

КОМИТЕТ
ПО ЗДРАВООХРАНЕНИЮ
ЛЕНИНГРАДСКОЙ ОБЛАСТИ

П Р И К А З

27 декабря 2022 № 32
Санкт-Петербург

О совершенствовании оказания
медицинской помощи пациентам
с врожденными и (или)
наследственными заболеваниями
в Ленинградской области

В целях совершенствования организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ленинградской области и во исполнение приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее-Порядок):

1. Утвердить:

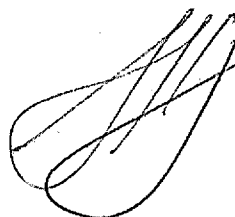
1.1. Положение об оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ленинградской области (Приложение 1);

1.2. Маршрутизацию пациентов в рамках проведения неонатального скрининга (Приложение 2);

1.3. Маршрутизацию пациентов в рамках проведения расширенного неонатального скрининга (Приложение 3).

2. Настоящий приказ вступает в силу 31 декабря 2022 года.

Председатель Комитета



А.В.Жарков

Утверждено
приказом Комитета по здравоохранению
Ленинградской области
от 27 декабря 2022 г. № 32
(Приложение 1)

Положение об оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ленинградской области

1. Настоящее Положение регулирует вопросы оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ленинградской области.

2. Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ленинградской области осуществляется медицинскими и иными организациями государственной и частной систем здравоохранения, имеющими лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и лабораторной генетике в соответствии с приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» и настоящим Положением.

3. Пренатальный скрининг в Ленинградской области включает комплекс исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, в том числе орфанных (редких) заболеваний плода, предусматривающих проведение инструментальных исследований, инвазивных (биопсия хориона или плаценты, амниоцентез, кордоцентез) или неинвазивных процедур получения биологического материала, биохимического и/или молекулярно-генетического и/или цитогенетического и/или молекулярно-цитогенетического исследования биологического материала, медико-генетическое консультирование, и осуществляется в ГБУЗ ЛОКБ.

4. Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания в Ленинградской области проводится в Лаборатории молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ.

5. Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания для жителей Ленинградской области проводится в СПб ГКУЗ «Диагностический центр Медико-генетический».

В Ленинградской области неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания включают массовое (безотборное) обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей, предусматривающее осуществление Медико-генетической консультацией Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, СПб ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» следующих действий: следующих действий:

- проведение каждому новорожденному скринингового исследования;
- формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей).

6. Маршрутизация пациентов в рамках проведения неонатального скрининга осуществляется в соответствии с Приложением 2 к настоящему приказу.

7. Маршрутизация пациентов в рамках проведения расширенного неонатального скрининга осуществляется в соответствии с Приложением 3 к настоящему приказу.

8. Скорая, в том числе скорая специализированная, медицинская помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями оказывается при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства, медицинскими работниками выездных бригад скорой медицинской помощи в соответствии с Порядком оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи, утверждённым приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.06.2013 года № 388н.

9. Бригада скорой медицинской помощи доставляет пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с угрожающими жизни состояниями в медицинские организации, имеющие в своей структуре отделение анестезиологии-реанимации или блок (палату) реанимации и интенсивной терапии и обеспечивающие круглосуточное медицинское наблюдение и лечение.

10. При наличии медицинских показаний, после устранения угрожающих жизни состояний, пациенты с врожденными и (или) наследственными заболеваниями переводятся в профильные отделения ЛОГБУЗ «ДКБ», в соответствии с показаниями.

11. При подозрении на врожденное и (или) наследственное заболевание, не требующее оказания медицинской помощи в стационарных условиях, врачи-специалисты по специальностям, предусмотренным номенклатурой специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование, утвержденной приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 7 октября 2015 года № 700н «О номенклатуре специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование», направляют пациента и при необходимости членов его семьи в Медико-генетическую консультацию Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ.

12. При наличии у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинских показаний, требующих оказания медицинской помощи в стационарных условиях, специализированная медицинская помощь оказывается в профильных отделениях ЛОГБУЗ «ДКБ», в соответствии с показаниями.

