



**ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
КОСТРОМСКОЙ ОБЛАСТИ**

**ПРИКАЗ**

от 20.01.2023 г.

№ 50

О порядке оказания медицинской  
помощи детям с врожденными и (или)  
наследственными заболеваниями

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – Порядок), приказом департамента здравоохранения Костромской области от 16.12.2022 года № 1367 «Об организации проведения обследования новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания (неонатальный и расширенный неонатальный скрининг) в Костромской области, в целях повышения качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Костромской области и снижения перинатальной, младенческой и детской смертности

**ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Утвердить:

- 1) порядок оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в медицинских организациях Костромской области (приложение № 1 к настоящему приказу);
- 2) перечень государственных медицинских организаций Костромской области и федеральных государственных медицинских организаций, осуществляющих РНС, по группам (приложение № 2 к настоящему приказу);
- 3) маршрут движения биоматериала и информации, проведения исследования (приложение № 3 к настоящему приказу);
- 4) маршрутизацию пациентов с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями (приложение № 4 к настоящему приказу);
- 5) схему маршрутизации новорожденных с выявленными врожденными пороками развития и (или) наследственными заболеваниями»

из медицинских организаций Костромской области в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей ОГБУЗ «Костромская областная детская больница» (приложение № 5 к настоящему приказу).

2. Главным врачам медицинских организаций Костромской области, оказывающих медицинскую помощь новорожденным:

1) взять под личный контроль оказание качественной медицинской помощи новорожденным детям в соответствии с утвержденными клиническими рекомендациями и стандартами оказания медицинской помощи новорожденным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, приказом департамента здравоохранения Костромской области № 1367 от 16.12.2022 г. «Об организации проведения обследования новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания (НС и РНС) в Костромской области»;

2) обеспечить активное использование телемедицинских консультаций (ТМК) с ФГБУ «НМИЦ АГП имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России.

3. Главному врачу «Родильный дом г. Костромы» Федоренко А.В. обеспечить:

1) своевременное проведение НС, повторное скрининговое исследование (ретест) в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» и отправку биоматериала для подтверждающей диагностики ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова»;

2) своевременную отправку биоматериалов новорожденных для проведения РНС в ФГБНУ «НМИЦ здоровья детей» и подтверждающей диагностики в ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова»;

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

4) своевременную госпитализацию новорожденных из группы высокого риска при наличии медицинских показаний, назначение специализированных продуктов лечебного питания до получения результата повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики;

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

6) своевременную передачу сведений о детях с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями;

7) внесение информации об оказанной медицинской помощи в медицинские информационные системы медицинских организаций, государственную информационную систему в сфере здравоохранения Костромской области, в единую государственную информационную систему в сфере здравоохранения.

4. Главному врачу ОГБУЗ «Костромская областная детская больница» Барановой О.Е. обеспечить оказание консультативно-

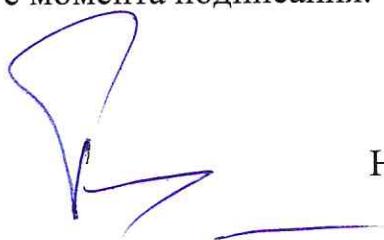
диагностической и стационарной помощи детям с высоким риском наследственных болезней обмена, нуждающимся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, лечения, по направлению врача – генетика ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы».

5. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на первого заместителя директора департамента здравоохранения Костромской области Мавренкову А.Н.

6. Настоящий приказ вступает в силу с момента подписания.

Директор департамента

Н.В.Гирина



Приложение № 1  
к приказу департамента  
здравоохранения  
Костромской области  
от 22.01.2023 года № 50

Порядок  
оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или)  
наследственными заболеваниями

1. Настоящий порядок устанавливает правила оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в областных государственных бюджетных учреждениях здравоохранения Костромской области.

2. Медицинская помощь оказывается в виде:

- 1) первичной медико-санитарной помощи;
- 2) специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи;

3. Медицинская помощь оказывается в следующих условиях:

- 1) амбулаторно (в условиях, не предусматривающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение);  
2) в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, не требующих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения);  
3) стационарно (в условиях, обеспечивающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение).

4. Медицинская помощь оказывается в следующих формах:

- 1) экстренная (оказывается при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, представляющих угрозу жизни пациента);

2) неотложная (оказывается при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, без явных признаков угрозы жизни пациента, не требующих экстренной медицинской помощи);

3) плановая (оказываемая при проведении профилактических мероприятий при заболеваниях и состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни пациента, не требующих экстренной и неотложной медицинской помощи, отсрочка оказания которой на определенное время не повлечет за собой ухудшение состояния пациента, угрозу его жизни и здоровью).

5. Медицинская помощь осуществляется на основе клинических рекомендаций и с учетом стандартов медицинской помощи.

6. Медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь, делятся на три группы.

Первая группа – медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетические консультации (центр), обеспечивающие

выполнение цитогенетических исследований для одной медицинской организации.

Вторая группа – медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), обеспечивающие выполнение цитогенетических исследований, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, селективный скрининг на наследственные заболевания обмена веществ для нескольких медицинских организаций.

Третья А группа – медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), обеспечивающие цитогенетические исследования, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, селективный скрининг на наследственные заболевания обмена веществ, расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, молекулярно-генетические исследования при часто встречающихся формах наследственной патологии для нескольких медицинских организаций.

Третья В группа – медицинские организации, подведомственные федеральным органам исполнительной власти, имеющие в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), обеспечивающие цитогенетические исследования, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, селективный скрининг на наследственные заболевания обмена веществ, расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, молекулярно-генетические исследования при часто встречающихся формах наследственной патологии для нескольких медицинских организаций.

Медицинская помощь в медицинских организациях третьей Б группы предусматривает оказание пациентам и их семьям медицинской помощи с применением новых сложных и (или) уникальных, а также ресурсоемких методов диагностики и лечения с научно-доказанной эффективностью, информационных технологий.

7. Функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний выполняет медицинская организация третьей Б группы, имеющей в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), отвечающую следующим требованиям:

1) наличие в штате не менее 15 врачей-генетиков и не менее 15 врачей-лабораторных генетиков;

2) наличие опыта исследований методом тандемной масс-спектрометрии по определению концентрации аминокислот и ацилкарнитинов не менее 10 лет;

3) наличие опыта молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований по диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний не менее 10 лет.

Приложение № 2  
к приказу департамента  
здравоохранения  
Костромской области  
от 20.01 2023 года № 50

Перечень государственных медицинских организаций Костромской области  
и федеральных государственных медицинских организаций,  
осуществляющих расширенный неонатальный скрининг, по группам

Первая группа:

1. ОГБУЗ «Костромская областная клиническая больница имени Каверина В.Ф.»;
2. ОГБУЗ «Городская больница города Костромы»;
3. ОГБУЗ «Окружная больница Костромского округа № 1»;
4. ОГБУЗ «Окружная больница Костромского округа № 2»;
5. ОГБУЗ «Антроповская центральная районная больница»;
6. ОГБУЗ «Буйская центральная районная больница»;
7. ОГБУЗ «Волгореченская городская больница»;
8. ОГБУЗ «Вохомская межрайонная больница»;
9. ОГБУЗ «Галичская окружная больница»;
10. ОГБУЗ «Кадыйская районная больница»;
11. ОГБУЗ «Кологривская районная больница»;
12. ОГБУЗ «Красносельская районная больница»;
13. ОГБУЗ «Макарьевская районная больница»;
14. ОГБУЗ «Мантуровская окружная больница»;
15. ОГБУЗ «Нейская районная больница»;
16. ОГБУЗ «Нерехтская центральная районная больница»;
17. ОГБУЗ «Островская районная больница»;
18. ОГБУЗ «Парfenьевская районная больница»;
19. ОГБУЗ «Солигаличская районная больница»;
20. ОГБУЗ «Судиславская районная больница»;
21. ОГБУЗ «Сусанинская районная больница»;
22. ОГБУЗ «Чухломская центральная районная больница»;
23. ОГБУЗ «Шарьинская окружная больница имени Каверина В.Ф.».

Вторая группа:

1. ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы».

Третья А группа:

1. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Третья Б группа и Референс-центр:

1. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический центр имени Н.П. Бочкова».

Приложение № 3  
к приказу департамента  
здравоохранения  
Костромской области  
от 20.01 2023 года № 50

Маршрут движения биоматериала и информации, проведения исследования

1. Проведение неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (РНС) на врожденные и (или) наследственные заболевания осуществляется в медицинских организациях 2 и 3А уровнях из сухих пятен крови, взятых у новорожденного на тест – бланк, подтверждающая диагностика НС и РНС может проводится из сухих пятен крови, образца жидкой крови, мочи ребенка;

2. взятие образцов крови осуществляется в медицинских организациях Костромской области, оказывающих медицинскую помощь по профилю «акушерство» на два тест - бланка, которые выдаются центром охраны здоровья семьи и репродукции ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» (далее - ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы»);

3. для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания образец крови берут в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на седьмой день у недоношенного ребенка. В случае перевода новорожденного ребёнка в ОГБУЗ «Костромская областная детская больница» без проведённого НС и РНС на врождённые и (или) наследственные заболевания, в выписке обязательно указать серию и номер медицинского свидетельства о рождении;

4. тест-бланки с образцами крови (пять и три пятна), прикрепленные к бланкам – направлениям, доставляются из акушерских стационаров и других лечебно-профилактических учреждений Костромской области, в которых находится новорожденный, в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» ежедневно или при необходимости один раз в два дня;

5. тест-бланк с 5 пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС на врожденные и (или) наследственные заболевания в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы». Сроки проведения скрининговых тестов составляют не более 72 часов от момента поступления тест – бланков в лабораторию;

6. ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» в течение 3-х дней после получения тест - бланков организует отправку образцов крови на тест - бланках с 3 пятнами крови в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ФГБНУ «НМИЦ здоровья детей») для проведения РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания. Сроки проведения

скрининговых тестов составляют 72 часа от момента поступления тест – бланков в центр;

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

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

9. при выявлении положительных результатов скрининга (отклонение значений от «отрезной точки»), формируется группа высокого риска;

10. после получения информации новорожденный из группы высокого риска, выявленного по результатам НС, в течение 24 часов приглашается в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» для взятия образцов крови для проведения повторного скринингового исследования (ретеста). В случае отсутствия возможности прибытия ребенка на обследование в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» в регламентированные сроки, взятие биологических образцов для проведения повторного скринингового исследования (ретеста) с их последующей отправкой в медицинскую организацию осуществляется по месту пребывания новорожденного.

Перед забором образцов для проведения ре-теста и (или) подтверждающей диагностики заполняется информированное добровольное согласие на проведение ретеста и (или) подтверждающей диагностики в рамках НС и РНС. Информированное добровольное согласие хранится в медицинской организации, осуществившей забор образцов. Доставка тест – бланка осуществляется в течение 24 часов;

11. сроки проведения ретеста при НС составляют 72 часа от момента поступления тест – бланков в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы»;

12. результаты ретеста в течение 24 часов передаются в медицинскую организацию, в которой наблюдался новорожденный;

13. после получения информации новорожденный из группы высокого риска с положительным результатом ретеста при НС в течение 24 часов направляется в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» для медико – генетического консультирования и взятия образцов крови и (или) иных биологических образцов для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно – генетической и (или) молекулярно – цитогенетической диагностики и (или) транспортировки биоматериала в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-

генетический центр имени Н.П. Бочкова» (далее - ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова»), выполняющей функции референс - центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно - генетической и (или) молекулярно - цитогенетической диагностики и в медицинскую организацию к специалисту по профилю выявленного заболевания у ребенка;

14. в случае отсутствия возможности прибытия ребенка на обследование в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» в регламентированные сроки, взятие биологических образцов для проведения подтверждающей диагностики осуществляется по месту пребывания новорожденного с их последующей отправкой в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы»;

15. информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, из ФГБНУ «НМИЦ здоровья детей» в течение 24 часов передается в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы»;

16. после получения информации новорожденный из группы высокого риска, выявленного по результатам РНС, в течение 24 часов приглашается в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» для взятия образцов крови и (или) других биологических образцов для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно - генетической и (или) молекулярно - цитогенетической диагностики и (или) транспортировки биоматериала в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический центр имени Н.П. Бочкова» (далее - ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова»), выполняющей функции референс - центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики.

В случае отсутствия возможности прибытия ребенка на обследование в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» в регламентированные сроки, взятие биологических образцов для проведения подтверждающей диагностики с их последующей отправкой в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» осуществляется по месту пребывания новорожденного. Доставка тест – бланка в ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова» осуществляется в течение 48 часов;

17. сроки проведения подтверждающих биохимических, молекулярно - генетических и молекулярно - цитогенетических исследований в ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова», выполняющей функции референс - центра по подтверждающей диагностике врожденных и

(или) наследственных заболеваний, составляет не более десяти рабочих дней;

18. перечень биоматериалов ребенка, необходимых для проведения подтверждающей в ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова» диагностики, определяется согласно направительному диагнозу;

19. информация о результатах исследований каждого этапа подтверждающей диагностики в течение 24 часов передается в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы»;

20. на первом этапе подтверждающей диагностики первичных иммунодефицитов проводятся исследования TREC и KREC в сухом пятне крови методом полимеразной цепной реакции в режиме реального времени в ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова». При выявлении изменений информация о новорожденных группы высокого риска по первичным иммунодефицитам, выявленных в результате подтверждающей диагностики из ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова» в течение 24 часов передается в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы»;

21. после получения информации новорожденный из группы высокого риска, выявленного по результатам подтверждающей диагностики, в течение 24 часов приглашается в медицинскую организацию Костромской области по месту пребывания для получения направления на второй этап подтверждающей диагностики (иммунофенотипирование, флуоресцентной гибридизации, высокопроизводительного секвенирования);

22. производится забор в две пробирки жидкой крови в пробирку с ЭДТА объемом 2 мл. Обе пробирки направляются в ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова». Информация о результатах ИФТ из ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова» передается в медицинскую организацию по месту нахождения новорожденного;

23. при наличии изменений при иммунофенотипировании в ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова» проводится определение гена TBX1 (22q11.2) в крови методом флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH), при отсутствии делеции гена TBX1 (22q11.2) – определения делеции гена DGCR2 (10p14) в крови методом флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH), при отсутствии делеции гена TBX1 (22q11.2) и делеции гена (10p14) – определения мутаций в генах первичных иммунодефицитов в крови методом высокопроизводительного секвенирования в ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова»;

24. подтверждающая диагностика наследственных болезней обмена (изменения, выявленные при проведении tandemной масс – спектрометрии) производится с использованием тест – бланка с сухим пятном крови, полученных в ФГБНУ «НМИЦ здоровья детей». Образцы жидкой крови и образцы мочи новорожденных с изменениями в исследованиях забираются

в ЦОЗСР «Родильный дом города Костромы» и доставляются одномоментно при температуре 4-8° С в ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова», где выполняются исследования методом tandemной масс – спектрометрии по определению концентрации аминокислот и ацилкарнитинов, биохимические исследования на наличия метаболитов, характерных для наследственных болезней обмена и молекулярно – генетических исследований мутаций в генах;

25. подтверждающая диагностика спинальной мышечной атрофии производится с использованием тест – бланка с сухим пятном крови, образца жидкой крови новорожденных с изменениями в исследованиях, полученных в ФГБНУ «НМИЦ здоровья детей». Образцы забираются и доставляются одномоментно при температуре 4-8° С в ФГБНУ «МГЦ имени Н.П. Бочкова». Производятся молекулярно – генетические исследования для выявления делеции 7 экзона гена SMN1 числа копий гена SMN2;

26. после получения результатов подтверждающей диагностики ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» в течение 24 часов передает информацию в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного. На основании результатов подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием

Приложение № 4  
к приказу департамента  
здравоохранения  
Костромской области  
от 22.01 2023 года № 50

**Маршрутизация пациентов с врождёнными заболеваниями и (или)  
наследственными заболеваниями:**

1. Новорожденному с высоким риском наличия заболевания, характеризующегося ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями до получения результатов ретеста и подтверждающей диагностики – для заболеваний НС, результатов подтверждающей диагностики - для заболеваний РНС назначается терапия в соответствии с клиническими рекомендациями. Для заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями, входящих в неонатальный скрининг, ретест и подтверждающая диагностика проводятся одновременно.

2. При наличии медицинских показаний врач – генетик ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» немедленно отправляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в отделение патологии новорожденных или недоношенных детей ОГБУЗ «Костромская областная детская больница» (далее ОПННД ОГБУЗ «КОДБ»), назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов ретеста и подтверждающей диагностики.

3. При подозрении на врождённое 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, утверждённой приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 7 октября 2015 г. № 700н, направляют пациента и при необходимости членов его семьи в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы».

4. В случае отказа от взятия биологического материала или неприбытия новорожденного для взятия образца крови данный новорожденный берется под динамическое наблюдение по предполагаемому заболеванию в медицинской организации по месту нахождения ребенка.

5. После подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания при наличии клинических проявлений врач участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства при необходимости в течение 48 часов направляет новорожденного на госпитализацию в ОПННД ОГБУЗ «КОДБ».

6. В случае нахождения новорождённого на лечении в стационаре, проводится консультация врачом-генетиком ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» и врачами специалистами по профилю заболевания.

7. При отсутствии клинических проявлений врождённого и (или) наследственного заболевания врач участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течении 48 часов направляет новорождённого с выявленным врождённым и (или) наследственным заболеванием в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» к врачу-заболеванием в ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы» к врачу-генетику или медицинскую организацию третьей А и Б групп или к специалистам по профилю заболевания медицинских организаций для назначения лечения.

Новорожденные с наследственными болезнями обмена веществ (НБО) направляются под наблюдение к врачу генетику ЦОЗСР ОГБУЗ «Родильный дом города Костромы», с врождённым гипотиреозом, адреногенитальным синдром - к врачу детскому эндокринологу, со спинальной мышечной атрофией - к врачу неврологу, с первичными иммунодефицитами (ПИД) - к врачу иммунологу, с муковисцидозом - к врачу пульмонологу.

8. При необходимости, медицинская помощь новорождённым может быть оказана с применением телемедицинских технологий путём организации и проведения консилиума врачей в порядке, утверждённом приказом Министерства Здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 г. № 965н «Об утверждении Порядка и организации медицинской помощи с применением телемедицинских технологий».

9. Диспансерное и динамическое наблюдение пациентов с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по результатам проведенных неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга осуществляется согласно клиническим рекомендациям и стандартам оказания медицинской помощи.

Схема маршрутизации новорождённых с выявленными врождёнными пороками развития и (или) наследственными заболеваниями

