

Об утверждении Правил организации скрининга

Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704. Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан 15 сентября 2010 года № 6490.

Сноска. В заголовок вносится изменение на казахском языке, текст на русском языке не меняется приказа Министра здравоохранения РК от 25.08.2021 № ҚР ДСМ-91 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования).

Примечание РЦПИ!

Порядок введения в действие приказа см. п. 7.

В соответствии с подпунктом 1) статьи 5 Закона Республики Казахстан "О социальной и медико-педагогической коррекционной поддержке детей с ограниченными возможностями", а также в целях совершенствования дородовой диагностики, профилактики врожденных и наследственных заболеваний у детей, снижения детской заболеваемости и инвалидности в Республике Казахстан, **ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Утвердить прилагаемые Правила организации скрининга.

Сноска. В пункт 1 вносится изменение на казахском языке, текст на русском языке не меняется приказа Министра здравоохранения РК от 25.08.2021 № ҚР ДСМ-91 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования).

2. Департаменту организации медицинской помощи (Нургазиев К.Ш.) направить настоящий приказ на государственную регистрацию в Министерство юстиции Республики Казахстан в установленном порядке.

3. Департаменту административно-правовой работы Министерства здравоохранения Республики Казахстан (Бисмильдин Ф.Б.) обеспечить официальное опубликование настоящего приказа в средствах массовой информации после его государственной регистрации в Министерстве юстиции Республики Казахстан.

4. Руководителям управлений здравоохранения областей, городов Астаны и Алматы (по согласованию):

1) в соответствии с настоящим приказом обеспечить организацию скрининга;

2) информацию об организации скрининга предоставить в РГП "Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии" Министерства здравоохранения Республики Казахстан ежеквартально не позднее 10 числа месяца следующего за отчетным периодом.

5. Признать утратившим силу приказ и.о. Министра здравоохранения Республики Казахстан от 7 марта 2008 года № 125 "Об утверждении Положения о деятельности медико-генетических консультаций (отделений) в Республике Казахстан" (зарегистрированный в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов за № 5178, опубликованный в газете "Юридическая газета" от 25 апреля 2008 г., № 62 (1462)).

6. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на вице-министра здравоохранения Республики Казахстан Каирбекову С.З.

7. Настоящий приказ вводится в действие по истечении десяти календарных дней со дня его первого официального опубликования.

Министр

Ж. Доскалиев

Утверждены
приказом Министра здравоохранения
Республики Казахстан
от 9 сентября 2010 года № 704

Правила организации скрининга

Сноска. Правила - в редакции приказа Министра здравоохранения РК от 25.08.2021 № ҚР ДСМ-91 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования).

Глава 1. Общие положения

1. Настоящие Правила организации скрининга (далее – Правила) разработаны в соответствии с подпунктом 1) статьи 5 Закона Республики Казахстан "О социальной и медико-педагогической коррекционной поддержке детей с ограниченными возможностями" и определяют порядок организации пренатального, неонатального, аудиологического скрининга новорожденных и детей раннего возраста, скрининга психофизического развития детей раннего возраста, офтальмологического скрининга недоношенных новорожденных в целях совершенствования профилактики врожденных и наследственных заболеваний у детей, снижения детской заболеваемости и инвалидности в Республике Казахстан.

2. Настоящие Правила распространяются на субъекты здравоохранения, осуществляющие проведение скрининга, независимо от форм собственности, имеющие лицензию на осуществление медицинской деятельности.

3. Основные понятия, используемые в настоящих Правилах:

1) комбинированный тест первого триместра – расчет индивидуального генетического риска хромосомной патологии плода, основанный на измерении ультразвуковых маркеров хромосомной патологии и определения материнских сывороточных маркеров (далее – МСМ) первого триместра;

2) анализ МСМ первого триместра – исследование крови матери для выявления у плода риска развития хромосомной патологии – синдрома Дауна, синдрома Эдвардса, синдрома Патау, синдрома Тернера;

3) уполномоченный орган в области здравоохранения (далее – уполномоченный орган) – центральный исполнительный орган, осуществляющий руководство и межотраслевую координацию в области охраны здоровья граждан Республики Казахстан, медицинской и фармацевтической науки, медицинского и фармацевтического образования, санитарно-эпидемиологического благополучия населения, обращения лекарственных средств и медицинских изделий, качества оказания медицинских услуг(помощи);

4) аудиологический скрининг новорожденных и детей раннего возраста – массовое стандартизированное обследование с целью выявления нарушений слуха для раннего вмешательства, реабилитации и предупреждения заболеваний, ведущих к инвалидизации;

5) инвазивная пренатальная диагностика (далее – ИПД) – методы диагностики хромосомной и моногенной патологии у плода, осуществляемые путем внутриматочного прокола с забором материала плодового происхождения для цитогенетического, молекулярно-цитогенетического или молекулярно-генетического анализа;

6) инвазивные методы – методы диагностики и лечения, осуществляемые путем проникновения во внутреннюю среду организма человека;

7) коротколатентные слуховые вызванные потенциалы (далее – КСВП) – биоэлектрические потенциалы, возникающие в разных структурах слуховой системы, преимущественно в стволе мозга, в ответ на звуковой стимул и регистрируемые с поверхности головы;

8) медицинская информационная система (далее – МИС) – информационная система, обеспечивающая ведение процессов субъектов здравоохранения в электронном формате;

9) неонатальный скрининг – массовое комплексное стандартизированное обследование новорожденных на наследственные болезни обмена веществ с целью их раннего выявления и лечения;

10) пренатальный консилиум – консультация беременной женщины профильными специалистами для уточнения генетического диагноза внутриутробного плода, прогноза развития и дальнейшей жизни новорожденного, определения тактики дальнейшего ведения беременности, срока и места родоразрешения;

11) пренатальный скрининг – массовое комплексное стандартизированное обследование беременных женщин с целью выявления группы риска по хромосомной патологии и врожденным порокам развития (далее – ВПР) внутриутробного плода с последующим уточнением генетического диагноза;

12) скрининг психофизического развития – массовое стандартизированное обследование детей раннего возраста, не имеющих симптомов нарушения психофизического развития, с целью выявления группы риска с соответствующими нарушениями, организации диагностики и направления их в психолого-медико-педагогические консультации (далее – ПМПК) с целью определения условий оказания коррекционно-развивающей помощи;

13) офтальмологический скрининг недоношенных новорожденных – стандартизированное обследование глазного дна у недоношенной новорожденной группы риска по развитию ретинопатии у недоношенных (далее – РН) в декретированные сроки.

Глава 2. Порядок организации пренатального скрининга

4. Пренатальный скрининг направлен на раннее выявление и диагностику хромосомной патологии и врожденные пороки развития (далее – ВПР) плода для предупреждения рождения детей с тяжелыми летальными, не поддающимися лечению и коррекции генетическими хромосомными и анатомические нарушениями.

5. Пренатальное обследование включает проведение:

массового ультразвукового скрининга беременных женщин;

анализа МСМ для выявления риска развития хромосомной патологии у плода;

медико-генетического консультирование;

ИПД хромосомной и моногенной патологии плода (ИПД для исключения хромосомной и моногенной патологии плода);

пренатального консилиума;

мониторинга эффективности пренатального скрининга;

предоставления отчетных данных в уполномоченный орган по случаям рождения детей с хромосомной патологией и ВПР.

6. Мероприятия первого этапа пренатального скрининга включают:

сбор анамнеза;

обеспечение проведения ультразвукового скрининга плода первого, второго и третьего триместров в определенные сроки беременности;

направление на анализ МСМ с расчетом индивидуального генетического риска хромосомной патологии плода в первом триместре беременности;

формирование группы беременных женщин с факторами "риска" по врожденной и наследственной патологии и направление данной группы на второй этап пренатального скрининга.

7. На первом этапе пренатального скрининга врач по специальности "Акушерство и гинекология" или "Общая медицина" на первичном приеме беременных женщин:

проводит сбор анамнеза, формирование группы беременных женщин с факторами "риска" по врожденной и наследственной патологии. Беременные женщины с

факторами "риска" по врожденной и наследственной патологии непосредственно направляются к врачу по специальности "Медицинская генетика" (без ультразвукового скрининга и анализа МСМ) по следующим показаниям: возраст беременной женщины 37 лет и старше, наличие в анамнезе случаев прерывания беременности по генетическим показаниям и (или) рождения ребенка с ВПР или хромосомной патологией, наличие в анамнезе случаев рождения ребенка (или наличие родственников) с моногенным наследственным заболеванием, наличие семейного носительства хромосомной или генной мутации, наличие в анамнезе случаев мертворождения, привычного невынашивания, смерти одного и более ребенка с неясным и не установленным диагнозом, сцепленным с полом;

направляет на ультразвуковой скрининг в первом, втором и третьем триместрах беременности;

направляет на анализ МСМ с расчетом индивидуального генетического риска хромосомной патологии плода.

8. На первом этапе пренатального скрининга врач по специальности "Акушерство и гинекология" или "Общая медицина" при повторной явке беременной женщины с результатами пренатального скрининга направляет ее на консультацию к врачу по специальности "Медицинская генетика" по следующим критериям:

обнаружение ультразвуковых маркеров хромосомной патологии и (или) выявление анатомических аномалий развития плода при проведении ультразвукового скрининга первого, второго и третьего триместров;

выявление индивидуального генетического риска хромосомной патологии плода 1:150 и выше после проведения комбинированного теста первого триместра;

наличие возрастного фактора (женщины 37 лет и старше).

9. На первом этапе пренатального скрининга беременные женщины после ультразвукового скрининга первого триместра сроки с 11 недель 0 дней по 13 недель 6 дней беременности с первого дня последней менструации, (рекомендуется не позднее 1-3 календарных дней) направляются на анализ МСМ при комбинированном тесте первого триместра.

10. Забор, маркировка и доставка образца крови беременной женщины в медицинских организациях, осуществляющих анализ МСМ и расчет комбинированного риска, осуществляется по алгоритму забора, маркировки, доставки образца крови беременной женщины согласно приложению 1 к настоящим Правилам.

11. Сыворотка крови или сухие пятна крови беременных женщин направляются организациями здравоохранения, проводившими первый этап пренатального скрининга, на второй этап пренатального скрининга в срок не позднее 36 часов после забора крови.

Анализ МСМ из сыворотки крови или сухих пятен крови и расчет комбинированного риска выполняется в субъектах здравоохранения, имеющих

лицензию на медицинскую деятельность по подвиду "Лабораторная диагностика" и медицинскую информационную систему или лабораторную информационную систему, интегрированную с медицинской информационной системой.

Сноска. Пункт 11 - в редакции приказа и.о. Министра здравоохранения РК от 01.11.2022 № ҚР ДСМ-123 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования).

12. Обследование беременных женщин на первом этапе пренатального скрининга включает трехкратный ультразвуковой скрининг, результаты которого заполняются в утвержденные формы (вкладные листы "Протокол ультразвукового исследования в первом триместре беременности" и "Протокол ультразвукового исследования во втором и третьем триместрах беременности" к медицинским картам, формы № 052/у "Медицинской карты амбулаторного пациента", утвержденным приказом исполняющего обязанности Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 октября 2020 года № ҚР ДСМ-175/2020 "Об утверждении форм учетной документации в области здравоохранения" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21579) (далее – приказ № ҚР ДСМ-175/2020), врачами по специальности "Ультразвуковая диагностика" (пренатальная ультразвуковая диагностика), прошедшими повышение квалификации по проведению скринингового ультразвукового исследования при беременности) в следующие сроки беременности:

с 11 недель 0 дней по 13 недель 6 дней беременности при копчико-теменном размере от 45 мм до 84 мм;

с 19 недель 0 дней по 21 недели 0 дней беременности;

с 30 недель 0 дней по 32 недели 6 дней беременности.

13. При выявлении ультразвуковых маркеров хромосомной патологии и (или) ВПР плода при проведении ультразвукового скрининга на первом этапе пренатального скрининга беременная женщина направляется на второй этап пренатального скрининга к врачу по специальности "Медицинская генетика" с целью определения показаний для повторного проведения ультразвукового исследования плода и (или) проведения ИПД и (или) проведения мультидисциплинарного пренатального консилиума с целью решения вопроса о целесообразности пролонгирования беременности.

В данном случае допускается проведение консультации с использованием дистанционных медицинских услуг, врачом по специальности "Медицинская генетика" и (или) дистанционного мультидисциплинарного пренатального консилиума субъектов (объектов) здравоохранения, оказывающих услуги родовспоможения на областном уровне.

14. Информация о прохождении и результатах ультразвукового скрининга первого, второго, третьего триместров и комбинированного теста первого триместра вносится врачом по специальности "Акушерство и гинекология" или "Общая медицина" или

средним медицинским работником по специальности "Акушерское дело" в МИС "Регистр беременных и женщин фертильного возраста" электронного портала "Регистр прикрепленного населения".

15. Мероприятия пренатального скрининга на втором этапе включают:

медико-генетическое консультирование беременных женщин группы "риска" по рождению детей с врожденными и наследственными заболеваниями;

проведение подтверждающего ультразвукового исследования экспертного класса и (или) консилиумом врачей, не менее трех по специальности "Ультразвуковая диагностика";

анализ МСМ для комбинированного теста первого триместра;

проведение ИПД по показаниям;

проведение цитогенетического, молекулярно-цитогенетического и (или) молекулярно-генетического исследования плодового материала;

проведение пренатального консилиума;

заполнение учетных и отчетных форм;

мониторинг эффективности пренатального скрининга на основании МИС "Регистр беременных и женщин фертильного возраста" в соответствии с алгоритмом предоставления информации о проведении пренатального скрининга согласно приложению 2 к настоящим Правилам, и индикатором процесса и результата пренатального скрининга согласно приложению 3 к настоящим Правилам.

16. Анализ МСМ для комбинированного теста первого триместра на втором этапе пренатального скрининга проводится на анализаторах методами высокофлюоресцентной метки, электрохемилюминисценции и программного обеспечения расчета индивидуального генетического риска в субъектах здравоохранения, имеющих лицензию на медицинскую деятельность по подвиду "Лабораторная диагностика".

17. При рождении детей с хромосомной патологией от матерей, которые проходили анализ МСМ, субъекты здравоохранения второго этапа пренатального скрининга доставляют и пересылают сыворотки крови и (или) сухие пятна крови с копией вкладного листа "Направление крови на биохимический генетический скрининга" формы № 097/у "Направление на лабораторное исследование услуги/на консультационные услуги/на госпитализацию, перевод в другой стационар", утвержденной приказом № КР ДСМ-175/2020, и результатом анализа на третий этап пренатального скрининга для проведения межлабораторного сравнительного испытания (далее – МЛСИ).

По каждому случаю извещается медицинская организация, выполнившая анализ МСМ с расчетом индивидуального генетического риска и ультразвукового исследования (УЗИ) первого триместра, для проведения внутреннего служебного расследования с предоставлением результата на третий этап пренатального скрининга.

Организации здравоохранения проводящие анализ МСМ, участвуют в МЛСИ с получением заключения от организации внешнего контроля качества. МЛСИ проводится в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 11 декабря 2020 года № ҚР ДСМ-257/2020 "Об утверждении Стандарта организации проведения лабораторной диагностики" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21768).

18. Расчет индивидуального генетического риска при комбинированном тесте первого триместра основан на:

измерении ультразвуковых маркеров (толщина воротникового пространства, длина носовых костей, копчико-теменного размера);

анализе МСМ (связанный с беременностью плазменный протеин А (РАРР-А) и свободная b-единица хорионического гонадотропина (b-ХГЧ) с использованием максимального числа величин отношений правдоподобия (популяционные отличия, вес и этническая принадлежность матери, курение, наличие сахарного диабета, многоплодие, применение вспомогательных репродуктивных методов и технологий).

19. На втором этапе пренатального скрининга при проведении комбинированного теста первого триместра и выявлении высокого индивидуального генетического риска хромосомной патологии у беременной женщины врачом по специальности "Акушерство и гинекология" назначается консультация врача по специальности "Медицинская генетика" для решения вопроса о проведении ИПД.

В данном случае допускается проведение дистанционных консультации врача по специальности "Медицинская генетика".

20. На втором этапе пренатального скрининга по направлению врача по специальности "Акушерство и гинекология" врач по специальности "Ультразвуковая диагностика" (пренатальная ультразвуковая диагностика) проводит ультразвуковое исследование плода на ультразвуковых аппаратах экспертного класса с режимом 3D и 4D эхографии, доплерометрии по вкладным листам "Протокол ультразвукового исследования в 1 триместре беременности" и "Протокол ультразвукового исследования во втором и третьем триместрах беременности" к медицинским картам амбулаторного пациента формы № 052/у, утвержденной приказом № ҚР ДСМ-175/2020, в сроках беременности:

с 11 недель 0 дней до 13 недель 6 дней для расширенной оценки анатомии плода; доплерографии венозного протока и трикуспидального клапана, трансвагинальной эхографии цервикального канала шейки матки с описанием внутреннего зева (по показаниям);

с 19 недель 0 дней до 21 недели 0 дней для расширенной оценки анатомии плода с применением режимов 3D и 4D эхографии, с проведением плацентографии и амниографии, трансвагинальной эхографии цервикального канала шейки матки с описанием внутреннего зева (по показаниям);

с 30 недель 0 дней до 32 недели 0 дней для расширенной оценки анатомии плода с применением режимов 3D и 4D эхографии, с проведением доплерометрии, плацентографии и амниографии.

21. При выявлении или подтверждении ранее выявленных ультразвуковых маркеров хромосомной патологии и ВПР плода врач по специальности "Ультразвуковая диагностика" (пренатальная ультразвуковая диагностика) второго этапа пренатального скрининга направляет беременную женщину врачу по специальности "Акушерство и гинекология" для направления на консультацию врачу по специальности "Медицинская генетика".

22. На втором этапе пренатального скрининга врач по специальности "Медицинская генетика" решает вопрос проведения пренатального консилиума до 21 недели 6 дней беременности с обязательным участием заместителя руководителя медицинской организации и родовспоможению, врача генетика, врача акушера-гинеколога, неонатального хирурга, психолога и других профильных специалистов в зависимости от выявленной патологии. После анализа данных беременной женщины: анамнеза, результатов комбинированного теста первого триместра, данных ультразвукового скрининга, результатов дополнительных обследований беременной женщины пренатальный консилиум выдает заключение врачебно-консультационной комиссии по форме № 026/у "Заключение врачебно-консультационной комиссии", утвержденной приказом № КР ДСМ-175/2020.

23. Требования к проведению ИПД:

1) ИПД проводится в амбулаторных и стационарных условиях второго и (или) третьего этапа пренатального скрининга при наличии манипуляционного кабинета врачом по специальности "Акушерство и гинекология" и врачом по специальности "Ультразвуковая диагностика" (пренатальная ультразвуковая диагностика), прошедшими обучение по пренатальным инвазивным методам:

в сроки с 11 недель 0 дней до 14 недель 0 дней беременности – биопсия ворсин хориона;

в сроки с 14 недель 0 дней до 18 недель 0 дней беременности – плацентоцентез;

в сроки с 16 недель 0 дней до 20 недель 0 дней беременности – амниоцентез;

в сроки с 20 недель 0 дней до 21 недели 0 дней беременности – кордоцентез;

2) исследования плодового материала проводятся врачами по специальности "Медицинская генетика" и (или) специалистами, владеющими цитогенетическими и (или) молекулярно-цитогенетическими методами, прошедшими обучение по проведению анализа плодового материала;

3) срок выдачи результата после проведения ИПД методами биопсии хориона, плацентоцентеза и амниоцентеза в течение 3-5 календарных дней, при кордоцентезе в течение 7 календарных дней с последующим хранением цитогенетического препарата плодного материала с направлением и заключением в течение не менее 5 лет;

4) при невозможности проведения ИПД на втором этапе пренатального скрининга, при необходимости молекулярно-цитогенетической, молекулярно-генетической диагностики (при условии известной семейной мутации) в случае моногенной наследственной болезни, беременная женщина врачом по специальности "Акушерство и гинекология" врачом "Медицинская генетика" направляется на третий этап пренатального скрининга для проведения ИПД.

24. Показания для проведения ИПД:

возраст беременной женщины 37 лет и старше;

наличие в анамнезе случаев рождения ребенка с ВПР или хромосомной патологии;

семейное носительство хромосомных или генных мутаций;

выявление анатомических аномалий развития плода при проведении ультразвукового скрининга;

обнаружение ультразвуковых маркеров хромосомной патологии у плода при проведении ультразвукового скрининга;

индивидуальный генетический риск после прохождения комбинированного теста первого триместра 1:150 и выше.

25. На втором этапе пренатального скрининга после ИПД при выявлении хромосомных или моногенных наследственных заболеваний плода результат ИПД вносится врачом по специальности "Акушерство и гинекология" или "Общая медицина" или средним медицинским работником по специальности "Акушерское дело" в МИС "Регистр беременных и женщин фертильного возраста" электронного портала "Регистр прикрепленного населения".

26. При наличии ВПР плода врачи по специальности "Акушерство и гинекология" и "Медицинская генетика" направляет беременную женщину на проведение пренатального консилиума в любые сроки беременности.

27. Пренатальный консилиум проводится для:

верификации генетического диагноза внутриутробного плода;

определения прогноза здоровья и жизни плода и новорожденного;

предоставления информации семье о существующих современных методах лечения и коррекции ВПР с оценкой их последствий, возможных вариантов медицинского вмешательства, их последствий и эффективности;

определения тактики дальнейшего ведения беременности: необходимость проведения ИПД и (или) направления на третий этап пренатального скрининга;

определения срока, метода и уровня родоразрешения.

28. В зависимости от заключения пренатального консилиума беременная женщина направляется:

на прерывание беременности по генетическим показаниям и при тяжелых ВПР плода с патологоанатомической верификацией диагноза;

на пролонгирование беременности с рекомендациями о сроке, методе, и месте родоразрешения и последующей тактике ведения новорожденного.

29. Заключение пренатального консилиума врач по специальности "Медицинская генетика" второго и (или) третьего этапа пренатального скрининга вносит в МИС.

30. По решению пренатального консилиума на второй, третий этапа пренатального скрининга направляются беременные женщины:

для верификации диагноза при синдромальных формах врожденной и наследственной патологии;

для решения вопроса о возможности дальнейшей хирургической коррекции ВПР;

для проведения цитогенетического, молекулярно-цитогенетического, или молекулярно-генетического исследования.

31. На втором и (или) третьем этапе пренатального скрининга врач по специальности "Медицинская генетика" направляет беременную женщину на проведение ИПД при:

высоком генетическом риске хромосомной патологии у плода;

наличии ВПР у плода при нормальном кариотипе после проведения ИПД;

наличии в семье (ближайшие родственники первой и второй степени родства) случаев рождения детей с недифференцированной умственной отсталостью.

32. Медицинские организации второго этапа пренатального скрининга один раз в квартал предоставляют информацию в соответствии с данными МИС "Регистр беременных и женщин фертильного возраста" в медико-генетические консультации областей, городов республиканского значения и столицы в соответствии с алгоритмом предоставления информации о проведении пренатального скрининга согласно приложению 2 к настоящим Правилам.

33. Мероприятия третьего этапа пренатального скрининга включают:

медико-генетическое консультирование беременных женщин группы риска по хромосомной патологии и ВПР у плода, выявленных на любом этапе пренатального скрининга;

проведение подтверждающего ультразвукового исследования плода экспертного класса и (или) консилиумом врачей, не менее трех по специальности "Ультразвуковая диагностика" (пренатальная ультразвуковая диагностика) и "Медицинская генетика";

проведение ИПД;

проведение цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических анализов плодного материала;

проведение МЛСИ анализа МСМ, проведенных на втором этапе пренатального скрининга;

проведение мониторинга и анализа эффективности по индикаторам процесса и результат пренатального скрининга согласно приложению 3 к настоящим Правилам.

34. На третьем этапе пренатального скрининга врач по специальности "Ультразвуковая диагностика" (пренатальная ультразвуковая диагностика) проводит ультразвуковое исследование на аппаратах ультразвуковой пренатальной диагностики экспертного класса с режимом 3D и 4D эхографии, доплерометрии в любой срок беременности для расширенной оценки анатомии плода, а также для проведения ультразвуковой верификации ВПР, выявленных на первом и втором этапах пренатального скрининга.

35. В целях внедрения системы внутреннего управления качеством медицинских услуг в области пренатального скрининга и оказания медико-генетической помощи внедряются индикаторы процесса и результаты пренатального скрининга согласно приложению 3 к настоящим Правилам.

Глава 3. Порядок организации неонатального скрининга

36. Неонатальный скрининг направлен на раннее выявление наследственных и врожденных заболеваний для своевременного назначения лечения с целью предупреждения развития тяжелых заболеваний, ведущих к инвалидизации и детской смертности.

37. Неонатальный скрининг проводится путем массового обследования новорожденных на фенилкетонурию (далее – ФКУ) и врожденный гипотиреоз, анализа крови на определение уровня фенилаланина и тиреотропного гормона (далее – ТТГ), направления на медико-генетическое консультирование с ведением и предоставлением отчетности.

38. Маршрут неонатального скрининга состоит из четырех этапов:

первый этап – забор крови для обследования на ФКУ и врожденный гипотиреоз у новорожденных в ранние периоды после рождения, их доставка в субъекты здравоохранения для проведения анализа;

второй этап – первичный анализ крови новорожденного на определение уровня фенилаланина и ТТГ;

третий этап – повторный забор и анализ крови при отклонении уровня фенилаланина и ТТГ в первичном анализе крови новорожденного;

четвертый этап – медико-генетическое консультирование проводится при отклонении уровня фенилаланина и ТТГ в повторном анализе крови новорожденного.

39. Первый этап проводится в субъектах здравоохранения, оказывающих услуги родовспоможения (перинатальные центры, родильные дома, родильные отделения стационаров) (далее – организации родовспоможения) согласно алгоритму забора, маркировки и транспортировки образцов сухих пятен крови новорожденных на определение фенилаланина и тиреотропного гормона, приведенному в приложении 4 к настоящим Правилам.

40. Врач по специальности "Неонатология", "Педиатрия", "Общая врачебная практика" назначает проведение всем новорожденным неонатального скрининга путем определения уровня фенилаланина и ТТГ в крови, средний медицинский работник проводит забор и маркировку образцов крови новорожденного.

41. Забор крови для обследования на ФКУ и врожденный гипотиреоз производится через 3 часа после кормления у доношенных новорожденных на 2-3 сутки жизни (25-72 часа жизни), у недоношенных – на 7-14 сутки жизни.

42. Перед проведением забора крови для обследования на ФКУ и врожденный гипотиреоз медицинский работник предоставляет родителю или другому законному представителю новорожденного ребенка информацию о целях и процедуре забора крови и проведения неонатального скрининга, возможных последствиях об отказе от обследования.

Информированное согласие или отказ на забор сухих пятен крови для определения уровня фенилаланина и ТТГ вносится в медицинскую документацию.

43. На втором этапе доставка образцов крови новорожденных производится в субъекты здравоохранения, имеющие лицензию на медицинскую деятельность по подвиду "Лабораторная диагностика", для первичного анализа образца крови новорожденного на определение фенилаланина и ТТГ не позднее 3 календарных дней после забора образцов сухих пятен крови согласно алгоритму проведения первичного и повторного анализа на определение фенилаланина и тиреотропного гормона, приведенному в приложении 5 к настоящим Правилам.

44. В случае выписки новорожденного домой или перевода по медицинским показаниям в другую медицинскую организацию (стационар, оказывающий медицинскую помощь детям), а также при отсутствии информации о заборе образцов сухих пятен крови для обследования на ФКУ и врожденный гипотиреоз в документации новорожденного (забор не проведен в организации родовспоможения), проводится забор, маркировка образцов сухих пятен крови в стационаре пребывания новорожденного или при первом патронажном осмотре в организациях первичной медико-санитарной помощи (далее – ПМСП) и транспортировка для проведения анализа на определение фенилаланина и ТТГ.

45. Анализ крови на определение уровня фенилаланина и ТТГ проводится на анализаторах методами флюоресцентной метки с использованием сертифицированной медицинской техники, расходных материалов, медицинских изделий.

При повышенном содержании в крови ребенка тиреотропного гормона 9,0 mU/ml и выше, фенилаланина 2,1 mg/dL и выше проводится ре-тест из первичных образцов сухих пятен крови.

46. Для обеспечения качественного выполнения всех видов лабораторных исследований проводятся внутрилабораторный контроль качества и межлабораторные

сравнительные испытания случаях позднего выявления (позднее 30 дней жизни) или пропуска заболеваний ФКУ и врожденного гипотиреоза.

47. Медицинские работники организаций родовспоможения и ПМСП вносят сведения о проведении неонатального скрининга в медицинскую документацию (МИС)

48. На третьем этапе не позднее 48 часов после получения информации о повышенном уровне фенилаланина и ТТГ участковый врач или средний медицинский работник организации ПМСП информирует родителя или другого законного представителя ребенка о результатах анализов и необходимости повторного забора образцов крови.

49. Повторный забор образцов крови у новорожденного производится по месту его нахождения в амбулаторных или стационарных условиях, доставка в лабораторию, анализ проводится в соответствии с алгоритмом забора, маркировки и транспортировки образцов сухих пятен крови новорожденных на определение фенилаланина и тиреотропного гормона, приведенном в приложении 4 к настоящим Правилам. Результат направляется в направившую образец крови медицинскую организацию, информация передается в организацию ПМСП по месту прикрепления пациента.

50. На четвертом этапе при повышенном уровне фенилаланина или ТТГ у новорожденного участковый врач организации ПМСП направляет к врачу по специальности "Медицинская генетика", который проводит медико-генетическое консультирование семьи.

51. Врач по специальности "Медицинская генетика" для дифференциальной диагностики с другими состояниями, направляет ребенка на дообследование, в том числе на определение уровня фенилаланина и тирозина в крови методом тандемной масс-спектрометрии, и выставляет диагноз.

52. При повышении уровня ТТГ участковый врач направляет к врачу по специальности "Эндокринология" по месту прикрепления ребенка для проведения клинико-биохимической верификации диагноза "Врожденный гипотиреоз".

53. Врач по специальности "Медицинская генетика" передает в организацию родовспоможения и ПМСП информацию о впервые выявленном ребенке группы риска по фенилкетонурии, врожденному гипотиреозу согласно Приложению 6 к настоящим Правилам.

54. Медицинские организации ежемесячно в срок до 1 числа месяца, следующего за отчетным, передают местным органам государственного управления здравоохранением областей, городов республиканского значения и столицы информацию о проведении неонатального скрининга новорожденных согласно приложению 7 к настоящим Правилам.

55. Местные органы государственного управления здравоохранением областей, городов республиканского значения и столицы ежеквартально в срок до 5 числа месяца

, следующего за отчетным периодом, направляют информацию о проведении неонатального скрининга новорожденных в курирующие республиканские центры, которые предоставляют в срок до 10 числа месяца, следующего за отчетным периодом, сводную информацию и аналитическую справку в уполномоченный орган.

Глава 4. Организация аудиологического скрининга детей раннего возраста

56. Аудиологический скрининг проводится с целью своевременного выявления нарушений слуха у новорожденных, детей раннего возраста для раннего вмешательства, реабилитации и предупреждения заболеваний, ведущих к инвалидизации.

57. Задачами аудиологического скрининга являются:

охват всех новорожденных, детей раннего возраста и детей до 6 лет включительно; раннее выявление групп риска нарушений слуха (с результатами проведенных инструментальных исследований "Не прошел") для дальнейшего обследования, своевременного вмешательства и реабилитации;

направление детей с риском нарушения слуха (тугоухость и глухота) в сурдологические кабинеты (центры, отделения) для дальнейшего углубленного обследования;

направление детей с риском нарушения слуха на психолого-медико-педагогическую консультацию для углубленного педагогического обследования и решения вопросов коррекционно-развивающего обучения;

учет обследованных пациентов внесение данных в медицинскую документацию (МИС);

оказание консультативной помощи родителям (законным представителям) по вопросам лечения, коррекции, детей с нарушением слуха.

58. Организация аудиологического скрининга включает два этапа:

первый этап – неонатальный аудиологический скрининг, который проводится новорожденным в организациях родовспоможения независимо от форм собственности;

второй этап – аудиологический скрининг, который проводится детям в возрастных категориях: 3 месяца, 1 год, 2 года, 3 года, 6 лет включительно в кабинетах развития ребенка медицинских организаций ПМСП независимо от форм собственности.

59. Мероприятия первого этапа аудиологического скрининга включают:

сбор анамнеза, определение факторов риска по тугоухости и глухоте, согласно приложению 8 к настоящим Правилам;

информирование родителя или другого законного представителя новорожденного о целях и процедуре проведения аудиологического скрининга, возможных последствиях отказа от обследования. Информированное согласие или отказ на проведение аудиологического скрининга вносится в медицинскую документацию;

проведение обследования методом вызванной отоакустической эмиссии (далее – ВОАЭ) (слабый звук, возникающий и регистрируемый в наружном слуховом проходе в

результате сокращения наружных волосковых клеток улитки в ответ на звуковой сигнал) в соответствии с алгоритмом проведения аудиологического скрининга новорожденным и детям в возрасте до 6 лет включительно методом вызванной отоакустической эмиссии (ВОАЭ) согласно приложению 9 к настоящим Правилам;

проведение обследования методом КСВП в соответствии с алгоритмом проведения аудиологического скрининга новорожденным и детям в возрасте до 6 лет включительно методом коротколатентных слуховых вызванных потенциалов (КСВП) согласно приложению 10 к настоящим Правилам;

внесение результатов обследования в медицинскую документацию (МИС) – форму № 001/у "Медицинская карта стационарного пациента", утвержденную приказом № КР ДСМ-175/2020 и выписку из организации родовспоможения;

передача результатов аудиологического неонатального скрининга участковому врачу по месту прикрепления.

60. На первом этапе аудиологического скрининга специально обученный средний медицинский работник проводит аудиологический скрининг новорожденным методами регистрации ВОАЭ и КСВП в первые 24-72 часа жизни новорожденного.

61. Контроль выполнения аудиологического скрининга на первом этапе осуществляется врачом по специальности "Неонатология", на втором этапе – участковым врачом по специальности "Педиатрия", "Общая врачебная практика" или "Семейная медицина".

62. Средние медицинские работники организаций родовспоможения и кабинетов развития ребенка медицинских организаций ПМСП проводят обследование двумя методами из расчета 30 минут на одного ребенка.

63. В случае отсутствия проведения обследования новорожденному на первом этапе по состоянию его здоровья (ранний перевод на второй этап выхаживания, роды вне медицинской организации и другие причины) ребенок после выписки из стационара направляется участковым врачом по специальности "Педиатрия", "Общая врачебная практика" или "Семейная медицина" в кабинет развития ребенка медицинской организации ПМСП по месту прикрепления для проведения аудиологического скрининга двумя методами (ВОАЭ и КСВП).

64. Результат "Прошел" на обоих ушах – при обследовании двумя методами (ВОАЭ и КСВП) является показателем отсутствия тугоухости или глухоты.

65. Результат "Не прошел" на одном или обоих ушах – при обследовании двумя методами (ВОАЭ и КСВП) является подозрением на наличие тугоухости или глухоты.

66. При получении результата "Прошел" двумя методами ВОАЭ и КСВП на обоих ушах новорожденный направляется участковым врачом по специальности "Педиатрия", "Общая врачебная практика" или "Семейная медицина" на второй этап аудиологического скрининга в кабинет развития ребенка медицинских организаций ПМСП.

67. При получении результата "Не прошел" методами ВОАЭ и КСВП, на одном или двух ушах новорожденный направляется участковым врачом по специальности "Педиатрия", "Общая врачебная практика" или "Семейная медицина" в сурдологический кабинет (центр, отделение).

68. Второй этап аудиологического скрининга проводится детям в возрасте 3 месяца, 1 год, 2 года, 3 года, 6 лет включительно в кабинетах развития ребенка медицинских организаций ПМСП.

69. Средний медицинский работник участковой службы предварительно оповещает прикрепленное население о необходимости проведения аудиологического скрининга в установленные сроки (в том числе посредством личного и письменного приглашения, памяток, листовок, телефонной связи, сообщений или через имеющиеся мобильные медицинские приложения).

70. Обязательным условием для проведения аудиологического скрининга детей на втором этапе является отсутствие на момент исследования острых респираторных и инфекционных заболеваний.

71. Мероприятия второго этапе аудиологического скрининга включают:

сбор анамнеза, определение у детей факторов риска по тугоухости и глухоте; заполнение анкеты-вопросника согласно приложению 11 к настоящим Правилам в кабинете развития ребенка;

информирование родителя или другого законного представителя новорожденного о целях и процедуре проведения аудиологического скрининга, возможных последствиях отказа от обследования. Информированное согласие или отказ на проведение аудиологического скрининга вносится в медицинскую документацию;

проведение обследования методом ВОАЭ;

проведение обследования методом КСВП;

внесение результатов обследования в медицинскую документацию (МИС).

72. При получении результата "Прошел" методами ВОАЭ и КСВП на обоих ушах ребенок направляется участковым врачом по специальности "Педиатрия", "Общая врачебная практика" или "Семейная медицина" на следующий аудиологический скрининг в возрасте 1 год, 2 года, 3 года, 6 лет включительно в кабинет развития ребенка медицинских организаций ПМСП.

73. При получении результата "Не прошел" методами ВОАЭ и КСВП на одном или двух ушах ребенок направляется участковым врачом по специальности "Педиатрия", "Общая врачебная практика" или "Семейная медицина" в сурдологический кабинет (центр, отделение).

74. Результаты исследований ВОАЭ и КСВП, проведенных на первом и втором этапах, а также обследований в сурдологическом кабинете, вносятся в медицинскую документацию (МИС) участковым врачом по специальности "Педиатрия", "Общая врачебная практика" или "Семейная медицина".

75. В случае выявления необратимого снижения слуха по результатам углубленного аудиологического обследования в сурдологическом кабинете (центре, отделении) ребенок направляется на консультацию к врачу по специальности "Медицинская генетика", а также подлежит динамическому наблюдению и далее не направляется на аудиологический скрининг.

76. Ребенок с необратимым (хроническим) нарушением функций слуха любой степени (согласно международной классификации тугоухости) по заключению врача сурдологического кабинета направляется участковым врачом по специальности "Педиатрия", "Общая врачебная практика" или "Семейная медицина" в территориальную психолого-медико-педагогическую комиссию для определения условий коррекционно-развивающего обучения.

77. Руководители медицинской организаций первого и второго уровней аудиологического скрининга контролирует организацию и качество проведения скрининга, ежегодной поверки и калибровки оборудования для аудиологического скрининга.

78. Организации родовспоможения, ПМСП, сурдологические кабинеты (центры, отделения) ежемесячно предоставляют местным органам государственного управления здравоохранения областей, городов республиканского значения и столицы и в территориальную ПМПК в срок до 1 числа месяца, следующего за отчетным, информацию о проведении аудиологического скрининга и детей с выявленными нарушениями слуха согласно приложению 12 к настоящим Правилам, ежеквартально проводят сверку с ПМПК о направленных детях.

79. Местные органы государственного управления здравоохранением областей, городов республиканского значения и столицы ежеквартально в срок до 5 числа месяца, следующего за отчетным периодом, направляют информацию о проведении аудиологического скрининга и детей с выявленными нарушениями слуха в курирующие республиканские центры, которые предоставляют в срок до 10 числа месяца, следующего за отчетным периодом, сводную и аналитическую информацию в уполномоченный орган.

Глава 5. Организация скрининга психофизического развития детей раннего возраста

80. Скрининг психофизического развития детей раннего возраста направлен на раннее выявление нарушений, путем скринингового тестирования психофизического развития, оценку зрительных и слуховых функций у детей от рождения до возраста 5 лет.

81. Оценка нервно-психического развития детей раннего возраста проводится для определения физического, умственного, социального развития и своевременного оказания медицинской помощи ребенку профильными специалистами.

82. Задачами скрининга психофизического развития являются:

- 1) охват всех новорожденных, детей в возрасте до 5 лет;
- 2) раннее выявление детей с риском нарушений психофизического развития для дальнейшего обследования, своевременного вмешательства и реабилитации;
- 3) направление детей с риском нарушений психофизического развития на психолого-медико-педагогическую консультацию для углубленного педагогического обследования и решения вопросов коррекционно-развивающего обучения;
- 4) внесение данных о выявленных детях с нарушениями психофизического развития в медицинскую документацию (МИС) для ведения учета.
- 5) оказание консультативной помощи родителям (законным представителям) по вопросам обследования, лечения, реабилитации детей с нарушениями психофизического развития.

83. Маршрут скрининга психофизического развития детей раннего возраста состоит из трех этапов:

первый этап проводится после рождения в организациях родовспоможения (перинатальные центры, родильные дома, родильные отделения);

второй этап проводится в организациях ПМСП участковой службой;

третий этап включает повторные осмотры и мониторинг психофизического развития детей до 5 лет в организациях ПМСП в условиях кабинета (центра) развития ребенка.

84. Мероприятия первого этапа скрининга психофизического развития в организациях родовспоможения включают:

- 1) фенотипический осмотр новорожденного;
- 2) оценку слуха.

85. На первом этапе скрининга врач по специальности "Неонатология" в организации родовспоможения проводит фенотипический осмотр новорожденного с определением врожденных пороков развития (исключаются видимые стигмы эмбриогенеза или микроаномалии развития у новорожденного). При наличии 5 и более микроаномалий развития неонатолог организует консультацию новорожденного врачом по специальности "Медицинская генетика" и по показаниям других профильных специалистов.

86. Оценка слуха в рамках аудиологического скрининга проводится в организации родовспоможения согласно главе 3 в настоящих Правилах.

87. На первом этапе скрининга психофизического развития детей раннего возраста врач по специальности "Неонатология" вносит результаты проведенного обследования, рекомендации при выявлении группы форму № 001/у "Медицинская карта стационарного пациента", утвержденную приказом № ҚР ДСМ-175/2020, а также в выписку новорожденного из организации родовспоможения (МИС).

88. Мероприятия второго этапа скрининга психофизического развития детей раннего возраста включают осмотр ребенка в возрасте от одного месяца до одного года

педиатром или врачом общей практики (далее – ВОП) организации ПМСП и оценку нервно-психического развития согласно показателям центильных таблиц роста, веса, окружности головы. Центильные таблицы соотношения окружности головы к возрасту в месяцах для мальчиков и девочек в возрасте до 5 лет приведены в приложении 13 (таблицы № 1, 2). Оценка недоношенных новорожденных по данным таблицам проводят по достижению постконцептульного возраста.

89. При выявлении отклонения в окружности головы, веса, роста более двух сигмальных отклонений в сторону увеличения или уменьшения, нарушений психофизического развития ребенка участковый медицинский работник (врач, фельдшер или медицинская сестра) организации ПМСП направляет на консультацию врача по специальности "Неврология (детская)" и врача по специальности "Медицинская генетика" для проведения дифференциальной и синдромальной диагностики наследственной патологии, а также организывает патронажное наблюдение с составлением индивидуального плана в рамках прогрессивного подхода.

90. Мероприятия третьего этапа скрининга психофизического развития детей раннего возраста включают скрининговую оценку детей до 5 лет по шкалам нервно-психического развития детей врачом или средним медицинским работником кабинета развития ребенка (при отсутствии – участковыми медицинскими работниками) организации ПМСП независимо от результатов первого и второго этапов.

средний медицинский работник кабинета развития ребенка (при отсутствии – участковый медицинский работник) организации ПМСП независимо от результата первого этапа проводит скрининговое тестирование с целью оценки нервно-психического развития детей раннего возраста.

91. Сроки и кратность проведения оценки нервно-психического развития детей определены в приложении 14 к настоящим Правилам.

92. При оценке критериев нервно-психического развития ребенка в возрасте до 5 лет жизни основными показателями являются этапы развития моторики, речи и слуха.

93. Скрининговая оценка детей раннего возраста осуществляется по шкалам нервно-психического развития детей до 1 года и старше 1 года согласно таблице 1 и таблице 2 приложения 15 к настоящим Правилам.

94. На третьем этапе врач или средний медицинский работник кабинета развития ребенка при выявлении детей с риском нарушений психофизического развития по шкалам нервно-психического развития менее 1,75 баллов направляет к участковому медицинскому работнику (врач, фельдшер или медицинская сестра), который организует консультацию ребенка врачом по специальности "Неврология (детская)" и врачом по специальности "Медицинская генетика" для проведения дифференциальной и синдромальной диагностики наследственной патологии.

95. При выявлении детей с риском нарушения зрения по результату оценки по шкалам нервно-психического развития и слуха по результатам аудиологического

скрининга, участковый медицинский работник (врач или медицинская сестра) организует консультацию врачами по специальностям "Офтальмология (детская)" и (или) "Оториноларингология (сурдология) (детская)", "Медицинская генетика" для проведения дифференциальной и синдромальной диагностики наследственной патологии с нарушением зрения или слуха.

96. На третьем этапе скрининга участковый медицинский работник (врач, фельдшер или медицинская сестра) по результатам тестирования по шкале нервно-психического развития при выявлении детей с риском нарушений в психофизическом развитии направляет в территориальную ПМПК.

97. Руководители организаций родовспоможения, ПМСП организуют охват и качественное проведение скрининга психофизического развития детей раннего возраста с соблюдением преемственности на всех этапах.

98. Организации родовспоможения и ПМСП ежемесячно передают местным органам государственного управления здравоохранением областей, городов республиканского значения и столицы и ПМПК информацию о проведении скрининга психофизического развития детей раннего возраста согласно приложению 16 и информацию о детях с психофизическими нарушениями, выявленных во время скрининга психофизического развития детей раннего возраста согласно приложению 17 к настоящим Правилам в срок до 1 числа месяца, следующего за отчетным, ежеквартально проводят сверку с ПМПК о направленных детях.

99. Местные органы государственного управления здравоохранением областей, городов республиканского значения и столицы ежеквартально в срок до 5 числа месяца, следующего за отчетным периодом, направляют отчет о проведенном скрининге психофизического развития (справка и сводная информация согласно приложению 16) в курирующие республиканские центры, которые предоставляют в срок до 10 числа месяца, следующего за отчетным периодом, сводный отчет и аналитическую информацию в уполномоченный орган.

Глава 6. Организация офтальмологического скрининга недоношенных новорожденных

100. Офтальмологический скрининг недоношенных новорожденных направлен на раннее выявление и своевременное лечение ретинопатии недоношенных (РН) для предупреждения развития необратимой слепоты у детей.

101. Задачами офтальмологического скрининга недоношенных новорожденных являются:

- 1) раннее выявление РН;
- 2) своевременное оказание офтальмологической помощи;
- 3) оказание консультативной помощи родителям (законным представителям или опекунам) по вопросам РН, офтальмологического скрининга, лечения и реабилитации;

4) мониторинг и анализ эффективности офтальмологического скрининга недоношенных новорожденных.

102. Маршрут офтальмологического скрининга состоит из четырех этапов:

первый этап – определение группы риска по развитию РН, подлежащих скринингу;
второй этап – первичный осмотр глазного дна недоношенных новорожденных группы риска по развитию РН;

третий этап – повторные осмотры и мониторинг состояния глазного дна недоношенных новорожденных группы риска, выявление РН; определение группы недоношенных новорожденных с РН, которым требуется оказание офтальмологической помощи, направление на оперативное лечение;

четвертый этап – послеоперационные осмотры, завершение мониторинга.

Организации родовспоможения второго и третьего уровней регионализации перинатальной помощи, в том числе республиканские организации, проводят все этапы офтальмологического скрининга.

Катамнестические кабинеты (центры), клиничко-диагностические отделения организаций АПП, многопрофильных больниц в городах республиканского значения и столице, республиканских организаций, диагностических центров проводят третий и четвертый этапы офтальмологического скрининга.

103. На первом этапе офтальмологического скрининга врач по специальности "Неонатология" выявляет группу риска по развитию РН среди недоношенных новорожденных и организует проведение офтальмологического скрининга (назначает осмотр врача по специальности "Офтальмология") до выписки новорожденного из организации родовспоможения.

104. К группе риска по развитию РН относятся недоношенные новорожденные, имеющие следующие показания:

- 1) масса тела при рождении до 2000 грамм;
- 2) срок гестации на момент рождения менее 34 недель;
- 3) наличие отягощенного перинатального анамнеза;
- 4) наличие нестабильного клинического состояния новорожденного.

105. Врач по специальности "Офтальмология (детская, взрослая)", подготовленный в области диагностики и лечения РН, проводит первичный и повторные осмотры глазного дна недоношенных новорожденных группы риска по развитию РН путем осмотра глазного дна.

106. Офтальмологический скрининг путем осмотра глазного дна проводится с помощью непрямого налобного бинокулярного офтальмоскопа и бесконтактных асферических линз с оптической силой 20-28 диоптрий или путем проведения цифровой офтальмоскопии на широкопольной ретинальной педиатрической камерой

при медикаментозно расширенных зрачках. Для полной визуализации периферии сетчатки используются векорасширитель и склеродепрессор, подходящих для применения в неонатальной практике.

107. На втором этапе первичный осмотр глазного дна осуществляется в сроки:

1) на 30-31 неделе постконцептуального возраста у недоношенных новорожденных со сроком гестации менее 27 недель;

2) на 4 неделе постнатального возраста у недоношенных новорожденных со сроком гестации 27 недель и более.

108. Врач по специальности "Офтальмология (детская, взрослая)" при каждом офтальмологическом осмотре в своем заключении детализируют зону, стадию и распространенность РН, наличие любых признаков "пре-плюс" или "плюс" болезни, указывает рекомендации о времени следующего офтальмологического осмотра (при необходимости).

109. На третьем этапе врач по специальности "Офтальмология (детская, взрослая)" проводит повторные осмотры в зависимости от состояния глазного дна со следующей кратностью:

1) один раз в три дня: при задней агрессивной РН, при РН третьей стадии в зоне II, при подозрении на "пре-плюс" или "плюс" болезнь независимо от стадии и локализации заболевания;

2) один раз в неделю: при наличии аваскулярной сетчатки в зоне I, при РН второй стадии в зоне II и РН третьей стадии в зоне III без признаков "плюс" болезни;

3) один раз в две недели: при РН первой стадии в зоне II, при РН первой-второй стадии в зоне III без признаков "плюс" болезни, наличии аваскулярной сетчатки в зонах II и III.

110. По результатам осмотров глазного дна врач по специальности "Офтальмология (детская, взрослая)" выявляет РН и определяет группу недоношенных новорожденных, имеющих показания к оказанию офтальмологической помощи и направляет на оперативное лечение.

111. Абсолютными показаниями к оказанию офтальмологической помощи являются РН первого типа:

1) задняя агрессивная РН;

2) любая РН в зоне I с признаками "плюс" болезни;

3) РН третьей стадии в зоне I с или без признаков "плюс" болезни;

4) РН второй и третьей стадии в зоне II с признаками "плюс" болезни.

112. Относительными показаниями к оказанию офтальмологической помощи являются РН второго типа:

1) РН третьей стадии в зоне II без признаков "плюс" болезни;

2) РН первой и второй стадии в зоне I без признаков "плюс" болезни.

113. Офтальмологическая помощь недоношенному новорожденному с РН оказывается не позднее 48-72 часов после выявления показаний.

114. На четвертом этапе, при мониторинге состояния глазного дна, в том числе у оперированных недоношенных новорожденных, принимается решение о завершении офтальмологического скрининга на основании не менее одного из следующих критериев:

- 1) васкуляризация сетчатки до зоны III без предшествующих признаков РН в зонах I или II;
- 2) полная васкуляризация сетчатки;
- 3) регресс РН.

115. Результаты офтальмологического скрининга, в том числе рекомендации о времени, месте следующего офтальмологического осмотра (по показаниям), по оказанию офтальмологической помощи вносятся в Историю развития новорожденного по форме, а также в выписку новорожденного из организации родовспоможения.

116. Медицинские организации, осуществляющие этапы офтальмологического скрининга недоношенных новорожденных, осуществляют преемственность, в том числе путем передачи данных офтальмологического скрининга (включая медицинскую организацию ПМСП по месту прикрепления).

117. Руководители медицинских организаций родовспоможения координирует организацию и качество проведения офтальмологического скрининга, а также своевременное направление недоношенных новорожденных с РН для оказания офтальмологической помощи.

118. Медицинские организации родовспоможения направляют в местные органы государственного управления здравоохранением областей, городов республиканского значения и столицы ежемесячно в срок до 1 числа месяца, следующего за отчетным, информацию о проведении офтальмологического скрининга недоношенных новорожденных группы риска по развитию ретинопатии недоношенных в организациях родовспоможения согласно приложению 18 и информацию о новорожденных с ретинопатией недоношенных, получивших оперативное лечение, согласно приложению 19 к настоящим Правилам.

119. Местные органы государственного управления здравоохранением областей, городов республиканского значения и столицы ежеквартально в срок до 5 числа месяца, следующего за отчетным периодом, направляют информацию и краткий анализ в курирующие республиканские центры, которые предоставляют сводную информацию в разрезе регионов и аналитическую справку в срок до 10 числа месяца, следующего за отчетным периодом, в уполномоченный орган.

Глава 7. Порядок организации скрининга на носительства спинальной мышечной атрофии у девушек подростков

Сноска. Правила дополнены главой 7 в соответствии с приказом Министерства здравоохранения РК от 21.02.2025 № 12 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования).

120. Скрининг на носительства спинальной мышечной атрофии (далее – СМА) направлен на раннее выявление мутаций в генах у девушек в возрасте 16-17 лет, до вступление в брак и планирования беременности.

121. Задачами скрининга на носительства СМА являются:

1) охват всех девушек в возрасте 16-17 лет;

2) раннее выявление у девушек скрытого носительства СМА для дальнейшего обследования и своевременного предупреждения рождения детей со СМА;

3) консультирование девушек с положительным результатом анализа на носительства СМА по вопросам углубленного генетического обследования и определения тактики дальнейшего мониторинга;

4) внесение данных лиц, с положительным результатом анализа на носительства СМА в медицинскую информационную систему (далее – МИС) для ведения учета;

5) оказание консультативной помощи родителям (законным представителям) по вопросам обследования, лечения девушек, с положительным результатом анализа на носительства СМА;

6) мониторинг и анализ эффективности скрининга на носительства СМА.

122. Этапы проведения скрининга на носительства СМА девушек в возрасте 16-17 лет:

первый этап проводится в организациях амбулаторно-поликлинической службы (ПМСП, ЦРБ, МЦЗ);

второй этап проводится в консультативно-диагностических отделениях на уровне перинатальных центров (многопрофильных больниц).

123. На первом этапе скрининга врач общей практики (далее – ВОП) или обученный медицинский работник организации ПМСП (ЦРБ, МЦЗ):

1) проводит информационно-разъяснительную работу среди целевой группы о целесообразности своевременного прохождения скрининга на носительства СМА, через социальные сети и другие современные каналы коммуникации;

2) формирует список девушек из целевой группы, с определением маршрута движения и организует проведение скрининга на носительства СМА;

3) при выявлении девушек с положительным результатом анализа на носительства СМА (далее – с носительством СМА), направляет к врачом по специальности " Медицинская генетика" на консультацию и дообследования.

124. На втором этапе в консультативно-диагностических отделениях на уровне перинатальных центров (многопрофильных больниц) врач по специальности " Медицинская генетика":

1) организует консультацию и проводит информационно-разъяснительную работу среди девушек с носительством СМА по вопросам планирования семьи и обследования будущих супругов на носительства СМА;

2) обеспечивает консультативную помощь родителям (законным представителям) по вопросам обследования, лечения девушек, с носительством СМА;

3) осуществляет углубленное обследование и проводит персонифицированную регистрацию девушек с носительством СМА и в МИС;

4) обеспечивает обследования будущих супругов девушек, с носительством СМА до создания семьи и планирования беременности;

5) ежегодно проводит анализ исхода беременности и рождения детей у девушек с носительством СМА;

6) осуществляет мониторинг и анализ эффективности проведенного скрининга на носительства СМА.

125. Руководители медицинских организации (перинатальных центров, многопрофильных больниц, ПМСП, ЦРБ, МЦЗ) обеспечивают охват и качественное проведение скрининга на носительства СМА у девушек в возрасте 16-17 лет, с соблюдением преемственности на всех этапах.

126. Перинатальные центры (многопрофильные больницы) и ПМСП, ЦРБ, МЦЗ ежемесячно передают местным органам государственного управления здравоохранением областей, городов республиканского значения и столицы информацию о проведении скрининга на носительства СМА у девушек в возрасте 16-17 лет, согласно приложениям 20, 21 к Правилам организации скрининга, в срок до 5 числа месяца, следующего за отчетным.

Приложение 1
к Правилам
организации скрининга

Алгоритм забора, маркировки, доставки образца крови беременной женщины

Забор крови производится при наличии заполненного вкладного листа "Направление крови на биохимический генетический скрининг" формы № 097/у, утвержденной приказом № ҚР ДСМ-175/2020 "Об утверждении форм учетной документации в области здравоохранения" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21579) (далее – приказ № ҚР ДСМ-175/2020). Все пункты заполняются корректно и разборчиво.

Забор крови проводится в медицинских организациях, оказывающих в амбулаторных условиях, помощь беременным женщинам, в срок с 11 недель 0 дней по 13 недель 6 дней с первого дня последней менструации.

Забор крови производится при наличии данных ультразвукового скрининга первого триместра (рекомендуется в течении 1-3 дней), натошак в одноразовую вакуумную

пробирку с разделительным гелем или одноразовую пробирку вакуумного типа с активатором сгустка, без применения антикоагулянтов при свободном ее течении через иглу, избегая гемолиза в объеме не менее 5 мл, или при заборе крови на сухие пятна крови проводится с использованием фильтровальной бумаги, предназначенной для забора крови на анализ материнских сывороточных маркеров, и контактно-активируемого ланцета. При контакте с фильтровальной бумагой используются стерильные перчатки.

Номер на пробирке с кровью или фильтровальной бумаге с пятнами крови беременной женщине присваивается в соответствии с номером на бланке направления.

После забора крови пробирку аккуратно (без встряхивания) переворачивают 5 – 6 раз для полного смешивания крови с реагентами, оставляют при комнатной температуре на 30 – 60 минут до образования сгустка, затем центрифугируют 10 минут при оборотах центрифуги, соответствующих относительной центробежной силе 1500 – 2000 g. При необходимости сыворотку аккуратно отделяют пипеткой или переливают в специальный чистый "Эппендорф" (объемом не менее 1,5 мл) с маркировкой пробирки, соответствующей бланку – направлению.

При заборе крови на сухие пятна крови:

протереть место прокола среднего или безымянного пальца 70% этиловым спиртом, дождаться полного высыхания места прокола;

при помощи стерильного ланцета сделать надрез и (или) прокол, убрать первую небольшую каплю крови стерильной ватой и опустить руку вниз, чтобы увеличить приток крови;

подождать пока сформируется большая капля крови без сдавливания пальца и коснуться ее фильтровальной бумагой без прижимания к пальцу, прикладывать бумагу так, чтобы за один прием выступившее количество крови пропитало фильтровальную бумагу насквозь и полностью закрыло или пропитало обозначенную окружность;

пропитывание каждого кружка фильтровальной бумаги выполняется только при однократном прикладывании с одной стороны фильтровальной бумаги, таким образом заполнить кровью все кружки на фильтровальной бумаге;

стерильной спиртовой салфеткой протереть палец, прижать стерильной спиртовой салфеткой и держать до полной остановки крови.

Фильтровальную бумагу с пятнами крови разместить и высушить горизонтально на чистой сухой неабсорбирующей поверхности, избегая соприкосновения и перекрывания пятен крови, при комнатной температуре не менее 3 часов вдали от источников тепла, прямого солнечного света и потоков воздуха. После сушки образцы сухих пятен крови собрать и упаковать без соприкосновения сухих пятен крови в бумажный водонепроницаемый и устойчивый к надрыву конверт для последующей

отправки в медицинскую организацию второго этапа пренатального скрининга. До отправки образцы сухих пятен крови хранить в сухом прохладном месте, не в холодильнике.

В медицинскую организацию второго этапа пренатального скрининга доставляются образцы сывороток в термоконтейнере с хладэлементом при температуре плюс 2° – 8° 0С, образцы сухих пятен крови без соблюдения температурных режимов в течение 36 часов после забора крови с заполненными вкладными листами по форме № 097/у, утвержденной приказом № ҚР ДСМ – 175/2020, с сопроводительным письмом на бумажном и (или) электронном носителе. Каждый образец сыворотки или сухого пятна крови беременной женщины сопровождается заполненным вкладным листом по форме № 097/у, утвержденной приказом № ҚР ДСМ-175/2020.

В медицинской организации второго этапа пренатального скрининга фиксируется дата прибытия каждого образца крови беременной женщины. Срок выдачи результата анализа материнских сывороточных маркеров не превышает 3 календарных дней после прибытия образца крови беременной женщины в медицинскую организацию второго этапа пренатального скрининга.

Образцы сывороток или сухих пятен крови, забор которых произведен с нарушениями сроков, правил забора, доставки, хранения, с отсутствием правильно заполненного бланка-направления, в медицинской организации второго этапа пренатального скрининга не анализируются с уведомлением направившей медицинской организации первого этапа в день поступления образца сыворотки или сухого пятна крови.

Медицинская организация первого этапа пренатального скрининга после получения уведомления незамедлительно организует повторный забор крови беременной женщины и повторную отправку образца крови с соблюдением всех правил и сроков забора крови.

При наличии индивидуального генетического риска медицинская организация второго этапа пренатального скрининга в день получения результата комбинированного теста первого триместра передает дополнительно информацию о беременной женщине высокого риска в направившую ее медицинскую организацию первого этапа пренатального скрининга.

Медицинская организация, выполнившая анализ МСМ хранит:

образцы сывороток беременных женщин в условиях морозильной камеры при температуре минус 20° 0С в течение одного года или до получения информации об исходе родов:

фильтровальные бланки с сухими пятнами крови при комнатной температуре в прохладном сухом темном месте в течение двух последующих лет или до получения информации об исходе родов, после чего утилизирует их согласно приказу Министра здравоохранения Республики, Казахстан от 11 августа 2020 года № ҚР ДСМ-96/2020 "

Об утверждении Санитарных правил "Санитарно-эпидемиологические требования к объектам здравоохранения" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21080).

Приложение 2
к Правилам
организации скрининга

Алгоритм предоставления информации о проведении пренатального скрининга

За период _____ квартал 20__ года

Периодичность: 1 раз в квартал.

Круг лиц, представляющих: медицинские организации второго и третьего этапа пренатального скрининга.

Куда представляется:

в организацию, определяемой уполномоченным органом;

в уполномоченный орган.

Срок предоставления: медицинские организации второго и третьего этапа пренатального скрининга – 1 раз в квартал до 5 числа следующего месяца;

Организаций, определяемой уполномоченным органом предоставляет в уполномоченный орган – 1 раз в квартал до 15 числа следующего месяца.

Межлабораторные сравнительные испытания анализа материнских сывороточных маркеров при комбинированном тесте первого триместра проводятся в организации, определяемой уполномоченным органом, в случае рождения ребенка с хромосомной патологией (синдром Дауна, Эдвардса, Патау, Тернера) у женщин, проходившие пренатальный скрининг в медицинской организации второго и третьего этапа пренатального скрининга, не менее 1 раз в квартал не позднее 5 числа следующего месяца.

Приложение 3
к Правилам
организации скрининга

Индикаторы процесса и результата пренатального скрининга

период	Индикаторы процесса				Индикаторы результата			
	Охват беременных женщин комбинированных	Удельный вес беременных женщин, прошедших комбинированный генетический	Охват беременных женщин пренаталь	Охват беременных женщин	Эффективность инвазивной	Удельный вес биопсий ворсин хориона среди всей проведенн	Эффективность пренатального скрининга на летальные	Эффективность

	ованным генетическим скринингом первого триместра	скрининг первого триместра, попавших в группу риска по синдрому Дауна, Эдвардса, Патау и Тернера	ным ультразвуковым скринингом	ультразвуковым скринингом первого триместра	пренатальной диагностикой	ой инвазивной пренатальной диагностикой	врожденными пороками развития и хромосомной патологией	биохимического скрининга
А	1	2	3	4	5	6	7	8

Руководитель медицинской организации _____ (подпись)

Фамилия, имя, отчество (при его наличии) лица, заполнившего _____ (подпись)

Дата заполнения _____

Телефон исполнителя _____

Адрес организации _____

Телефон организации _____

М.П.

Приложение 4
к Правилам
организации скрининга

Алгоритм забора, маркировки и транспортировки образцов сухих пятен крови новорожденных на определение фенилаланина и тиреотропного гормона

Забор образцов сухих пятен крови на определение фенилаланина и тиреотропного гормона производится у доношенных новорожденных на 2-3 сутки жизни (25-72 часа жизни), у недоношенных – на 7-14 сутки жизни, утром не менее чем через 3 часа после последнего кормления методом сухого пятна.

Кровь наносится на фильтровальные бумажные карточки (далее – тест-бланки), входящие в состав набора реактивов. Информация о взятии образца крови на определение фенилаланина и тиреотропного гормона вносится в выписку новорожденного или карту амбулаторного больного с указанием даты забора крови.

Техника забора образцов сухих пятен крови включает несколько этапов:

1) перед забором крови пятка новорожденного ребенка протирается влажной, затем стерильной салфеткой, смоченной в 70% этиловым спиртом. Во избежание гемолиза крови, обработанное место следует промокнуть сухой стерильной салфеткой;

2) прокол пятки новорожденного ребенка осуществляется стерильным одноразовым скарификатором на глубину не более 2 мм, первая капля крови снимается стерильным сухим тампоном;

3) без надавливания на пятку новорожденного ребенка дождаться накопления второй капли крови, к которой перпендикулярно прикладывается тест-бланк,

пропитывается кровью однократно, полностью и насквозь. Наносится не менее 3 пятен крови на одном тест-бланке, диаметр пятна не менее 12 мм, вид пятен крови одинаковый с обеих сторон тест-бланка;

4) тест-бланки с кровью высушиваются в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее двух часов без применения дополнительной тепловой обработки, не допуская прямых солнечных лучей;

5) медицинский работник, осуществляющий забор крови, на тест-бланках с кровью, не затрагивая пятен крови, шариковой ручкой разборчиво записывает следующие сведения:

порядковый номер тест-бланка с образцом крови;

фамилия, имя, отчество (при его наличии) матери ребенка;

первичный регистрационный номер медицинской документации (номер истории родов, истории болезни или карты амбулаторного больного);

6) после просушивания тест-бланки с кровью собираются и упаковываются без соприкосновения сухих пятен крови в чистый бумажный водонепроницаемый и устойчивый к надрыву конверт для последующей отправки в течение не более 36 часов после забора крови в медико-генетическую консультацию;

7) до отправки тест-бланки с кровью хранятся в сухом прохладном месте, не в холодильнике. Тест-бланки с кровью сопровождаются списком с указанием следующих сведений:

наименование медицинской организации, в котором произведен забор образцов крови у новорожденного;

порядковый номер тест-бланка с образцом крови;

фамилия, имя, отчество (при его наличии) матери ребенка;

номер телефона матери (или отца) ребенка;

дата родов;

номер истории родов (истории болезни или поликлинической карты);

дата взятия образца крови;

фамилия, имя, отчество (при его наличии) лица, осуществляющего забор крови.

Тест-бланки сухих пятен крови принимаются, проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения медицинским работником, ответственным за забор крови на определение фенилаланина и тиреотропного гормона в данной медицинской организации.

В медицинских организациях ведется регистрационный журнал с указанием всех вышеуказанных сведений о новорожденном, включая точный адрес фактического проживания и номера телефона матери и даты отправки пятна крови.

Хранение и транспортировка сухих пятен крови осуществляется в бумажном водонепроницаемом и устойчивом к надрыву конверте при комнатной температуре от +15 до +25С в субъекты здравоохранения, имеющие лицензию на медицинскую

деятельность по подвиду "Лабораторная диагностика", для первичного анализа образца крови новорожденного на определение фенилаланина и тиреотропного гормона не позднее 3 календарных дней после забора образцов сухих пятен крови.

При заборе сухих пятен крови новорожденных для повторного анализа сухие пятна крови доставляются в отдельном бумажном водонепроницаемом и устойчивом к надрыву конверте с пометкой "Повтор ФКУ" или "Повтор врожденный гипотиреоз".

Приложение 5
к Правилам
организации скрининга

Алгоритм проведения первичного и повторного анализа на определение фенилаланина и тиреотропного гормона

Первичный анализ на определение фенилаланина и тиреотропного гормона из сухого пятна крови новорожденных детей проводится в субъектах здравоохранения, имеющих лицензию на медицинскую деятельность по подвиду "Лабораторная диагностика" не позднее 3 календарных дней после получения образца сухих пятен крови. Дата прибытия образца сухих пятен крови и дата постановки анализа фиксируются в специальном журнале.

Неправильно взятые сухие пятна крови новорожденных фиксируются в журнале, возвращаются для повторного забора крови в медицинскую организацию родовспоможения или ПМСП с прикрепленным пофамильным списком. Регистрационный номер нового тест-бланка с сухим пятном крови ставится в соответствии с первичным регистрационным номером и тест-бланк направляется в отдельном конверте с пометкой "Возврат".

Результат анализа на определение фенилаланина и тиреотропного гормона сухого пятна крови новорожденных выдается согласно формы № 097/у "Направление крови на биохимический генетический скрининг" утвержденной приказом № ҚР ДСМ-175/2020.

Тест-бланки с сухими пятнами крови новорожденных хранятся в сухом, прохладном месте в герметичной упаковке без доступа прямых солнечных лучей в течение 3 лет и утилизируются согласно действующим требованиям в Республике Казахстан согласно санитарно-эпидемиологическим требованиям к сбору, использованию, применению, обезвреживанию, доставке, хранению и захоронению отходов производства и потребления, утвержденные приказом исполняющего обязанности Министра здравоохранения Республики Казахстан от 25 декабря 2020 года № ҚР ДСМ-331/2020 "Об утверждении Санитарных правил "Санитарно-эпидемиологические требования к сбору, использованию, применению, обезвреживанию, транспортировке, хранению и захоронению отходов производства и потребления"" (Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан 28 декабря 2020 года № 21934) в медицинской организации неонатального скрининга.

В случае позднего выявления (позднее 30 дней жизни ребенка) либо пропуска ФКУ и (или) врожденного гипотиреоза сухие пятна крови этого ребенка направляются для проведения межлабораторного сравнительного испытания анализов на определение фенилаланина и тиреотропного гормона.

При повышенном содержании в крови ребенка тиреотропного гормона 9,0 mU/ml и выше или фенилаланина 2,1 mg/dL и выше проводится ре-тест из первичных сухих пятен крови.

При подтверждении высокого уровня фенилаланина или тиреотропного гормона в ре-тесте из первичного сухого пятна крови новорожденного субъект здравоохранения, имеющий лицензию на медицинскую деятельность по подвиду "Лабораторная диагностика" передает информацию о новорожденном главному врачу медицинской организации, направившей образец крови на исследование в течение 24 часов.

Руководитель медицинской организации, в которой находится или состоит на учете новорожденный, в течение 72 часов после получения вызова обеспечивает повторный забор и доставку сухого пятна крови новорожденного для повторного анализа. Повторные сухие пятна крови доставляются в отдельном конверте с пометкой "Повтор ФКУ" или "Повтор врожденный гипотиреоз".

Повторное обследование крови новорожденного ребенка проводится в течение 36 часов с момента поступления образца крови.

При повышенном уровне тиреотропного гормона ребенок направляется на консультацию врача по специальности "Эндокринология" для клинико-биохимической верификации диагноза, амбулаторного лечения и диспансерного наблюдения.

При повышенном уровне фенилаланина в крови ребенок направляется на консультацию врача по специальности "Медицинская генетика" для медико-генетического консультирования, назначения лечения, расчета диетотерапии с лечебным питанием и безбелковыми (малобелковыми) продуктами, проведения мониторинга лечения и диспансерного наблюдения.

Диагноз ФКУ или врожденный гипотиреоз подтверждается или исключается в течение 21 дня жизни ребенка. Лечение ФКУ и врожденного гипотиреоза назначается ребенку в течение 30 дней жизни.

Приложение 6
к Правилам
организации скрининга

Информация о впервые выявленном ребенке группы риска по фенилкетонурии, врожденному гипотиреозу*

№ п/п	Сведения	Персональная информация
1	Фамилия, имя, отчество (далее – ФИО) (при его наличии) ребенка	

	Дата рождения ИИН	
2	Домашний адрес, телефон	
3	Национальность	
4	Сведения о родителях (сестрах и братьях при наличии) ФИО (при его наличии), дата рождения, хронические заболевания	
5	Уровень фенилаланина (тиреотропного гормона) в первичном анализе крови	
6	Осмотр врача по специальности " Медицинская генетика" (дата, заключение, ФИО (при его наличии) врача генетика)	
7	Клинический осмотр врача по специальности "Неврология" (детская)	
8	Уровень фенилаланина (тиреотропного гормона) крови при повторных анализах	
9	Взятие на диспансерный учет (Дата)	
10	Назначенное лечение (Дата начала лечения, лечебное питание (перечень лечебного питания и безбелковых (малобелковых) продуктов, расчет специализированной диеты), медикаментозная терапия)	

*- заполняет врач организации родовспоможения, ПМСП, медико-генетической консультации, поставившей диагноз ФКУ или врожденный гипотиреоз

Приложение 7
к Правилам
организации скрининга

Информация о проведении неонатального скрининга новорожденных

Регион (медицинская организация) _____

Период	Общее количество новорожденных	Количество новорожденных, охваченных неонатальным скринингом (на ФКУ и врожденных	Количество новорожденных, охваченных первичным анализом на фенилаланин	из них количество новорожденных, охваченных повторным анализом на	из них выявлено больных с ФКУ	Количество новорожденных, охваченных первичным анализом на тиреотропного гормона	из них количество новорожденных, охваченных повторным анализом на	из них выявлено больных с диагнозом врожденный гипотиреоз
		ных,						

	денных		гипотиреоз)		фенилаланин						тиреотропного гормона			
	абс	%	абс	%	абс	%	абс	%	абс	%	абс	%	абс	%

Приложение 8
к Правилам
организации скрининга

Факторы риска по тугоухости и глухоте

№ п/п	Факторы риска
1	рвота беременных, гипертензивные состояния, связанные с беременностью, преэклампсия и эклампсия
2	угроза прерывания беременности
2	резус-конфликт матери и плода
4	новообразования матки, применение цитостатиков
5	перенесенные инфекционные и вирусные заболевания матери во время беременности (краснуха, корь, грипп, ангина, цитомегаловирус, герпес, токсоплазмоз, хламидиоз, трихомониаз, СПИД и другие)
6	использование во время беременности или для лечения новорожденного лекарственных средств с ототоксическим действием (антибиотики аминогликозидного ряда - стрептомицин, амикацин, блеомицин, мономицин, канамицин, гентамицин, тобрамицин, неомицин и другие; антибиотики из группы макролидов - эритромицин, азитромицин и другие; петлевые диуретики - фуросемид и другие; нестероидные противовоспалительные препараты и другие)
7	анемия, тиреотоксикоз
8	диабетическая эмбриофетопатия
9	стремительные, запоздалые, преждевременные, затяжные роды
10	ягодичное и тазовое предлежание плода
11	центральное расположение плаценты, частичная отслойка плаценты, кровотечение
12	наложение акушерских щипцов
13	кесарево сечение
14	тяжелая ante- и интранатальная гипоксия плода
15	асфиксия новорожденного (первая оценка по Апгар менее 5 баллов, вторая оценка по Апгар менее 7 баллов)
16	внутричерепная родовая травма
17	гипербилирубинемия (более 20 ммоль/л)
18	гемолитическая болезнь новорожденного

19	масса тела при рождении менее 1 500 граммов
20	глубокая степень недоношенности (гестационный возраст менее 32 недель)
21	переношенность (гестационный возраст более 42 недель)
22	врожденная патология челюстно-лицевого скелета
23	тяжелое гипоксически-ишемическое поражение центральной нервной системы
24	тяжелое гипоксически-геморрагическое поражение центральной нервной системы
25	реанимация и интенсивная терапия ребенка после рождения
26	длительное использование для лечения новорожденного искусственной вентиляции легких (продолжительностью более 96 часов)
27	возраст матери старше 40 лет (поздние роды)
28	наследственные заболевания у матери или отца, сопровождающиеся поражением слухового анализатора (синдром Ваарденбурга, синдром Ушера, ото-палато-двигательный синдром и другие)
29	наличие среди ближайших родственников ребенка хотя бы одного человека с нарушением слуха

Приложение 9
к Правилам
организации скрининга

Алгоритм проведения аудиологического скрининга новорожденным и детям в возрасте до 6 лет включительно методом вызванной отоакустической эмиссии (ВОАЭ)

1. Представиться маме ребенка.
2. Информирование родителя или другого законного представителя новорожденного о целях и процедуре проведения аудиологического скрининга, возможных последствиях отказа от обследования.
3. Заполнить добровольное информированное согласие или отказ на проведение аудиологического скрининга
4. Получить устное согласие на проведение процедуры.
5. Включить устройство для проведения аудиологического скрининга и записать фамилию, имя, отчество (при его наличии), ИИН матери или ребенка при его наличии.
6. Провести гигиеническую обработку рук.
7. Очистить наружные слуховые проходы ребенка от серы или послеродовой смазки
8. Положить ребенка в положение на спине на кушетку или положить его на руки матери, сидящей на стуле.

9. Проводить тестирование при нахождении ребенка в состоянии естественного сна или в спокойном состоянии.

10. Обеспечить полную тишину в помещении, в котором проводится тестирование!

11. Для регистрации ВОАЭ применяются многоразовые вкладыши соответствующего размера, обработанные согласно правилам асептики и антисептики.

12. Подобрать тестовый вкладыш в зависимости от размера наружного слухового прохода ребенка так, чтобы он плотно прилегал к коже со всех сторон.

13. Надеть тестовый вкладыш до основания на наконечник пробника прибора для аудиологического скрининга.

14. Выбрать тестируемое ухо (правое или левое).

15. Вставить пробник в наружный слуховой проход.

16. Тестирование и запись результатов производятся прибором в автоматическом режиме.

17. Извлечь пробник из уха.

18. Поменять тестовый вкладыш на другой.

19. Вставить пробник в наружный слуховой проход другого уха.

20. Произвести запись результата ВОАЭ.

21. После завершения тестирования тестовые вкладыши утилизировать или очистить в соответствии с правилами асептики и антисептики (без использования спирт содержащих растворов).

22. Интерпретировать результаты:

1) при нормальном результате обследования на экране прибора будет написано "Прошел". В этом случае состояние слуховой функции пациента сохранено.

2) при выявлении группы риска на экране появится надпись: "Не прошел", это означает, что отоакустическая эмиссия не зарегистрирована.

23. Сохранить результат тестирования в приборе.

24. Перенести данные на персональный компьютер.

25. Результаты обследования внести в медицинскую информационную систему.

Приложение 10
к Правилам
организации скрининга

Алгоритмом проведения аудиологического скрининга новорожденным и детям в возрасте до 6 лет включительно методом коротколатентных слуховых вызванных потенциалов (КСВП)

1. Представиться маме ребенка.

2. Информирование родителя или другого законного представителя новорожденного о целях и процедуре проведения аудиологического скрининга, возможных последствиях отказа от обследования.

3. Заполнить добровольное информированное согласие или отказ на проведение аудиологического скрининга
4. Получить устное согласие на проведение процедуры.
5. Включить устройство для аудиологического скрининга, записать фамилию, имя, отчество (при его наличии), ИИН матери или ребенка при его наличии.
6. Провести гигиеническую обработку рук.
7. Очистить наружные слуховые проходы ребенка от серы или послеродовой смазки
8. Положить ребенка в положение на спине на кушетку или положить его на руки матери, сидящей на стуле.
9. Проводить тестирование при нахождении ребенка в состоянии естественного сна или в спокойном состоянии.
10. Обеспечить полную тишину в помещении, в котором проводится тестирование.
11. Участки кожи (в местах наложения токопроводящих электродов: лоб, позади ушная область, щечная область) на голове ребенка обработать без спиртового раствора и абразивным составом.
12. Для регистрации КСВП используются специальные одноразовые и многоразовые электроды.
13. При установке электродов использовать электропроводный гель или пасту для улучшения электропроводности и уменьшения сопротивления кожи.
14. Электроды установить на коже головы ребенка согласно схеме, предложенной разработчиком оборудования.
15. В наружные слуховые проходы ввести одноразовые внутриушные вкладыши конусовидные или цилиндрические, способные уменьшаться в диаметре под действием рук исследователя и затем "расправляться" в наружном слуховом проходе, полностью obtурируя его.
16. Тестирование и запись результатов производятся прибором в автоматическом режиме.
17. Сохранить результат тестирования в приборе.
18. Перенести данные на персональный компьютер.
19. Результаты обследования внести в медицинскую информационную систему.
20. После завершения тестирования тестовые вкладыши утилизировать или очистить в соответствии с правилами асептики и антисептики.
21. Интерпретировать результаты:
 - 1) при нормальном результате обследования на экране прибора будет написано "Прошел". В этом случае состояние слуховой функции пациента сохранено.
 - 2) при выявлении группы риска на экране появится надпись: "Не прошел", это означает, что КСВП не зарегистрировано.

Анкета-вопросник

№	Наблюдаемая реакция	Возраст	Да	Нет
1	Вздрагивает ли ребенок на громкие звуки?	2-3 недели		
2	Замирает ли ребенок при звуке голоса?	2-3 недели		
3	Поворачивается ли ребенок на звук голоса позади него?	1 месяц		
4	Беспокоится ли спящий ребенок на громкие звуки и голоса?	3 месяца		
5	Поворачивает ли голову в сторону звучащей игрушки или голоса?	4 месяца		
6	Оживляется ли ребенок на голос матери, не видя ее?	1-3 месяца		
7	Реагирует ли ребенок криком или широким открыванием глаз на резкие звуки?	1,5-6 месяцев		
8	Есть ли гуление у ребенка? Эти звуки монотонные или эмоционально окрашенные?	2-4 месяца		
9	Переходит ли гуление в лепет (появление слогов ба, па, ма и их последовательностей)?	4-6 месяца		
10	Появляется ли эмоциональный лепет на появление родителей?	5-6 месяцев		
11	Появляются ли у ребенка новые слоги?	8-10 месяцев		

те 6 лет в ПМС П												
Итого												

Информация о проведении аудиологического скрининга и детях с выявленными нарушениями слуха

№	Фамилия, имя , отчество (при его наличии) ребенка	Д а т а рождения	ИИН	Адрес, телефон	Результаты аудиологичес к о г о скрининга	Правое/ левое ухо

Приложение 13
к Правилам
организации скрининга
Таблица 1

Центильные таблицы соотношения окружности головы к возрасту в месяцах для мальчиков в возрасте до 5 лет

Возраст в формате "Год: месяц"	Возраст в месяцах	Соотношение окружности головы к возрасту в месяцах для мальчиков, сигмальные отклонения (далее – СО)						
		-3 СО	-2 СО	-1 СО	Среднее значение	1 СО	2 СО	3 СО
0: 0	0	30.7	31.9	33.2	34.5	35.7	37.0	38.3
0: 1	1	33.8	34.9	36.1	37.3	38.4	39.6	40.8
0: 2	2	35.6	36.8	38.0	39.1	40.3	41.5	42.6
0: 3	3	37.0	38.1	39.3	40.5	41.7	42.9	44.1
0: 4	4	38.0	39.2	40.4	41.6	42.8	44.0	45.2
0: 5	5	38.9	40.1	41.4	42.6	43.8	45.0	46.2
0: 6	6	39.7	40.9	42.1	43.3	44.6	45.8	47.0
0: 7	7	40.3	41.5	42.7	44.0	45.2	46.4	47.7
0: 8	8	40.8	42.0	43.3	44.5	45.8	47.0	48.3
0: 9	9	41.2	42.5	43.7	45.0	46.3	47.5	48.8
0:10	10	41.6	42.9	44.1	45.4	46.7	47.9	49.2
0:11	11	41.9	43.2	44.5	45.8	47.0	48.3	49.6
1: 0	12	42.2	43.5	44.8	46.1	47.4	48.6	49.9
1: 1	13	42.5	43.8	45.0	46.3	47.6	48.9	50.2
1: 2	14	42.7	44.0	45.3	46.6	47.9	49.2	50.5
1: 3	15	42.9	44.2	45.5	46.8	48.1	49.4	50.7
1: 4	16	43.1	44.4	45.7	47.0	48.3	49.6	51.0
1: 5	17	43.2	44.6	45.9	47.2	48.5	49.8	51.2
1: 6	18	43.4	44.7	46.0	47.4	48.7	50.0	51.4

1: 7	19	43.5	44.9	46.2	47.5	48.9	50.2	51.5
1: 8	20	43.7	45.0	46.4	47.7	49.0	50.4	51.7
1: 9	21	43.8	45.2	46.5	47.8	49.2	50.5	51.9
1:10	22	43.9	45.3	46.6	48.0	49.3	50.7	52.0
1:11	23	44.1	45.4	46.8	48.1	49.5	50.8	52.2
2: 0	24	44.2	45.5	46.9	48.3	49.6	51.0	52.3
2: 1	25	44.3	45.6	47.0	48.4	49.7	51.1	52.5
2: 2	26	44.4	45.8	47.1	48.5	49.9	51.2	52.6
2: 3	27	44.5	45.9	47.2	48.6	50.0	51.4	52.7
2: 4	28	44.6	46.0	47.3	48.7	50.1	51.5	52.9
2: 5	29	44.7	46.1	47.4	48.8	50.2	51.6	53.0
2: 6	30	44.8	46.1	47.5	48.9	50.3	51.7	53.1
2: 7	31	44.8	46.2	47.6	49.0	50.4	51.8	53.2
2: 8	32	44.9	46.3	47.7	49.1	50.5	51.9	53.3
2: 9	33	45.0	46.4	47.8	49.2	50.6	52.0	53.4
2:10	34	45.1	46.5	47.9	49.3	50.7	52.1	53.5
2:11	35	45.1	46.6	48.0	49.4	50.8	52.2	53.6
3: 0	36	45.2	46.6	48.0	49.5	50.9	52.3	53.7
3: 1	37	45.3	46.7	48.1	49.5	51.0	52.4	53.8
3: 2	38	45.3	46.8	48.2	49.6	51.0	52.5	53.9
3: 3	39	45.4	46.8	48.2	49.7	51.1	52.5	54.0
3: 4	40	45.4	46.9	48.3	49.7	51.2	52.6	54.1
3: 5	41	45.5	46.9	48.4	49.8	51.3	52.7	54.1
3: 6	42	45.5	47.0	48.4	49.9	51.3	52.8	54.2
3: 7	43	45.6	47.0	48.5	49.9	51.4	52.8	54.3
3: 8	44	45.6	47.1	48.5	50.0	51.4	52.9	54.3
3: 9	45	45.7	47.1	48.6	50.1	51.5	53.0	54.4
3:10	46	45.7	47.2	48.7	50.1	51.6	53.0	54.5
3:11	47	45.8	47.2	48.7	50.2	51.6	53.1	54.5
4: 0	48	45.8	47.3	48.7	50.2	51.7	53.1	54.6
4: 1	49	45.9	47.3	48.8	50.3	51.7	53.2	54.7
4: 2	50	45.9	47.4	48.8	50.3	51.8	53.2	54.7
4: 3	51	45.9	47.4	48.9	50.4	51.8	53.3	54.8
4: 4	52	46.0	47.5	48.9	50.4	51.9	53.4	54.8
4: 5	53	46.0	47.5	49.0	50.4	51.9	53.4	54.9
4: 6	54	46.1	47.5	49.0	50.5	52.0	53.5	54.9
4: 7	55	46.1	47.6	49.1	50.5	52.0	53.5	55.0
4: 8	56	46.1	47.6	49.1	50.6	52.1	53.5	55.0
4: 9	57	46.2	47.6	49.1	50.6	52.1	53.6	55.1
4:10	58	46.2	47.7	49.2	50.7	52.1	53.6	55.1
4:11	59	46.2	47.7	49.2	50.7	52.2	53.7	55.2
5: 0	60	46.3	47.7	49.2	50.7	52.2	53.7	55.2

Таблица 2

Центильные таблицы соотношения окружности головы к возрасту в месяцах для девочек в возрасте до 5 лет

Возраст в формате "Год: месяц"	Возраст в месяцах	Соотношение окружности головы к возрасту в месяцах, для девочек сигмальные отклонения (далее – СО)						
		-3 СО	-2 СО	-1 СО	Среднее значение	1 СО	2 СО	3 СО
0: 0	0	30.3	31.5	32.7	33.9	35.1	36.2	37.4
0: 1	1	33.0	34.2	35.4	36.5	37.7	38.9	40.1
0: 2	2	34.6	35.8	37.0	38.3	39.5	40.7	41.9
0: 3	3	35.8	37.1	38.3	39.5	40.8	42.0	43.3
0: 4	4	36.8	38.1	39.3	40.6	41.8	43.1	44.4
0: 5	5	37.6	38.9	40.2	41.5	42.7	44.0	45.3
0: 6	6	38.3	39.6	40.9	42.2	43.5	44.8	46.1
0: 7	7	38.9	40.2	41.5	42.8	44.1	45.5	46.8
0: 8	8	39.4	40.7	42.0	43.4	44.7	46.0	47.4
0: 9	9	39.8	41.2	42.5	43.8	45.2	46.5	47.8
0:10	10	40.2	41.5	42.9	44.2	45.6	46.9	48.3
0:11	11	40.5	41.9	43.2	44.6	45.9	47.3	48.6
1: 0	12	40.8	42.2	43.5	44.9	46.3	47.6	49.0
1: 1	13	41.1	42.4	43.8	45.2	46.5	47.9	49.3
1: 2	14	41.3	42.7	44.1	45.4	46.8	48.2	49.5
1: 3	15	41.5	42.9	44.3	45.7	47.0	48.4	49.8
1: 4	16	41.7	43.1	44.5	45.9	47.2	48.6	50.0
1: 5	17	41.9	43.3	44.7	46.1	47.4	48.8	50.2
1: 6	18	42.1	43.5	44.9	46.2	47.6	49.0	50.4
1: 7	19	42.3	43.6	45.0	46.4	47.8	49.2	50.6
1: 8	20	42.4	43.8	45.2	46.6	48.0	49.4	50.7
1: 9	21	42.6	44.0	45.3	46.7	48.1	49.5	50.9
1:10	22	42.7	44.1	45.5	46.9	48.3	49.7	51.1
1:11	23	42.9	44.3	45.6	47.0	48.4	49.8	51.2
2: 0	24	43.0	44.4	45.8	47.2	48.6	50.0	51.4
2: 1	25	43.1	44.5	45.9	47.3	48.7	50.1	51.5
2: 2	26	43.3	44.7	46.1	47.5	48.9	50.3	51.7
2: 3	27	43.4	44.8	46.2	47.6	49.0	50.4	51.8
2: 4	28	43.5	44.9	46.3	47.7	49.1	50.5	51.9
2: 5	29	43.6	45.0	46.4	47.8	49.2	50.6	52.0
2: 6	30	43.7	45.1	46.5	47.9	49.3	50.7	52.2
2: 7	31	43.8	45.2	46.6	48.0	49.4	50.9	52.3
2: 8	32	43.9	45.3	46.7	48.1	49.6	51.0	52.4
2: 9	33	44.0	45.4	46.8	48.2	49.7	51.1	52.5

2:10	34	44.1	45.5	46.9	48.3	49.7	51.2	52.6
2:11	35	44.2	45.6	47.0	48.4	49.8	51.2	52.7
3: 0	36	44.3	45.7	47.1	48.5	49.9	51.3	52.7
3: 1	37	44.4	45.8	47.2	48.6	50.0	51.4	52.8
3: 2	38	44.4	45.8	47.3	48.7	50.1	51.5	52.9
3: 3	39	44.5	45.9	47.3	48.7	50.2	51.6	53.0
3: 4	40	44.6	46.0	47.4	48.8	50.2	51.7	53.1
3: 5	41	44.6	46.1	47.5	48.9	50.3	51.7	53.1
3: 6	42	44.7	46.1	47.5	49.0	50.4	51.8	53.2
3: 7	43	44.8	46.2	47.6	49.0	50.4	51.9	53.3
3: 8	44	44.8	46.3	47.7	49.1	50.5	51.9	53.3
3: 9	45	44.9	46.3	47.7	49.2	50.6	52.0	53.4
3:10	46	45.0	46.4	47.8	49.2	50.6	52.1	53.5
3:11	47	45.0	46.4	47.9	49.3	50.7	52.1	53.5
4: 0	48	45.1	46.5	47.9	49.3	50.8	52.2	53.6
4: 1	49	45.1	46.5	48.0	49.4	50.8	52.2	53.6
4: 2	50	45.2	46.6	48.0	49.4	50.9	52.3	53.7
4: 3	51	45.2	46.7	48.1	49.5	50.9	52.3	53.8
4: 4	52	45.3	46.7	48.1	49.5	51.0	52.4	53.8
4: 5	53	45.3	46.8	48.2	49.6	51.0	52.4	53.9
4: 6	54	45.4	46.8	48.2	49.6	51.1	52.5	53.9
4: 7	55	45.4	46.9	48.3	49.7	51.1	52.5	54.0
4: 8	56	45.5	46.9	48.3	49.7	51.2	52.6	54.0
4: 9	57	45.5	46.9	48.4	49.8	51.2	52.6	54.1
4:10	58	45.6	47.0	48.4	49.8	51.3	52.7	54.1
4:11	59	45.6	47.0	48.5	49.9	51.3	52.7	54.1
5: 0	60	45.7	47.1	48.5	49.9	51.3	52.8	54.2

Приложение 14
к Правилам
организации скрининга

Сроки и кратность проведения оценки нервно-психического развития детей

Сроки, возраст	Кратность проведения оценки
при рождении	1 раз
1 месяц	1 раз
до 1 года	ежемесячно на приеме и ежеквартально в КРР
с 1 года до 2 лет	каждые 3 месяца
с 2 лет до 3 лет	каждые 6 месяцев
с 5 лет – ежегодно в рамках профосмотра	ежегодно

Приложение 15
к Правилам
организации скрининга

Улыбае т с я спontan но		Придер живае грудь матери или бутыло чку во время кормле ния		Сопрот ивляе т с я при попытк е отнять игрушк у		Сопрот ивляе т с я при попытк е отнять игрушк у		Радуе т с я приход у детей		Владе е т указате льным жестом
Реагиру е т на лицо взросло го		Играе т своими ручка ми		Прояв ляе т попытк и к самосто ятельно му процесс у еды		Играе т в прятки		Пьет из чашки, придер живая ее сам		Выража е т желани я звуком или жестом
Средне е значени е										
Общий рейтинг										

Таблица 2. Шкала нервно-психического развития детей старше 1 года жизни

Старше 1 года	баллы	Старше 2 лет	баллы	Старше 3 лет	баллы	Старше 4 лет	баллы
1. Двигательная сфера							
Ходит с поддержкой или самостоятел ьно		Бегае т		Прыгае т на двух ногах		Легко поднимае т с положения " сидя"	
Приседае т спонтанно (когда выражает эмоции)		Пинае т мяч одной ногой		Рисует вертикальну ю линию		Балансируе т на одной ноге 5 секунд	
Хлопае т в ладоши		Катае т мяч двумя руками		Строит башню из 8 кубиков		Рисует 3 части тела человека	
Разбирае т пирамидку		Собирае т пирамидку, согласно размеру колец		Ходит на носочках		Реже т ножницами	
Среднее значение							

2. Чувствительная сфера

Узнает на фотографии знакомого взрослого		Выбирает заданную картинку		Знает и различает свою одежду		Знает 3 геометрические формы и отличает цвета	
Понимает значение слов		Берет и показывает по инструкции названную куклу, игрушку		Может показать наиболее длинную из двух линий		Знает животных	
Прислушивается к собственной речи		Показывает по инструкции части тела, маму, папу		Знает 4 основных цвета (красный, синий, зеленый, желтый)		Понимает на слух "день", "ночь"	
реагирует на свое имя и идет на зов матери		Отличает две величины, две формы, два цвета		Показывает 4 названных предмета		Показывает большой, маленький, треугольный, круглый	
Среднее значение							

3. Речевое развитие

Повторяет слова, которые слышит		Произносит осмысленную фразу из двух слов		Задает вопросы "что?", "кто?", "где?"		Называет имя, фамилию	
Жестом показывает "до свидания"		В речи использует множественные слова (мы, они, вместе)		Пользуется глаголами, местоимениями, называет числа		Поет простые песенки	
Произносит первые слова "мама", "папа", обращенные к родителям		Показывает по просьбе одежду, обувь		Дифференцирует ощущения "холод", "голод", "усталость"		Повторяет сложные слова	
Понимает значение слов "нельзя", "дай"		Показывает по просьбе одну часть тела		Называет 3 числа		Отвечает на вопросы о значении мебели, книг, посуды	

Среднее значение							
4. Социальные навыки							
Улыбается при виде знакомого лица, оживляется в коллективе		Озвучивает игры		Знает назначение чашки, расчески, ест ложкой		Различает команды	
Реагирует одобрительно или отрицательно		Имитирует действия уборки по дому		Навыки опрятности (снимает штаны, если хочет в туалет)		Озвучивает игры	
Самостоятельно ест густую пищу ложкой и пьет из чашки		Самостоятельно раздевается		Знает свой пол		Застегивает маленькие пуговицы	
Снимает носки и туфли		Улавливает шутку в играх, поддерживает эмоции		Элементы игры "я водитель": водит, нагружает машину		Легко расстается с матерью	
Среднее значение							
5. Когнитивные навыки							
Различает речь от других звуков		Понимает речь, глядя на лицо и губы говорящего		Употребляет устоявшиеся выражения, отвечает словами на вопросы		Знает буквы, может правильно выбрать букву и нарисовать ее	
Поворачивается при обращении к нему и с интересом наблюдает за говорящим		Занимает позицию, чтобы видеть лицо говорящего, если не видит, то переспрашивает		Определяет связь между словами, пользуется короткими предложениями		Понимает словесные команды и пользуется словами соответственно возрасту	
				Правильно употребляет			

Повторяет услышанные слова		Называет демонстрируемые объекты, показывает их на картинках		слова, может описать окружающую обстановку или пересказать о событиях		Может планировать свой день, предвидеть и последовательно совершать действия	
Проявляет отрицательные и положительные эмоции		Считает по пальцам (по одному)		Правильно называет число, показываемых пальцев		Правильно считает, знает цифры	
Среднее значение							
Общий рейтинг							

Оценка нервно-психического развития детей раннего возраста проводится по балльной системе.

Выполнение задания ребенком оценивается в 3 балла, затруднения в выполнении – в 2 балла, невыполнение задания – в 1 балл.

Подсчитывается среднее количество баллов по каждой исследуемой сфере, представленных в таблицах 1 и 2, и определяется степень задержки нервно-психического развития ребенка по шкале:

- 1) легкой степени – 1,75-2,5 балла;
- 2) средней степени – 1,0 – 1,75 балла;
- 3) тяжелой степени – 0-1,0 балл.

Приложение 16
к Правилам
организации скрининга

Информация о проведении скрининга психофизического развития детей раннего возраста

Категории целевой группы детей по возрасту	Количество детей целевой группы по возрасту		-из них осмотрено	Доля осмотренных %	Количество выявленных с риском нарушений	Доля выявленных с риском нарушений, %
Новорожденные на уровне организаций родовспоможения*						
Дети до 1 года в ПМСП						

Дети с 1 года до 3 лет в ПМСП						
Дети в возрасте 3-5 лет в ПМСП						
Итого						

Продолжение таблицы

Из выявленных при скрининге психофизического развития детей групп риска							Направлено детей в ПМПК.	Доля направленных в ПМПК детей с нарушениями психофизического развития, %
количество новорожденных/детей с пониженной остроты слуха	количество новорожденных/детей с пониженной остроты зрения	количество новорожденных/детей с дефектами речи	количество новорожденных/детей со сколиозом	количество новорожденных/детей с нарушением осанки	количество новорожденных/детей с врожденными и наследственными заболеваниями	количество новорожденных/детей с невро-психическими отклонениями		

Руководитель медицинской организации _____ (подпись)

Фамилия, имя, отчество (при его наличии)

ответственного сотрудника _____ (подпись)

Дата заполнения _____

Телефон исполнителя _____

Адрес организации _____

Телефон организации _____

М.П.

Приложение 17
к Правилам
организации скрининга

Информация о детях с психофизическими нарушениями, выявленных во время скрининга психофизического развития детей раннего возраста

Отчетный период _____ 20 _____ года

--	--	--	--	--	--	--

№	Фамилия, имя, отчество (при его наличии) ребенка	Возраст	Домашний адрес	Диагноз	Дата направления	Дата осмотра в психолого-медико-педагогической консультации
	Общее количество детей, всего -					

Руководитель медицинской организации _____ (подпись)
 Фамилия, имя, отчество (при его наличии)
 ответственного сотрудника _____ (подпись)
 Дата заполнения _____
 Телефон исполнителя _____
 Адрес организации _____
 Телефон организации _____
 М.П.

Приложение 18
 к Правилам
 организации скрининга

Информация о проведении офтальмологического скрининга недоношенных новорожденных группы риска по развитию ретинопатии недоношенных в организациях родовспоможения за _____ 2020 года по _____ региону (городу, области)

Регион	Количество новорожденных	Количество недоношенных новорожденных	Количество недоношенных новорожденных группы риска по развитию ретинопатии и недоношенных*, из них:	количество недоношенных новорожденных группы риска, прошедших офтальмологический скрининг	доля недоношенных новорожденных группы риска, прошедших офтальмологический скрининг, %	Количество недоношенных новорожденных с выявленной ретинопатией недоношенных:	Доля недоношенных новорожденных с выявленной ретинопатией недоношенных, %
1	2	3	4	5	6	7	8

Продолжение таблицы

От количества недоношенных новорожденных с выявленной ретинопатией недоношенных						
количество недоношенных новорожденных, которым	доля недоношенных новорожденных, которым	количество недоношенных новорожденных, которым оперативное лечение проведено в течение 48 часов	доля недоношенных новорожденных, оперативное лечение	количество недоношенных новорожденных, которым лечение не было проведено	доля недоношенных новорожденных, которым	

проведено оперативное лечение	проведено оперативное лечение, %	п о с л е диагностики	проведено в течение 48 часов , %		лечение не было проведено, %
9	10	11	12	13	14

Приложение 19
к Правилам
организации скрининга

Информация о новорожденных с ретинопатией недоношенных, получивших оперативное лечение

№	Фамилия, имя, отчество (при его наличии) ребенка	Дата рождения	ИИН	Адрес, телефон	Гестационн ый возраст на момент рождения (в неделях)	Масса тела п р и рождении (в граммах)	Результат скрининга

Руководитель медицинской организации _____ (подпись)
Фамилия, имя, отчество (при его наличии)
ответственного сотрудника _____ (подпись)
Дата заполнения _____
Телефон исполнителя _____
Адрес организации _____
Телефон организации _____
М.П.

Приложение 20
к Правилам
организации скрининга

Информацию о проведении скрининга на носительства спинальной мышечной атрофии (СМА) у девушек в возрасте 16-17 лет

Сноска. Правила дополнены приложением 20 в соответствии с приказом Министра здравоохранения РК от 21.02.2025 № 12 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования).

Регион (медицинские организации)	Период	Количество девушек (16-17лет), подлежащих к проведению скрининга на	Удельный вес девушек (16-17лет), прошедших скрининг на носительства СМА (%)	Количество девушек (16-17лет), с положительным результатом анализа на	Удельный вес девушек (16-17лет), с положительным результатом анализа на носительства СМА, прошедших медико-генет	Количество девушек (16-17лет), с положительным результатом анализа на

	носительства СМА в текущем году		носительства СМА в текущем году	ическую консультацию (%)	носительства СМА, с нарастанием
--	---------------------------------------	--	---------------------------------------	--------------------------------	---------------------------------------

Руководитель медицинской организации _____ (подпись)

Фамилия, имя, отчество (при его наличии) лица, заполнившего _____ (подпись)

Дата заполнения _____

Адрес организации _____

Телефон организации _____

МП

Периодичность: 1 раз в квартал.

Круг лиц, представляющих: медицинские организации: Перинатальные центры (многопрофильные больницы) и ПМСП, ЦРБ, МЦЗ.

Куда представляется: в организацию, определяемой уполномоченным органом и в уполномоченный орган.

Срок предоставления: медицинские организации в организацию, определяемой уполномоченным органом – 1 раз в квартал до 5 числа следующего месяца.

Организаций, определяемой уполномоченным органом предоставляет в уполномоченный орган – 1 раз в квартал до 10 числа следующего месяца.

Приложение 21
к Правилам
организации скрининга

Информация о девушках (16-17 лет), с положительным результатом анализа на носительства СМА

Сноска. Правила дополнены приложением 21 в соответствии с приказом Министра здравоохранения РК от 21.02.2025 № 12 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования).

№	ФИО	Дата рождения	ИИН	Адрес, телефон	Дата проведения скрининга	Результат анализа

Руководитель медицинской организации _____ (подпись)

Фамилия, имя, отчество (при его наличии) лица, заполнившего _____ (подпись)

Дата заполнения _____

Адрес организации _____

Телефон организации _____

МП

Периодичность: 1 раз в квартал.

Круг лиц, представляющих: медицинские организации: Перинатальные центры (многопрофильные больницы) и ПМСП, ЦРБ, МЦЗ.

Куда представляется: в организацию, определяемой уполномоченным органом и в уполномоченный орган.

Срок предоставления: медицинские организации в организацию, определяемой уполномоченным органом – 1 раз в квартал до 5 числа следующего месяца.

Организаций, определяемой уполномоченным органом предоставляет в уполномоченный орган – 1 раз в квартал до 10 числа следующего месяца.

© 2012. РГП на ПХВ «Институт законодательства и правовой информации Республики Казахстан»
Министерства юстиции Республики Казахстан