13. Медицинские организации вносят информацию об оказанной медицинской помощи в медицинские информационные системы медицинских организаций, государственную информационную систему в сфере здравоохранения Ленинградской области, в единую государственную информационную систему в сфере здравоохранения.

Маршрутизация пациентов в рамках проведения неонатального скрининга

1. Тест - бланки с образцами крови доставляются из медицинских организаций, осуществляющих забор образцов крови, в Лабораторию молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, расположенной по адресу: г. Санкт-Петербург, пр. Луначарского д. 45, 4 этаж консультативной поликлиники, проход через 3 этаж платного отделения.

Доставка тест - бланков осуществляется ежедневно, за исключением воскресенья и государственных праздничных дней.

2. В Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ:

2.1. В Лаборатории молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ информация о пациенте заносится в МИС Лаборатории посредством считывания штрих-кода. Тест-бланк с 5 пятнами крови используется для проведения стандартного неонатального скрининга, а тест-бланк с 3 пятнами крови отсылается в СПб ГКУЗ «Диагностический центр Медико-генетический» ежедневно, за исключением воскресенья и государственных праздничных дней.

2.2. Проведение исследований в рамках неонатального скрининга (далее-НС) осуществляется в отделе неонатального скрининга Лаборатории молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, фиксация результата осуществляется врачом клиничко-лабораторной диагностики / врачом лабораторной генетики с занесением положительного результата в журналы, электронную систему учета.

2.3. Медицинская организация, оказывающая первичную медико-санитарную помощь детям, информируется о результатах НС путем формирования и отправки патронажа с указанием положительного результата и требованием в течение 24 часов осуществить повторный забор крови и отправить тест - бланк в Лабораторию молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, с отметкой «повторно».

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

Дети из группы «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований. В случае необходимости информация о результатах проведения НС данной группы детей может быть предоставлена по запросу медицинской

организации посредством информационной системы Телемедицинских консультаций (далее – ТМК), электронной почты lokb@47lokby.ru.

2.5. При получении положительного результата повторного НС формируется и отправляется патронаж в медицинскую организацию по месту прикрепления или проживания новорожденного с указанием необходимости консультации врача специалиста: детского эндокринолога, генетика, пульмонолога. Формирование и отправка патронажа осуществляется врачом клиничко-лабораторной диагностики/врачом лабораторной генетики посредством электронной почты/ТМК/телефонного звонка.

2.6. Подтверждающая диагностика фенилкетонурии и муковисцидоза, молекулярно-генетическое исследование генов PAH и CFTR соответственно осуществляется в отделении молекулярно-генетических исследований Лаборатории молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, фиксация положительного результата осуществляется врачом клиничко-лабораторной диагностики/врачом лабораторной генетики /биологом путем внесения в МИС.

2.7. Законные представители ребенка по результатам подтверждающей диагностики вызываются на прием посредством электронной почты/ТМК/телефонного звонка сотрудниками консультативного отделения Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ врачом-генетиком/медицинской сестрой. На консультативном приеме врачом-генетиком родителям (законным представителям) предоставляется информация о выявленном заболевании у ребенка, прогнозе, возможностях патогенетического лечения.

2.7. Заведующим Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ осуществляется ведение регистра пациентов с орфанными заболеваниями.

2.8. Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии) осуществляется врачами-генетиками консультативного отделения Медико-генетической консультации ГБУЗ ЛОКБ, при наличии направления по форме 057-У, предварительной записи. График работы консультативного отделения - понедельник-пятница с 09:00- 17:00.

3. Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию, а также дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется специалистами по месту жительства пациента, а также специалистами ЛОГБУЗ «ДКБ» с обязательными периодическими обследованиями и консультациями врача-генетика Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ.

Маршрутизация пациентов в рамках проведения расширенного неонатального скрининга

1. Уполномоченной медицинской организацией на сбор тест-бланков с образцами крови для проведения расширенного неонатального скрининга (далее - РНС) в пределах Ленинградской области, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3 А и 3 Б групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики является ГБУЗ ЛОКБ.

2. Тест - бланки с образцами крови доставляются из медицинских организаций, осуществляющих забор образцов крови в Лабораторию молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, расположенной по адресу: г. Санкт-Петербург, пр. Луначарского д.45, 4 этаж консультативной поликлиники.

