сүтімен қоректендірудің жеткіліктігін анықтау қажет болған кезде, сонымен бірге баланың дамуында ауытқулар болған кезде қажет болуы мүмкін.

Өмірінің 5 жасына дейін баланың нерв-психикалық даму өлшемшарттарын бағалау.

Ерте жастағы балалардың нерв-психикалық дамуының негізгі көрсеткіштері 1-кестеде және 2-кестеде ұсынылған саусақ моторикасының, сөйлеудің және естудің даму кезеңдері болып табылады.

1-кесте. 1 жасқа дейінгі балалардың нерв-психикалық даму шкаласы

2-3 ай	балдар	4-5 ай	балдар	6-7 ай	балдар	8-9 ай	балдар	10-11 ай	балдар	11-12
1. Дене қозғалысы										
Басын ұстайды		Екі иығына сүйеніп кеудесін көтереді		Қолынан тартқан кезде басын артқа жібермейді		Өз бетінше (1-2секунд) тұра алады		Өз бетінше отырады, еңбектейді		Жағ: жүре өзі ж
Қолын дененің орта				Аяққа нық тұрып өз денесін				Заттарды б а с		

тұсында біріктіріп ұстай алады	Сылдырмақты алады	шамалы уақыт ұстай алады	Өз бетінше отырады	бармақпен ұстай алады	Ж а к ұйық
Іште жатып басын көтереді	Арқада жатып ішке аунай алады	Өз денесін ұстап өз бетінше отыра алады	Кубикті қолға ұстап бір біріне соға алады	Кубиктерді орнын ауысытырып сала алады	Шы жұм ойын ұстап
Аузына қолын салады	Қолымен ойнайды	Ойыншықты бір қолдан екінші қолына сала алады	Қабырғадан ұсталып тұрады	2-3 секунд тұруға ұмтылады	Ойла әртү суре түсін суре салад
Орташа мәні					

2. Сезімталдығы және сөйлеуі

Ашық түсті заттарға зейін сала қарайды	Анасын таниды, анасының дауысын таниды (қуанады)	Отырып заттың қозғалысын бақылайды	Өзінің сөзін тыңдайды	Сөздердің мағынасын түсінеді	"Бер болм деген мағы түсін
Орталық жиекте көзімен қарап өте алады	Көзімен 180 градуста қарап өте алады	Өзінің және бөтен адамның есіміне әртүрлі әрекет етеді	Құлап қалған затты іздейді	Өзінің атын ата са қарайды	"ана' бер" сөзде алады
Анасын таниды	Ұ с а қ контрасты заттарға зейін қойып қарайды	Өзінің сөзін тыңдайды, көңілді және баяу музыкаға әртүрлі әрекет етеді	Өзінің және бөтен есімдерге әртүрлі әрекет етеді, әртүрлі музыкаға әртүрлі әрекет етеді ("жақсы көргенді", "ашуланғанды" әртүрлі интонацияны айыра біледі)	Еліктеу дыбыстары	Суре затт; тани,
Дыбыс шыққан жаққа басын бұрады, дауысты естіп күледі	Сөйлеп жатқан адамды іздейді	Ыммен берілген іс-қимылды айыра алады ("жақсы көргенді", "ашуланғанды" әртүрлі интонацияны айыра біледі)	Таныс музыкаға елеңдейді	Ыммен "сау бол " деп көрсетеді	Мам. шақь іздег барад
Орташа мәні					

3. Әлеуметтік дағдылары

Ересек адамдар күлсе					
----------------------	--	--	--	--	--

соған жауап беріп күледі	Анасын таниды (куанады)		Ойыншықтармен ойнайды		Ересек адам ұстап отырған ыдыстан іше алады		Саусақпен тамақ жейді		Киін көме
Сора алады және жұта алады	Күледі		Жартылай қою тамақты қасықтан жейді		Ойыншықты қайтарып береді		Таныс адамды көрсеті алады		Шап ойна
Күледі	Тамақ ішкен кезде мамасының төсін немесе бөтелкені ұстап отырады		Ойыншықты алып қойса оған қарсылық танытады		Ойыншықты алып қойса оған қарсылық танытады		Балалар келсе куанады		Нұсқа көрсетеді
Ересек адамның түріне қарап әрекет етеді	Өзінің қолдарымен ойнайды		Өзі тоқаш жейді		Жасырынбақ ойнайды		Өзі ұстап отырып ыдыстан іше алады		Дыбыс және әрекет

2-кесте. 1 жастан асқан баланың нерв-психикалық даму шкаласы.

1 жас	балдар	2 жас	балдар	3 жас	балдар	4 жас	балдар
1. Дене қозғалысы							
Жағалап немесе өз бетінше жүреді		Жүгіреді		Екі аяқпен секіреді		Отырған жерінен тез көтеріледі	
Отырып-тұрып ойнайды (куанған кезде)		Бір аяқпен допты тебеді		Тігінен сызықтарды салады		Бір аяқпен 5 секунд тұрады	
Шапалақтайды		Екі қолмен допты домалатады		8 кубиктен биік құрылыс жасайды		Адам денесінің 3 бөлігін сала алады	
Пирамиданы алып салады		Пирамиданы дұрыс өлшеміне қарай жинайды		Аяқтың ұшымен жүреді		Қайшымен қияды	
Орташа мәні							
2. Сөзімталдығы							
Таныс ересек адамды суретіне қарап таниды		Берілген картинаны таңдайды		Өзінің киімін таниды және айыра біледі		3 геометриялық нысанды таниды және олардың түсін айыра біледі	
Сөздердің мәнін түсінеді		Нұсқау бойынша айтқан қуыршақты, ойыншықты		Екі ұзын кесіндінің ең			

		алады және көрсетеді		ұзынын көрсете алады		Жануарларды таниды	
Өзінің сөзін тыңдай біледі		Нұсқау бойынша дене мүшесін, анасын, әкесін көрсетеді		4 негізгі түсті біледі (қызыл, көк, жасыл, сары)		"танертен", "түс", "кеш" деген сөзді түсінеді	
Өзінің атын атаса келеді және анасының шақырғанын назар аударады		Екі өлшемді, екі түрін, екі түсті айыра алады аталған затты көрсетеді		4 аталған затта көрсетеді		Үлкен, кішкентай, үшбұрыш, дөңгелек фигураларды көрсетеді	
Орташа мәні							
3. Сөйлеуді дамыту							
Өзі естіген сөздерді қайталайды		Екі сөзден тұратын мағынасы бар сөздерді айта алады		"кім?" "не?" "қайда?" деген сұрақтарды қояды		Атын, тегін айтады	
"Сау бол" дегенді ыммен көрсетеді		Көпше сөздерді сөйлемде қолданады		Етістікті, есімдікті, сан есімді пайдаланады		Қарапайым өлеңдерді айтады	
Ата-анасына "ана", "әке" алғашқы сөздерді айтады		Көрсет дегенде киімін, аяқ киімін көрсетеді		"суық", "қарным ашты", "шаршадым" дегенді айыра біледі		"революция", "конференция" күрделі сөздерді қайталайды	
"жоқ болмайды", "бер" деген сөздердің мәнін түсінеді		Көрсет дегенде дене мүшесінің бірін көрсетеді санды атап береді		3 санды атап бере алады		Жиһаз, кітап, ыдыстың мәні туралы сұрақтарға жауап береді	
Орташа мәні							
4. Әлеуметтік дағдылары							
Таныс адамды көргенде күледі		Ойын ойнағанда сөйлеп отырып ойнайды		Чашка, тарақ, қасық не үшін қажет екенін біледі		Қарым-қатынас түрлерін айыра алады: басқару, бағынышты болу, тең болу.	
Келісемін, жоқ келіспеймін деп әрекет жасайды		Үй жинау әрекетін ойын ретінде имитация жасайды		Тазалық дағдылары (дәретхана барғысы келсе шалбарын шешеді)		Ойын ойнағанда ойыншықтармен сөйлесіп отырып ойнайды	
Қасықпен өз бетінше қою тамақты ішеді және кеседен сұйық затты іше алады		Өзі шешінеді		Өзінің жынысын біледі		Кішкентай түймелерді салады	

Шұлығын және аяқ киімін шешеді		Ойындағы қалжыңды түсінеді	" Мен жүргізушімін" ойын элементтері: көлікті жүргізеді, машинаға жүк артады		Анасынан жыламай қала береді	
Орташа мәні						
5. Когнитивті дағдылар						
Сөзді басқа дыбыстардан айыра алады		Сөйлеп жатқан адамның беті мен ернінен қарап сөзін түсінеді	Тұрақты сөз тіркестерін қолданады, сұраққа сөзбен жауап береді		Әріптерді біледі , әріптерді дұрыс таңдайды , салып бере алады	
Оған қарап сөйлесең бұрылып қарайды және сөйлеп жатқан адамды бақылап қарап отырады		Сөйлеп жатқан адамды көру үш і н ыңғайланып отырып алады, көрмесе қайталап сұрап алады	Сөздердің арасындағы байланысты айқындайды, қысқа сөйлемдерді қолданады		Командаларды түсінеді және өзінің жас шамасына сәйкес сөздерді қолданады	
Естіген сөздерін қайталайды		Көрсетіліп жатқан объектілерді атайды, оларды картинада көрсетеді	Сөздерді дұрыс қолданады, қоршаған орта туралы айтып бере алады және ертеңгі күн туралы айтып бере алады		Өзінің өткізетін күнін жоспарлай алады, алдын ала болжам жасайды және оны кезек-кезекпен орындай алады	
Өзінің көңіл күйінің жақсы жағын және көңілсіз жай-күйін эмоциямен көрсетеді		Саусақпен санайды	Қолмен көрсетілген санды атап бере алады		Дұрыс санайды, сандарды атап бере алады	
Орташа мәні						
Жалпы рейтинг						

Ерте жастағы балалардың нерв-психикалық дамуын аттестаттау және бағалау балдық жүйеде жүргізіледі.

Бала тапсырманы орындаған кезде -3 балмен, орындауға қиналған кезде – 2 балмен, тапсырманы орындамаған кезде – 1 балмен бағаланады.

1 және 2-кестелерде ұсынылған әрбір зерттеу саласында орташа балл саны есептеледі және шкала бойынша баланың нерв-психикалық дамуының тежелу дәрежесі айқындалады:

жеңілдікті дәрежесі – 1,75-2,5 балл;

орташа дәрежесі – 1,0-1,75 балл;

ауыр дәрежесі – 0-1,0 балл.

Ерте жастағы балалардың психикалық дамуына скрининг жүргізу кезінде анықталған психофизикалық бұзылуы бар балалар туралы ақпарат

Есепті кезең 20__ жылғы _____

Индекс: 1-П

Кезеңділігі: жыл сайын

Есепті ұсынатын тұлғалар: МСАК ұйымдары

Қайда ұсынылады: есепті кезеңнен кейінгі айдың 10-күніне дейінгі мерзімде аумақтық МСАК және облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларына. Аумақтық МСАК және облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармалары жыл сайын есепті кезеңнен кейінгі айдың 20-күніне дейінгі мерзімде "Ана мен бала ұлттық ғылыми орталығы" АҚ-ға 1-П нысаны бойынша ақпаратты ұсынады.

№	Баланың тегі, аты, әкесінің аты (бар болса)	Жасы	Ү й мекенжайы	Диагнозы	Жіберілген күні	Психологиялық – медициналық – педогогикалық консультация тексеріп-қаралған күні

Медициналық ұйымның басшысы _____ (қолы)

Толтырған адамның Т.А.Ә. (бар болған жағдайда) _____ (қолы)

Толтырылған күні _____

Орындаушының телефоны _____

Ұйымның мекенжайы _____

Ұйымның телефоны _____

М.О.

"Ерте жастағы балалардың психофизикалық дамуына скрининг жүргізу кезінде анықталған психофизикалық бұзылуы бар балалар туралы ақпарат" әкімшілік деректерді жинауға арналған нысандарды толтыруға түсіндірме

1. Жалпы ережелер

1. "Ерте жастағы балалардың психофизикалық дамуына скрининг жүргізу кезінде анықталған психофизикалық бұзылуы бар балалар туралы ақпарат" әкімшілік деректерді жинауға арналған нысандарды МСАК ұйымдары есепті кезеңнен кейінгі

айдың 10-күніне дейінгі мерзімде облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларына ұсынады. Жыл сайын есепті кезеңнен кейінгі айдың 20-күніне дейінгі мерзімде "Ана мен бала ұлттық ғылыми орталығы" АҚ-ға ұсынады.

2. Осы нысандарды енгізудің негізгі міндеттері ерте жастағы балалардың психофизикалық дамуының скринингін мониторингтеуді жүзеге асыру болып табылады.

3. Нысандарға бірінші басшы қол қояды, ол болмаған жағдайда оның міндетін атқаратын адам қол қояды.

2. Нысандарды толтыру бойынша түсіндірме

2-П нысанының 1-бағанында зерттеп-қаралған баланың жеке деректері көрсетіледі.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
15-қосымша
Әкімшілік деректерді
жинауға арналған нысандар

Ерте жастағы балалардың психофизикалық дамуына скрининг жүргізумен қамтылған және психологиялық - медициналық – педогогикалық консультацияға жіберілген ерте жастағы балалар туралы ақпарат

Есепті кезең 20__ жылғы _____

Индекс: 2-П

Кезеңділігі: жыл сайын

Ақпаратты ұсынатын тұлғалар: МСАК ұйымдары

Қайда ұсынылады: жыл сайын есепті кезеңнен кейінгі айдың 10-күніне дейінгі мерзімде аумақтық МСАК және облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларына.

Аумақтық МСАК және облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармалары жыл сайын есепті кезеңнен кейінгі айдың 20-күніне дейінгі мерзімде "Ана мен бала ұлттық ғылыми орталығы" АҚ-ға 1-П нысаны бойынша ақпаратты ұсынады.

Ақпарат	Балалар саны
1	2
3 жасқа дейінгі балалар, барлығы:	
тексеріп-қарауға жататындар	
тексеріліп-қаралатындар	
тексеріп-қарау кезінде анықталғандар барлығы, оның ішінде:	
есту өткірлігінің төмендеуімен	
көру өткірлігінің төмендеуімен	

сөйлеу ақауларымен	
сколиозбен	
дене мүсінінің бұзылуымен	
туа біткен немесе тұқым қуалайтын ауруларымен	
нерв-психикалық ауытқуларымен	
Психикофизикалық бұзылыстарымен анықталған балалар санынан психологиялық – медициналық – педогогикалық консультацияға жіберілген балалар, барлығы.	

Медициналық ұйымның басшысы _____ (қолы)

Толтырған адамның Т.А.Ә. (бар болған жағдайда) _____ (қолы)

Толтырылған күні _____

Орындаушының телефоны _____

Ұйымның мекенжайы _____

Ұйымның телефоны _____

М.О.

"Ерте жастағы балалардың психофизикалық дамуына скрининг жүргізумен қамтылған және психологиялық - медициналық – педогогикалық консультацияға жіберілген ерте жастағы балалар туралы жиынтық ақпарат" әкімшілік деректерді жинауға арналған нысандарды толтыруға түсіндірме

1. Жалпы ережелер

1. "Ерте жастағы балалардың психофизикалық дамуына скрининг жүргізумен қамтылған және психологиялық - медициналық – педогогикалық консультацияға жіберілген ерте жастағы балалар туралы жиынтық ақпарат" әкімшілік деректерді жинауға арналған нысандарды МСАК ұйымдары есепті кезеңнен кейінгі айдың 10-күніне дейінгі мерзімде облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларына ұсынады. Жыл сайын есепті кезеңнен кейінгі айдың 20-күніне дейінгі мерзімде "Ана мен бала ұлттық ғылыми орталығы" АҚ-ға ұсынады.

4. Осы нысандарды енгізудің негізгі міндеттері ерте жастағы балалардың психофизикалық дамуының скринингін мониторингтеуді жүзеге асыру болып табылады.

5. Нысандарға бірінші басшы қол қояды, ол болмаған жағдайда оның міндетін атқаратын адам қол қояды.

2. Нысандарды толтыру бойынша түсіндірме

2-П нысанының 1-бағанында психофизикалық дамуының бұзылуы анықталған ерте жастағы балалардың санаты көрсетіледі.

2-П нысанының 2-бағанында психофизикалық дамуының бұзылуы анықталған ерте жастағы балалардың саны көрсетіледі.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
16-қосымша
Әкімшілік деректерді жинауға
арналған нысандар

Шала туған нәрестелердің ретинопатиясының даму бойынша қауіп топтарындағы шала туған нәрестелерге офтальмологиялық скрининг жүргізу туралы есеп

Есепті кезең 20__ жылғы _____

Индекс: 1-Р

Кезеңділігі: жыл сайын

Ақпаратты ұсынатын тұлғалар: босандыру ұйымдары

Қайда ұсынылады: есепті кезеңнен кейінгі айдың 5-күніне дейінгі мерзімде облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармаларына.

Есепті кезеңнен кейінгі айдың 10-күніне дейінгі мерзімде Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "Құрмет Белгісі" орденді Қазақ көз аурулары ғылыми-зерттеу институтына".

Санаттар	Есепті кезеңге саны
1	2
Жаңа туған нәрестелердің саны	
Шала туған нәрестелердің саны	
Шала туған нәрестелердің ретинопатиясының даму бойынша қауіп топтарындағы шала туған нәрестелердің саны, соның ішінде	
Скрининг өткен қауіп топтарындағы шала туған нәрестелердің саны	
Шала туған нәрестелердің анықталған ретинопатиясы бар шала туған нәрестелердің саны, соның ішінде	
48 сағат ішінде ем жүргізілген шала туған нәрестелердің саны	
48 сағаттан кейін кешіктіріліп ем жүргізілген шала туған нәрестелердің саны	
ем жүргізілмеген шала туған нәрестелердің саны	

Шала туған нәрестелердің ретинопатиясының даму бойынша қауіп топтарындағы шала туған нәрестелердің деректері

№	Баланың Т.А.Ә. (бар болса)	Туған күні	ЖСН	Мекенжайы, телефоны	Туған кездегі гестациялық жасы (апта бойынша)	Туған кездегі дене салмағы (грамда)	Скрининг нәтижесі

Медициналық ұйымның басшысы _____ (қолы)

Толтырған адамның Т.А.Ә. (бар болған жағдайда) _____ (қолы)

Толтырылған күні _____

Орындаушының телефоны _____

Ұйымның мекенжайы _____

Ұйымның телефоны _____

М.О.

"Шала туған нәрестелердің ретинопатиясының даму бойынша қауіп топтарындағы шала туған нәрестелерге офтальмологиялық скрининг жүргізу туралы есеп" әкімшілік деректерді жинауға арналған нысандарды толтыруға түсіндірме

1. Жалпы ережелер

1. "Шала туған нәрестелердің ретинопатиясының даму бойынша қауіп топтарындағы шала туған нәрестелерге офтальмологиялық скрининг жүргізу туралы есеп" әкімшілік деректерді жинауға арналған нысандарды босандыру мекмелері, облыстардың, Астана, Алматы қалаларының Денсаулық сақтау басқармалары есепті кезеңнен кейінгі айдың 10-күніне дейінгі мерзімде Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің "Құрмет Белгісі" орденді Қазақ көз аурулары ғылыми-зерттеу институтына ұсынады.

2. Осы нысандарды енгізудің негізгі міндеттері ерте жастағы балалардың психофизикалық дамуының скринингін мониторингтеуді жүзеге асыру болып табылады.

3. Нысандарға бірінші басшы қол қояды, ол болмаған жағдайда оның міндетін атқаратын тұлға қол қояды.

2. Нысандарды толтыру бойынша түсіндірме

1-Р нысанының 1-бағанында шала туған нәрестелердің санаты көрсетіледі.

1-Р нысанының 2-бағанында офтальмологиялық скрининг өткен шала туған нәрестелердің саны көрсетіледі.

Скрининг ұйымдастыру
қағидаларына
17-қосымша

Шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингін жүргізу алгоритмі

1. Офтальмологиялық скрининг дәрі-дәрмекпен көздің қарашығы кеңейтіліп, бинокулярлық жанама офталмоскопия және (немесе) цифрлық ретиноскопия әдісімен көздің түбін тексеріп-қарау арқылы шала туған нәрестелердің ретинопатиясының дамуының (бұдан әрі - РН) қауіп тобындағы шала туған нәрестелерге жүргізіледі.

2. Торқабығының перифериясын толық көру үшін неонаталдық практикада қолдануға қолайлы қабақты кеңейткіш және склеродепрессор пайдаланылады.

3. Алғашқы скринингтік қарап-тексеру:

1) 27 аптадан аз гестация мерзімінде шала туған нәрестелерде постконцептуалдық кезеңде 30-31 аптада;

2) 27 аптадан және одан астам гестация мерзімінде шала туған нәрестелерде постнаталды кезеңде 4-апта мерзімінде босандыру мемкелерінен шығарылғанға дейін жүзеге асырылады.

4. Торқабықтың жай-күйін бағалау 2005 жылы қабылданған бірыңғай қайта қаралған Халықаралық РН жіктемесінің негізінде жүзеге асырылады.

5. "Офтальмология (балалар, ересек)" мамандығы бойынша дәрігер әрбір офтальмологиялық тексеріп-қарау кезінде өзінің қорытындысында РН аймағын, дәрежесін және таралуын, аурудың кез-келген "пре-+" немесе "+" белгілерінің болуын егжей-тегжейлі жазады, келесі офтальмологиялық қарап-тексеру уақыты туралы ұсынымдарды көрсетеді (қажет болған кезде).

6. Көз түбінің жай-күйіне байланысты:

1) артқы агрессивті РН кезінде, II аймақта 3-дәрежелі РН кезінде, "пре-+" немесе "+" күдіктенген кезде, аурудың дәрежесіне және орналасуына байланысты емес ауру кезінде: 3 күнде 1 рет;

2) I аймақта торқабықтың аваскуляры болған кезде, II аймағында 2-дәрежедегі РН кезінде және аурудың "+" белгілерісіз III аймағында 3-дәрежелі РН: аптасына 1 рет;

3) II аймағында 1-дәрежелі РН кезінде, аурудың "+" белгілерісіз III аймағында 1-2-дәрежедегі РН кезінде, II және III аймағында торқабықтың аваскулярының болуы офтальмологиялық тексеріп-қараулар: 2 аптада 1 рет офтальмологиялық тексеріп-қарау қайталанады.

7. Шала туған нәрестелердің офтальмологиялық скринингін аяқтау өлшемшарттары:

1) I немесе II аймақтарда РН бұрын болмаған белгілерсіз II аймаққа дейін торқабықтың васкуляризациясы;

2) торқабықты толыққанды васкуляризациясы;

3) РН регресс болып табылады.

8. Офтальмологиялық скринингтің нәтижелері, соның ішінде келесі офтальмологиялық қарап-тексерудің (көрсетілімдер бойынша) уақыты мен орны туралы ұсынымдар және РН дамыту бойынша қауіп факторлары бойынша мәлімет "Денсаулық сақтау ұйымдарының бастапқы медициналық құжаттама нысандарын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің міндетін атқарушының 2010 жылғы 23 қарашадағы № 907 бұйрығымен бекітілген № 097/е нысаны бойынша жаңа туған нәрестелердің даму тарихына енгізіледі.

© 2012. Қазақстан Республикасы Әділет министрлігінің «Қазақстан Республикасының Заңнама және құқықтық ақпарат институты» ШЖҚ РМК