Доставка медицинскими организациями в Лабораторию молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ тест - бланков осуществляется ежедневно, за исключением воскресенья и государственных праздничных дней.

3. Лабораторией молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ бланк-направление на РНС с тест - бланком с 3 пятнами крови отсылается в Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)», г. Санкт-Петербург, не позднее 24 часов с момента поступления тест - бланка. Доставка тест - бланков в Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)» осуществляется ежедневно, за исключением воскресенья и государственных праздничных дней.

4. Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)», г. Санкт-Петербург передает информацию о новорожденных группы «высокого риска» в Медико-генетическую консультацию Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ.

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

Дети из группы «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований. В случае необходимости информация о результатах проведения РНС данной группы детей может быть предоставлена по запросу медицинской организации посредством информационной системы Телемедицинских консультаций (далее – ТМК), электронной почты lokb@47lokb.ru.

5. В Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ:

5.1. В течение 24 часов после получения информации осуществляется отправка уведомления посредством электронной почты/ТМК/телефонного звонка в медицинскую организацию по месту прикрепления или проживания новорожденного с указанием о необходимости забора образцов биоматериала у новорожденного для проведения подтверждающей биохимической и/или медико-генетической и / или молекулярно-цитогенетической диагностики в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

5.2. Медицинская организация по месту прикрепления новорожденного в течение 24 часов после получения уведомления осуществляет забор крови, осмотр врачом-педиатром, направление на консультативный прием к врачу - генетику.

5.3. При наличии медицинских показаний врач-педиатр немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в ЛОГБУЗ «ДКБ» по профилю заболевания.

5.4. Врач-генетик осуществляет прием и осмотр новорожденного из группы высокого риска, при необходимости назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов подтверждающей диагностики.

5.5. После получения результатов подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и/или наследственным заболеванием, сведения о которой передаются в течение 24 часов после получения результатов посредством электронной почты/ТМК/телефонного звонка в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

6. При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач - участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в Медико-генетическую консультацию Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ или медицинскую организацию третьей А и Б групп или к специалистам по профилю заболевания для назначения лечения.

7. При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ или медицинской организации третьей А и Б групп после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания новорожденный при необходимости госпитализируется в медицинскую организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания.

8. В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ или медицинской организации третьей А и Б групп специалистами по профилю заболевания, консилиум врачей с применением телемедицинских технологий медицинской организацией, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

9. Врач-генетик Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ для установления диагноза наследственного и (или) врожденного заболевания:

9.1. определяет объем диагностического обследования пациента с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание и при наличии медицинских показаний членов его семьи;

9.2. проводит медико-генетическое консультирование пациентов с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание (членов его семьи), а также новорожденных с выявленными при проведении НС, РНС врожденными и (или) наследственными заболеваниями, беременных женщин с высоким риском врожденных и (или) наследственных заболеваний у плода, выявленных при проведении пренатального скрининга, а также здоровых носителей патогенных мутаций в генах;

9.3. осуществляет патогенетическое лечение выявленных пациентов с заболеванием из группы наследственных болезней обмена в амбулаторных условиях или условиях дневного стационара, его диспансерное наблюдение;

9.4. рекомендует проведение мероприятий по профилактике и лечению пациентов.

10. Врач - лабораторный генетик Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ осуществляет биохимическое и (или) молекулярно-генетическое и (или) цитогенетическое и (или) молекулярно-цитогенетическое исследование с целью диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, проведения мероприятий неонатального и пренатального скрининга в части биохимических и молекулярно-генетических исследований, пренатальной генетической диагностики.

11. Заведующим Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ осуществляется ведение регистра пациентов с орфанными заболеваниями.

12. Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии) осуществляется врачами-генетиками консультативного отделения Медико-генетической консультации ГБУЗ ЛОКБ, при наличии направления по форме 057-У, предварительной записи. График работы консультативного отделения - понедельник-пятница с 09:00- 17:00.

13. Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию, а также дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется специалистами по месту жительства пациента, а также специалистами ЛОГБУЗ «ДКБ» с обязательными периодическими обследованиями и консультациями врача-генетика Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ.