



МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ

НАКАЗ

01.10.2021 № 2142

Зареєстровано в Міністерстві
юстиції України
29 жовтня 2021 р.
за № 1403/37025

Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні

{Заголовок в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

*{Із змінами, внесеними згідно з Наказами Міністерства охорони здоров'я
№ 2523 від 12.11.2021
№ 991 від 09.06.2022
№ 1867 від 13.10.2022}*

Відповідно до [статті 35²](#) Закону України «Основи законодавства України про охорону здоров'я», [пункту 8](#) Положення про Міністерство охорони здоров'я України, затвердженого постановою Кабінету Міністрів України від 25 березня 2015 року № 267 (у редакції постанови Кабінету Міністрів України від 24 січня 2020 року № 90), підпункту 4 пункту 2 Завдань і заходів з виконання Державної соціальної програми «Національний план дій щодо реалізації Конвенції ООН про права дитини» на період до 2021 року, наведених у додатку 2 до Державної соціальної програми «Національний план дій щодо реалізації Конвенції ООН про права дитини» на період до 2021 року, затвердженої постановою Кабінету Міністрів України від 30 травня 2018 року № 453, [пункту 36](#) Порядку здійснення заходів щодо забезпечення розвитку системи екстреної медичної допомоги у 2021 році, затвердженого постановою Кабінету Міністрів України від 09 березня 2021 року № 339, з метою вчасної діагностики та призначення належного лікування, зменшення рівня інвалідизації дитячого населення країни **НАКАЗУЮ:**

1. Затвердити такі, що додаються:

1) [Перелік захворювань, що включені до програми розширеного неонатального скринінгу;](#)

{Підпункт 1 пункту 1 із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

2) Порядок проведення розширеного неонатального скринінгу;

{Підпункт 2 пункту 1 із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

3) Критерії відбору установ державної та/або комунальної власності, які виконують функції регіонального центру неонатального скринінгу;

4) Критерії відбору установи державної та/або комунальної власності, яка виконує функції експертного центру неонатального скринінгу.

2. Керівникам структурних підрозділів з питань охорони здоров'я обласних та Київської міської державних адміністрацій забезпечити проведення розширеного неонатального скринінгу відповідно до Порядку, затвердженого цим наказом.

{Пункт 2 із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

3. Організаційно-методичну, експертно-діагностичну та контрольну-аналітичну функції в лабораторному забезпеченні та клінічному супроводі скринінгу новонароджених покласти на експертний центр неонатального скринінгу.

4. Установити, що для дітей, народжених в період з 17 жовтня 2022 року по 17 листопада 2022 року, результати дослідження первинного зразка крові на галактоземію I типу та біотинідазну недостатність мають бути отримані протягом 30 днів з дня забору зразків крові. Результати підтверджуючої діагностики - до 10 днів з дня повторного забору зразків крові.

{Наказ доповнено пунктом 4 згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 1867 від 13.10.2022}

5. Директорату медичного забезпечення (Чарухову А.С.) забезпечити подання цього наказу у встановленому законодавством порядку на державну реєстрацію до Міністерства юстиції України.

6. Контроль за виконанням цього наказу покласти на першого заступника Міністра Комаріду О.О.

7. Цей наказ набирає чинності з дня його офіційного опублікування.

{Пункт в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 2523 від 12.11.2021}

Міністр

В. Ляшко

ПОГОДЖЕНО:

Генеральний Секретар Громадської спілки
«Всеукраїнське громадське об'єднання
«Національна Асамблея людей з інвалідністю

В. Назаренко

України»

Т. Баранцова

Урядовий Уповноважений з прав осіб з інвалідністю

Уповноважений Верховної Ради України
з прав людини

Л. Денісова

Перший заступник Міністра цифрової
трансформації України

О. Вискуб

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказ Міністерства охорони
здоров'я України
01 жовтня 2021 року № 2142

ПЕРЕЛІК
захворювань, що включені до програми розширеного
масового скринінгу новонароджених

1. Адреногенітальний синдром.
2. Біотинідазна недостатність.
3. Вроджений гіпотиреоз.
4. Галактоземія I типу.
5. Глютарова ацидурія I типу.
6. Глютарова ацидурія II типу.
7. Дефіцит середньоланцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (MCAD).
8. Дефіцит довголанцюгової гідроксіацил-КоА-дегідрогенази (LCHAD).
9. Дефіцит дуже довголанцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (VLCAD).
10. Дефіцит трифункціонального білка.
11. Дефіцит HMG-ліази.
12. Ізовалеріанова ацидурія.
13. Лейциноз (хвороба «кленового сиропу»).
14. Метілмалонова ацидурія.
15. Муковісцидоз.
16. Первинний карнітиновий дефіцит.
17. Пропіонова ацидурія.
18. Спінальна м'язова атрофія.
19. Тирозинемія I типу.
20. Тяжкий комбінований імунodefіцит (SCID).
21. Фенілкетонурія та інші гіперфенілаланінемії.

**В.о. Генерального
директора Директорату
медичного забезпечення**

А. Чарухов

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказ Міністерства охорони
здоров'я України
01 жовтня 2021 року № 2142

Зареєстровано в Міністерстві
юстиції України
29 жовтня 2021 р.
за № 1403/37025

ПОРЯДОК

проведення розширеного неонатального скринінгу

{Заголовок в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

{У тексті Порядку слово «новонароджених» виключено; слово «пляма» у всіх відмінках замінено словом «крапля» у відповідних відмінках; слова «сухі плями» у всіх відмінках замінено словами «суха крапля» у відповідних відмінках; слово «дуплікат» у всіх відмінках замінено словом «дублікат» у відповідних відмінках згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

I. Загальні положення

1. Цей Порядок визначає механізм проведення скринінгу (далі - скринінг) з метою відпрацювання організаційно-методичних заходів та оптимальних граничних рівнів скринінгових показників для забезпечення доклінічної діагностики та подальшого спостереження/лікування дитини та розроблений відповідно до статті 35² Закону України «Основи законодавства про охорону здоров'я», та Державної соціальної програми «Національний план дій щодо реалізації Конвенції ООН про права дитини» на період до 2021 року, затвердженої постановою Кабінету Міністрів України від 30 травня 2018 року № 453, з метою ранньої діагностики та вчасного призначення належного лікування, зменшення рівня інвалідизації дитячого населення країни.

2. Взяття зразків крові для скринінгу здійснюється новонародженим, які досягли гестаційного віку 32 тижні у терміни 48-72 години життя.

Особливі умови взяття крові на проведення розширеного неонатального скринінгу:

1) у передчасно народжених немовлят з гестаційним віком 22-32 тижнів:

первинне взяття зразків крові при постконцепційному віці 31-32 тижні здійснюється за умови стабільного стану пацієнта. При отриманні дитиною парентерального харчування (внутрішньовенних розчинів амінокислот та ліпідів), компонентів крові, забір зразків крові проводиться не раніше, ніж через три доби після відміни вказаних розчинів та після трансфузії компонентів крові. У фільтрувальному тест-бланку обов'язково вказується ця

інформація. Співставляти об'єм зразків крові, який беруть у дитини, з її станом (масою, основним захворюванням, рівнем гемоглобіну тощо) для того, щоб взяття крові не погіршило стан дитини. Не намагатися обов'язково заповнювати всі плями фільтрувального тест-бланку, достатньо буде однієї чи кілька плям, але в обох касетах. У фільтрувальному тест-бланку вказати причину незаповнення всіх плям;

вторинне взяття зразків крові здійснюється при постконцепційному віці 36 тижнів або при підготовці дитини до її виписки зі стаціонару (за 2-3 дні до запланованої виписки). Заповнювати обов'язково всі плями фільтрувального тест-бланку;

2) у передчасно народжених немовлят з гестаційним віком 33-36 тижнів:

первинне взяття зразків крові проводиться якщо стан дитини стабільний, то взяття зразків крові проводиться у терміни 48-72 години життя. За умови заповнення всіх плям, повторного скринінгу дитина не потребує. У разі незаповнення всіх плям фільтрувального тест-бланку, дитина потребує повторного скринінгу. У фільтрувальному тест-бланку обов'язково вказується причина незаповнення всіх плям;

якщо стан дитини нестабільний (шок, крововтрата, тощо), то первинне взяття зразків крові проводиться відразу після стабілізації стану. При отриманні дитиною парентерального харчування (внутрішньовенних розчинів амінокислот та ліпідів), компонентів крові, забір зразків крові проводиться не раніше, ніж через три доби після відміни вказаних розчинів та проведення трансфузії компонентів крові. У фільтрувальному тест-бланку обов'язково вказується ця інформація. У разі незаповнення всіх плям фільтрувального тест-бланку, дитина потребує повторного скринінгу. У фільтрувальному тест-бланку обов'язково вказується причина незаповнення всіх плям;

вторинне взяття зразків крові проводиться при підготовці дитини до її виписки із стаціонару (за 2-3 дні до запланованої виписки). Заповнювати обов'язково всі плями фільтрувального тест-бланку;

3) у доношених новонароджених в нестабільному стані (шок, крововтрата, анемія, асфіксія з лікувальною гіпотермією тощо) первинне взяття зразків крові проводиться після стабілізації стану дитини. При отриманні дитиною парентерального харчування (внутрішньовенних розчинів амінокислот та ліпідів), компонентів крові забір зразків крові проводиться не раніше, ніж через три доби після відміни вказаних розчинів та проведеної трансфузії компонентів крові. У фільтрувальному тест-бланку вказується ця інформація, причина відтермінування, а також причина незаповнення всіх плям.

Вторинне взяття зразків крові проводиться при підготовці дитини до її виписки із стаціонару. Заповнювати обов'язково всі плями фільтрувального тест-бланку.

Якщо є складність набрати весь об'єм зразків крові у передчасно народженої дитини, допускається відправлення на дослідження меншої кількості плям на фільтрувальному тест-бланку (від однієї). Це має бути якісно просочена пляма та, при цьому, обов'язково необхідно заповнити увесь фільтрувальний тест-бланк, вказуючи причину недостатньої кількості плям.

В разі забору зразка крові за особливих умов, зазначених у цьому пункті, результати дослідження мають бути отримані не пізніше 10 днів після дня забору зразка крові.

{Пункт 2 розділу I в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 1867 від 13.10.2022}

3. Взяття зразків крові для скринінгу здійснюється за наявності інформованої згоди одного з батьків або законного представника дитини щодо проведення неонатального скринінгу за формою згідно з **додатком 1** до цього Порядку.

{Пункт 3 розділу I в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 1867 від 13.10.2022}

4. Для взяття крові використовується фільтрувальний тест-бланк, який має свій унікальний номер із штрих-кодом або QR-кодом та інформаційну форму для внесення відомостей про новонародженого. Інформаційна форма повинна обов'язково містити таку інформацію:

прізвище, власне ім'я, по батькові (за наявності) одного з батьків / законних представників дитини;

місце проживання/перебування (зазначити адресу: область, район, місто/село/селище, вулиця, будинок, квартира);

телефон батьків;

найменування медичного закладу;

дата та час народження;

дата та час забору крові;

дата та час направлення;

стать;

доношений/недоношений;

термін гестації на дату пологів;

вага при народженні;

зразок перший/повторний;

клінічні дані: ВВР, жовтяниця, асфіксія;

інфузії, трансфузії (із зазначенням дати проведення та препарату);

прізвище, власне ім'я, по батькові (за наявності) відповідального за взяття зразка крові та заповнення форми медичного працівника.

Інформаційна форма повинна бути заповнена державною мовою, чітко, розбірливо, із заповненням усіх розділів.

{Абзац вісімнадцятий пункту 4 розділу I виключено на підставі Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

5. Процедура взяття крові новонародженого на фільтрувальний тест-бланк здійснюється відповідно до алгоритму, наведеному у **додатку 2** до цього Порядку.

6. Фільтрувальний тест-бланк із зразком крові новонародженого направляється до регіонального центру, який здійснює лабораторне дослідження за програмою розширеного неонатального скринінгу (далі - програма неонатального скринінгу) згідно з територіальним розподілом, у термін не пізніше 24 годин після забору крові.

{Пункт 6 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

7. Пологовий стаціонар в межах проведення скринінгу:

організовує взяття крові усім новонародженим, окрім мертвонароджених, у визначений у **пункті 2** цього розділу термін із дотриманням процедури, передбаченої **пунктами 3-5** цього розділу;

{Абзац другий пункту 7 розділу I в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

вносить до Реєстру медичних записів, записів про направлення та рецептів (далі - Реєстр) в електронній системі охорони здоров'я запис про направлення з метою замовлення лабораторного дослідження;

{Абзац третій пункту 7 розділу I в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

організовує відправлення підготовлених зразків крові до регіонального центру, який здійснює лабораторне дослідження зразків крові згідно з територіальним розподілом, у термін, визначений у **пункті 6** цього розділу;

вносить інформацію про взяття/невзяття крові новонародженого для проведення скринінгу до **форми первинної облікової документації № 097/о «Медична карта новонародженого № _____»**, затвердженої наказом Міністерства охорони здоров'я України від 21 січня 2016 року **№ 29**, зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 12 лютого 2016 року за № 230/28360;

{Абзац п'ятий пункту 7 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

вносить інформацію про взяття/невзяття крові новонародженого для проведення скринінгу у виписку з карти розвитку новонародженого у разі виписки або переведення новонародженого за медичними показаннями до іншого закладу охорони здоров'я.

8. У дітей, народжених поза межами пологового стаціонару, а також у випадках, якщо дитину виписують з пологового стаціонару раніше другої доби або у разі переведення новонародженого за медичними показаннями до іншого закладу охорони здоров'я, взяття зразка крові у зазначений у **пункті 2** цього розділу термін організовується дитячим лікувально-діагностичним центром, відділенням неонатологічного профілю або центром первинної медико-санітарної допомоги за місцем фактичного проживання дитини.

9. Дитячий лікувально-діагностичний центр / відділення неонатологічного профілю / центр первинної медико-санітарної допомоги в межах проведення скринінгу:

виявляють дітей, народжених поза межами пологового стаціонару, або тих, у яких у виписці з пологового стаціонару зафіксовано невзяття зразка крові для скринінгу, і направляють на взяття крові таким новонародженим в умовах пологового стаціонару або медико-генетичного закладу, який є відповідальним координатором неонатального скринінгу в регіоні, у визначений у [пункті 2](#) цього розділу термін;

{Абзац другий пункту 9 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

направляють для повторного взяття крові в умовах медико-генетичного закладу, який є відповідальним координатором неонатального скринінгу в регіоні, у наступних випадках:

{Абзац третій пункту 9 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

передчасно народжених дітей - при досягненні 36 тижнів гестаційного віку;

хворих дітей, які перебувають на стаціонарному лікуванні більше 1 місяця - у віці 1 місяця;

вносять інформацію щодо взаємодії з пацієнтом до Реєстру.

{Абзац шостий пункту 9 розділу I в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

10. Заклади охорони здоров'я, які виконують функції регіонального центру неонатального скринінгу згідно з територіальним розподілом:

організують проведення дослідження отриманих зразків крові визначених регіонів за програмою неонатального скринінгу відповідно до нормативних документів;

{Абзац другий пункту 10 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

контролюють дотримання процедури взяття та термінів відправлення зразків крові пологовими стаціонарами та іншими закладами охорони здоров'я визначених цим наказом регіонів;

{Абзац третій пункту 10 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

вносять медичні записи про результати проведення лабораторних досліджень зразка крові до Реєстру;

{Абзац четвертий пункту 10 розділу I в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

надають письмову інформацію про позитивні результати скринінгу протягом 24 годин після їх отримання до медико-генетичного закладу, який є відповідальним координатором неонатального скринінгу (далі - відповідальний координатор скринінгу) у регіоні відповідно до [додатку 4](#) до цього Порядку;

{Абзац п'ятий пункту 10 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

11. Медико-генетичні заклади, які є відповідальними координаторами скринінгу у регіонах:

{Абзац перший пункту 11 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

вносять до Реєстру запис про направлення з метою замовлення лабораторного дослідження зразка крові, в разі забору крові поза межами пологового стаціонару;

{Абзац другий пункту 11 розділу I в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

контролюють дотримання процедури взяття та додержанням термінів відправлення зразків крові пологовими стаціонарами та іншими закладами охорони здоров'я у регіоні;

організують проведення клінічного огляду новонародженого при отриманні від лабораторії інформації про аномальні показники при первинному дослідженні за програмою неонатального скринінгу у визначені цим Порядком терміни;

організують проведення повторного забору крові у відділенні неонатологічного профілю або дитячому лікувально-діагностичному центрі, або центрі первинної медико-санітарної допомоги та контролюють за вчасним відправленням повторного зразка крові до лабораторії, яка здійснює лабораторне дослідження зразків крові згідно територіального розподілу або до експертного центру неонатального скринінгу для диференційної діагностики і підтвердження діагнозу у випадках позитивного результату скринінгу;

{Абзац п'ятий пункту 11 розділу I в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

вносять до Реєстру запис про направлення з метою замовлення повторного лабораторного дослідження зразка крові;

{Абзац шостий пункту 11 розділу I в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

контролюють результати повторного дослідження показників за програмою неонатального скринінгу і, в разі повторного виявлення аномальних показників, вносять до Реєстру медичний запис про медичний огляд, надання консультації або лікування, у тому числі за результатами надання первинної медичної допомоги з зазначенням відповідного попереднього діагнозу;

{Абзац сьомий пункту 11 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

направляють для проведення комплексного клініко-лабораторного обстеження відповідно до клінічного протоколу при отриманні від лабораторії інформації про позитивний результат скринінгу. В разі неможливості забезпечити дотримання вимог клінічного протоколу щодо підтверджуючої діагностики за місцем проживання, направляють новонародженого або зразок крові для здійснення експертної диференційної діагностики до експертного центру неонатального скринінгу;

{Абзац восьмий пункту 11 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

в разі здійснення підтверджуючої діагностики за місцем проживання, направляють результати комплексного клініко-лабораторного обстеження до експертного центру неонатального скринінгу для експертної оцінки діагностичного процесу для комісійного визначення тактики лікування;

{Абзац дев'ятий пункту 11 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

надають повідомлення лікарю-педіатру, лікарю-педіатру дільничому за місцем спостереження новонародженого, лікувально-діагностичного центру або центру первинної медико-санітарної допомоги за місцем проживання новонародженого про позитивний результат скринінгу на вроджений гіпотиреоз або адреногенітальний синдром з метою скерування на консультацію до лікаря-ендокринолога дитячого або госпіталізацію до обласної (міської) дитячої лікарні для диференційної діагностики та визначення тактики лікування;

здійснюють диспансерне спостереження виявлених пацієнтів (окрім пацієнтів хворих на вроджений гіпотиреоз або адреногенітальний синдром) та контроль за виконанням рекомендацій експертного центру неонатального скринінгу.

12. Експертний центр неонатального скринінгу:

організовує проведення експертного клініко-лабораторного обстеження та визначення тактики лікування зазначених у розділі I захворювань у новонародженого;

вносить до Реєстру відповідні медичні записи та направляє письмову інформацію про підтвердження/скасування діагнозу до медико-генетичного закладу, який є відповідальним координатором скринінгу у відповідному регіоні;

{Абзац третій пункту 12 розділу I в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

надає рекомендації щодо диспансерного спостереження з підтвердженим діагнозом до медико-генетичного закладу, який є відповідальним координатором неонатального скринінгу у відповідному регіоні;

{Абзац четвертий пункту 12 розділу I із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

забезпечує методичний супровід та контроль за організацією та здійсненням проведення лабораторних досліджень за програмою неонатального скринінгу в регіональних медичних закладах;

аналізує результати функціонування системи неонатального скринінгу в Україні та надає пропозицій щодо її оптимізації та удосконалення.

13. Лабораторії, які здійснюють лабораторні дослідження за програмою неонатального скринінгу, вносять медичні записи про результати проведення лабораторних, функціональних, рентгенологічних та інших спеціальних досліджень щодо всіх до Реєстру.

В разі позитивного результату скринінгу додатково надсилають письмову інформацію до медико-генетичного закладу, який є відповідальним координатором скринінгу у відповідному регіоні.

{Розділ I доповнено пунктом 13 згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

II. Порядок проведення скринінгу на адреногенітальний синдром (АГС)

1. Скринінг на АГС ґрунтується на визначенні рівня 17гідроксипрогестерону (масова концентрація) в сухій краплі крові флюорометричним методом (далі - 17-ОПГ).

{Пункт 1 розділу II в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

2. Всі зразки, в яких при первинному однократному дослідженні виявлено підвищення рівня 17-ОПГ вище 20 нг/мл, повинні бути досліджені повторно в тій самій краплі крові в дублікаті.

3. Результат скринінгу трактується як позитивний, якщо при двократному тестуванні зразка рівень 17-ОНП становить:

у доношених ≥ 20 нг/мл;

у терміні 33-36 тижнів гестації ≥ 40 нг/мл;

у терміні 23-32 тижні гестації ≥ 65 нг/мл.

4. При рівні 17-ОПГ ≥ 60 нг/мл завідувач дитячої поліклініки, а у пілотних регіонах завідувач центру первинної медичної (медико-санітарної) допомоги протягом 48 годин з моменту отримання від медико-генетичного закладу охорони здоров'я, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, повідомлення про позитивний результату скринінгу, забезпечує негайне направлення дитини на консультацію до лікаря-ендокринолога дитячого або її госпіталізацію до обласної (міської) дитячої лікарні для уточнення діагнозу АГС.

5. За наявності клінічних симптомів захворювання лікування призначають негайно.

6. При рівні 17-ОПГ від 20 до 60 нг/мл і відсутності клінічних проявів АГС завідувач дитячої поліклініки, а у пілотних регіонах завідувач центру первинної медичної (медико-санітарної) допомоги у дводенний термін з моменту отримання від медико-генетичного закладу охорони здоров'я, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, повідомлення про позитивний результату скринінгу, забезпечує планове направлення дитини на консультацію до лікаря-ендокринолога дитячого або її госпіталізацію до обласної (міської) дитячої лікарні для диференційної діагностики АГС та визначення тактики лікування.

7. Підтвердження діагнозу та призначення відповідного лікування здійснюють згідно з наказом Міністерства охорони здоров'я України від 27 квітня 2006 року № 254 «Про

затвердження протоколів надання медичної допомоги дітям за спеціальністю «Дитяча ендокринологія» та іншими нормативними документами.

8. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 20-21 дня життя дитини.

III. Порядок проведення скринінгу на муковісцидоз

1. Скринінг на муковісцидоз ґрунтується на визначенні рівня імунореактивного трипсину (Трипсиноген I вільний (масова концентрація)) в сухій краплі крові флюорометричним методом (далі - IPT) і проводиться у два етапи.

{Пункт 1 розділу III із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

2. На I етапі скринінгу на муковісцидоз всі зразки, в яких при первинному однократному дослідженні виявлено рівень IPT ≥ 60 нг/мл, повинні бути досліджені повторно в тій самій краплі крові в дублікаті.

3. Якщо рівень IPT після повторного дослідження залишається ≥ 65 нг/мл, вимірюють рівень IPT у повторно (відповідно до п.10-12 розділу I) взятому зразку крові, отриманому не пізніше, ніж на 28-у добу життя дитини.

4. Якщо у повторно отриманому зразку крові рівень IPT $\geq$ ніж 65 нг/мл, цей зразок використовується для II етапу скринінгу - проводиться ДНК-аналіз розповсюджених мутацій в гені CFTR. В тих випадках, коли таке дослідження не може бути проведене за місцем проведення скринінгу, зразки направляються у ДЗ «Референс-центр з молекулярної діагностики МОЗ України».

{Пункт 4 розділу III із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

{Пункт 5 розділу III виключено на підставі Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

5. Медико-генетичний заклад, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, при отриманні повідомлення про позитивний результат скринінгу, направляє дитину до експертного центру з муковісцидозу для проведення експертної диференційної діагностики та визначення тактики лікування.

6. Підтвердження діагнозу муковісцидоз та призначення відповідного лікування здійснюють згідно з наказом Міністерства охорони здоров'я України від 15 липня 2016 року № 723 «Про затвердження та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної допомоги при муковісцидозі» та іншими нормативними документами.

7. У сумнівних та складних для діагностики випадках дітей направляють до експертного центру неонатального скринінгу для проведення експертної диференційної діагностики та визначення тактики лікування.

IV. Порядок проведення скринінгу на фенілкетонурію та інші гіперфенілаланінемії

1. Скринінг на фенілкетонурію та інші гіперфенілаланінемії ґрунтується на визначенні рівня фенілаланіну (масова концентрація) в сухій краплі крові флюорометричним методом.

{Пункт 1 розділу IV із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

2. Всі зразки, в яких при первинному однократному дослідженні виявлено підвищення рівня фенілаланіну вище 2 мг%, повинні бути досліджені повторно в тій самій краплі крові в дублікаті.

3. Якщо рівень фенілаланіну після повторного дослідження залишається вищим, ніж 2 мг%, вимірюють рівень фенілаланіну у повторно (відповідно до п.10-12 розділу I) взятому зразку крові.

4. Якщо у другому зразку рівень фенілаланіну $\geq$ ніж 2 мг% - результат скринінгу вважається позитивним.

{Пункт 5 розділу IV виключено на підставі Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

5. Медико-генетичний заклад, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, при отриманні повідомлення про позитивний результат скринінгу, організовує комплексне клініко-лабораторне обстеження дитини для підтвердження діагнозу фенілкетонурія, диференційної діагностики інших гіперфенілаланінемій та призначення відповідного лікування. В тих випадках, коли ДНК аналіз розповсюджених мутацій в гені PАН не може бути проведений за місцем проживання, зразки направляються у ДЗ «Референс-центр з молекулярної діагностики МОЗ України».

6. У сумнівних та складних для діагностики випадках дітей направляють до експертного центру неонатального скринінгу для проведення експертної диференційної діагностики та визначення тактики лікування.

7. Підтвердження діагнозу фенілкетонурія, диференційна діагностика інших гіперфенілаланінемій та призначення відповідного лікування здійснюють згідно з наказом Міністерства охорони здоров'я України від 19 листопада 2015 року № 760 «Про затвердження та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної допомоги при фенілкетонурії» та іншими нормативними документами.

8. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 20-21 дня життя дитини.

V. Порядок проведення скринінгу на вроджений гіпотиреоз

1. Скринінг на вроджений гіпотиреоз ґрунтується на визначенні рівня тиреотропного гормону (одиниці/об'єм) в сухій краплі крові флюорометричним методом (далі - ТТГ).

{Пункт 1 розділу V із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

2. Всі зразки, в яких при первинному однократному дослідженні виявлено підвищення рівня ТТГ вище 20 мМО/л, повинні бути досліджені повторно в тій самій краплі крові в дублікаті.

3. Результат скринінгу трактується як позитивний, якщо при двократному тестуванні зразка рівень ТТГ ≥ 20 мМО/л. Завідувач дитячої поліклініки, а у пілотних регіонах завідувач центру первинної медичної (медико-санітарної) допомоги протягом 48 годин з моменту отримання від медико-генетичного закладу, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, повідомлення про позитивний результат скринінгу, забезпечує негайне направлення дитини на консультацію до лікаря-ендокринолога дитячого або її госпіталізацію до обласної (міської) дитячої лікарні для уточнення діагнозу вродженого гіпотиреозу.

4. За наявності клінічних симптомів захворювання лікування призначають негайно.

5. Підтвердження діагнозу та призначення відповідного лікування здійснюють згідно з наказом Міністерства охорони здоров'я України від 27 квітня 2006 року № 254 «Про затвердження протоколів надання медичної допомоги дітям за спеціальністю «Дитяча ендокринологія» та іншими нормативними документами.

6. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 20-21 дня життя дитини.

VI. Порядок проведення скринінгу на спінальну м'язову атрофію (СМА)

{Заголовок розділу VI із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

1. Скринінг на СМА ґрунтується на виявленні кількості копій SMN1 гена (поріг циклів) у сухій краплі крові методом ампліфікації нуклеїнових кислот та детекції з використанням специфічних зондів.

{Пункт 1 розділу VI в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

2. Якщо при первинному дослідженні у зразку крові новонародженого виявляється делеція однієї або обох копій гена SMN1, результат скринінгу вважається позитивним.

{Пункт 2 розділу VI із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

{Пункт 3 розділу VI виключено на підставі Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

3. Медико-генетичний заклад, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, при отриманні повідомлення про позитивний результат скринінгу, направляє дитину до експертного центру неонатального скринінгу для проведення експертної диференційної діагностики та визначення тактики лікування.

4. Підтвердження діагнозу СМА та призначення відповідного лікування здійснюють згідно з нормативними документами.

5. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 20-21 дня життя дитини.

VII. Порядок проведення скринінгу на тяжкий комбінований імунodefіцит (SCID)

{Заголовок розділу VII із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

1. Скринінг на SCID ґрунтується на виявленні зміни кількості специфічних кільцевих ДНК (поріг циклів), які утворюються при рекомбінації рецепторів Т- та В-лімфоцитів (TREC) у сухій краплі крові.

{Пункт 1 розділу VII в редакції Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

2. Якщо при первинному дослідженні у зразку новонародженого виявляється зменшення рівнів TREC, результат скринінгу вважається позитивним.

{Пункт 2 розділу VII із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

{Пункт 3 розділу VII виключено на підставі Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

3. Медико-генетичний заклад, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, при отриманні повідомлення про позитивний результат скринінгу, направляє дитину до експертного центру неонатального скринінгу для проведення експертної диференційної діагностики та визначення тактики лікування.

4. Підтвердження діагнозу SCID та призначення відповідного лікування здійснюють згідно з нормативними документами.

5. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 20-21 дня життя дитини.

VIII. Порядок проведення скринінгу на спадкові метаболічні захворювання

{Заголовок розділу VIII із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

1. Скринінг на спадкові метаболічні захворювання ґрунтується на кількісному визначенні метаболітів (амінокислот та ацилкарнітинів) у сухих краплях крові методом тандемної мас-спектрометрії.

2. Референсні значення метаболітів, інформативних для скринінгу визначених цим наказом захворювань, наведені у **додатку 3** до цього Порядку.

{Пункт 2 розділу VIII із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

3. Всі зразки, в яких при первинному однократному дослідженні виявлено підвищення рівня зазначених метаболітів у **додатку 3** до цього Порядку, повинні бути досліджені повторно в тій самій краплі крові в дублікаті.

4. Якщо рівень будь-яких зазначених метаболітів у **додатку 3** до цього Порядку після повторного дослідження виходить за межі референсного значення, вимірюють рівень цього показника у повторно (відповідно до **п.10-12** розділу I) взятому зразку крові, отриманому як можна раніше.

5. Якщо у другому зразку крові рівень будь-яких зазначених метаболітів у **додатку 3** до цього Порядку залишається за межами референсного, значення результат скринінгу вважається позитивним.

{Пункт 6 розділу VIII виключено на підставі Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

6. Медико-генетичний заклад, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, при отриманні повідомлення про позитивний результат скринінгу, організовує проведення комплексного клініко- лабораторного обстеження дитини згідно відповідного клінічного протоколу.

7. У тих випадках, коли вимоги клінічного протоколу щодо клініко- лабораторного обстеження не можуть бути забезпечені за місцем проживання, дитина або зразки крові направляються до експертного центру неонатального скринінгу для проведення експертної диференційної діагностики та визначення тактики лікування.

8. За наявності клінічних симптомів захворювання і аномальних показників при первинному дослідженні, комплексне клініко-лабораторне обстеження дитини згідно відповідного клінічного протоколу, проводиться негайно, не очікуючи результатів дослідження в другій краплі крові.

9. Підтвердження діагнозу спадкового метаболічного захворювання та призначення відповідного лікування здійснюють згідно з нормативними документами.

10. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 15-20 дня життя дитини.

IX. Порядок проведення скринінгу на галактоземію I типу

{Заголовок розділу IX із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

1. Скринінг на галактоземію I типу ґрунтується на визначенні активності галактозо-1-фосфат уридилтрансферази (GALT) (ензиматична активність/об'єм) у сухих краплях крові флюорометричним методом і проводиться у два етапи.

{Пункт 1 розділу IX із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

2. На I етапі скринінгу проводиться кількісне визначенні активності GALT. Всі зразки, в яких при первинному однократному дослідженні виявлено показник активності GALT $\leq$ 2,5 Од/г гемоглобіну, повинні бути досліджені повторно в тій самій краплі крові в дублікаті.

3. Якщо рівень активності GALT після повторного дослідження тієї ж самої краплі крові залишається $\leq 2,5$ Од/г гемоглобіну, результат I етапу скринінгу вважається позитивним.

{Пункт 4 розділу IX виключено на підставі Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

4. Медико-генетичний заклад, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, при отриманні повідомлення про позитивний результат I етапу скринінгу на галактоземію, організовує проведення комплексного клініко-лабораторного обстеження дитини згідно відповідного клінічного протоколу. Терміново здійснюється взяття крові для II етапу скринінгу.

5. На II етапі скринінгу проводять повторне дослідження рівня активності GALT та кількісне визначення рівня загальної галактози в сухих краплях крові флюорометричним методом.

6. За наявності клінічних симптомів захворювання та зниженої активності GALT на I етапі скринінгу, лікування (безлактозне харчування) призначають негайно. В цьому випадку, кров для здійснення II етапу скринінгу повинна бути набрана до переведення дитини на безлактозне харчування.

7. У інформаційній формі тест-бланку, який направляється для проведення II етапу скринінгу на галактоземію I типу, обов'язково зазначають таку додаткову інформацію:

тип харчування дитини (грудне вигодовування / штучне вигодовування / безлактозна суміш) та дата зміни, якщо вона була здійснена;

чи проводили дитині трансфузії, якщо так - дата та вид матеріалу.

8. Якщо на II етапі скринінгу рівень активності GALT та/або кількість галактози в крові знаходяться за межами референсних значень, результат скринінгу на галактоземію I типу вважається позитивним.

{Пункт 8 розділу IX із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

9. Підтвердження діагнозу галактоземії I типу та призначення відповідного лікування здійснюють згідно з нормативними документами.

10. У тих випадках, коли вимоги клінічного протоколу щодо підтвердження діагнозу галактоземії I типу не можуть бути забезпечені за місцем проживання, дитина або зразки крові направляються до експертного центру неонатального скринінгу для проведення експертної диференційної діагностики та визначення тактики лікування.

11. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 5-7 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 15-20 дня життя дитини.

X. Порядок проведення скринінгу на біотинідазну недостатність

{Заголовок розділу X із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

1. Скринінг на біотинідазну недостатність ґрунтується на кількісному визначенні активності біотинідази у сухих краплях крові флюорометричним методом.

2. Всі зразки, в яких при первинному однократному дослідженні виявлено показник активності біотинідази нижче ніж 30 % від референсного значення, повинні бути досліджені повторно в тій самій краплі крові в дублікаті.

3. Якщо рівень активності біотинідази після повторного дослідження залишається нижче ніж 30 % від референсного значення, терміново надається інформація про позитивний результат скринінгу до медико-генетичного закладу, який є відповідальним координатором скринінгу в регіоні для негайного виклику дитини на консультацію і взяття крові для повторного дослідження рівня активності біотинідази. Зразки крові для повторного дослідження повинні бути надіслані до лабораторії, яка здійснює лабораторне дослідження зразків крові згідно територіального розподілу, терміново.

{Пункт 3 розділу X із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

4. За наявності клінічних симптомів захворювання і зниження активності біотинідази при первинному визначення, лікування призначають негайно, не очікуючи результат дослідження другої краплі крові.

6. Якщо у другому зразку крові рівень активності біотинідази залишається нижче референсного значення (позитивний результат скринінгу), дитина направляється до експертного центру скринінгу для проведення експертної диференційної діагностики та визначення тактики лікування.

{Пункт 6 розділу X із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

7. Підтвердження діагнозу біотинідазної недостатності та призначення відповідного лікування здійснюють згідно з нормативними документами.

8. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 5-7 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 15-20 дня життя дитини.

**В.о. Генерального
директора Директорату
медичного забезпечення**

А. Чарухов

Додаток 1
до Порядку проведення
розширеного неонатального скринінгу
(пункт 3 розділу I)

ІНФОРМОВАНА ЗГОДА БАТЬКІВ
щодо проведення неонатального скринінгу

{Додаток 1 в редакції Наказів Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022, № 1867 від 13.10.2022}

Додаток 2
до Порядку проведення
розширеного неонатального скринінгу
(пункт 5 розділу I)

АЛГОРИТМ

забору, транспортування та правил маркування зразків крові для проведення розширеного неонатального скринінгу

I. Загальна характеристика тест-бланків для забору крові

1. Тест-бланки спеціально розроблені для забору та зберігання *in vitro* крові для програм неонатального скринінгу. Тест-бланк складається з невеликої «картки»-носія, що містить паперову смужку з бавовняної целюлози (хроматографічний папір) із окресленими колами для крапель крові, прикріплену до інформаційної форми для запису відомостей про новонародженого.

2. Для використання тест-бланку невеликий об'єм капілярної крові з проколу п'ятки новонародженого наносять на область для забору зразків та дають їй висохнути при кімнатній температурі протягом 3 годин. Потім бланк запаковують для транспортування до лабораторії, яка здійснює лабораторне дослідження зразків крові згідно територіального розподілу. Відправлення до лабораторії слід здійснити протягом 24 годин після забору зразка.

II. Обладнання та матеріали, необхідні для забору крові на тест-бланк

1. Засоби для забору капілярної крові:

стерильний висувний ланцет із наконечником приблизно 2 мм або стерильний висувний пристрій для надрізу;

проспиртований тампон;

стерильна серветка;

м'яка тканина;

контейнер для утилізації гострих предметів.

2. Засоби індивідуального захисту:

рукавички та інші засоби індивідуального захисту, необхідні для забезпечення захисту від впливу патогенних мікроорганізмів, що передаються з кров'ю.

3. Поштовий конверт для транспортування зразків.

III. Застереження та запобіжні заходи

1. Зразки біологічного матеріалу є потенційно інфікованими. Необхідно застосовувати загальноприйняті запобіжні заходи - надягати рукавички та інші засоби індивідуального захисту (ЗІЗ) для захисту від бризок крові та можливого впливу патогенних мікроорганізмів. ЗІЗ слід носити під час забору зразків, нанесення зразків на тест-бланки та підготовки зразків до аналізу. Утилізувати використані тест-бланки, (обладнання) засоби для забору зразків та гострі предмети у контейнери для утилізації гострих предметів.

2. Тест-бланки для забору зразків призначені лише для одноразового використання.

Не використовувати тест-бланк повторно.

Не використовувати один і той самий тест-бланк для забору зразків більше, ніж одного пацієнта.

3. Тест-бланк необхідно виймати з упаковки безпосередньо перед використанням, для уникнення впливу вологи та ультрафіолетового випромінювання.

4. Не використовувати тест-бланк, якщо упаковка відкрита або пошкоджена (окрім відкритої в процесі роботи), або якщо тест-бланк пошкоджений.

5. Здійснювати будь-які маніпуляції з тест-бланком необхідно постійно у рукавичках, щоб запобігти забрудненню області для забору зразків матеріалом, який може внести особа, яка здійснює забор матеріалу.

6. Не торкатися області тест-бланка, призначеної для нанесення зразка.

7. Не рекомендується наносити на призначену для пункції область шкіри анестезуючий крем, оскільки анестетичний засіб може спричинити спотворення результатів тесту.

8. Не рекомендується використовувати шприць для забору зразка. Якщо, у крайньому випадку, для забору зразка використовують шприць, рекомендується не використовувати голки для підшкірних ін'єкцій, які можуть спричинити лізис клітин крові.

9. Будь-який пристрій для проколу, що використовується, слід вибирати таким чином, щоб глибина проколу не перевищувала 2 мм. Для безпеки немовлят, для забору крові не слід використовувати леза скальпеля або голки для проколу шкіри. У недоношених дітей будь-який висувний пристрій для надрізу не повинен перевищувати глибину 0,85 мм та довжину 1,75 мм.

10. Не допускається сильне або тривале натискання на капіляри у місці пункції. Це може спричинити гемоліз та змішування тканинних рідин зі зразком.

11. Недостатнє висихання спирту може розвести зразок і негативно вплинути на результати дослідження. Тому, після обробки місця пункції антисептиком рекомендовано дати п'ятці висохнути на повітрі або протерти це місце сухою стерильною серветкою.

12. У разі зволоження або пошкодження тест-бланку під час забору або висушування зразків, його слід утилізувати і провести повторний забір крові із новим тест-бланком.

13. Щоб уникнути перехресного забруднення зразків, під час висушування не складати вологі тест-бланки стопкою один на одного.

14. Під час транспортування, якщо картки фізично не відокремлені бар'єрами, наприклад, мембранами або аркушами пергаменту, їх слід повернути на 180° один від одного, щоб уникнути контакту зразка зі зразком та перехресного забруднення.

IV. Зберігання тест-бланків та поводження з ними

1. Нерозкриті упаковки тест-бланків слід зберігати при кімнатній температурі у захищеному від вологи та сонячних променів місці.

2. Упаковані тест-бланки є стабільними до закінчення терміну придатності, зазначеного на упаковці.

3. Відкриті упаковки, що містять невикористані тест-бланки, слід запечатати повторно та зберігати при кімнатній температурі у захищеному від вологи та сонячного проміння місці. При належній герметичності вироби є стабільними до закінчення терміну придатності, зазначеного на пакеті.

V. Біологічний матеріал для скринінгу

1. Для неонатального скринінгу використовується цілісна кров.

2. Капілярна кров забирається шляхом пункції п'ятки новонародженого та наноситься безпосередньо на тест-бланк, згідно з процедурою, описаною нижче.

3. За особливих обставин можна використовувати кров з вени (вена тилу кисті). Забір зразків з вени має відповідати методикам медичного закладу.

4. Забір крові з п'ятки глибоко недоношених може призвести до пошкодження кістки, тому прокол здійснюється не більше, ніж на 2 мм.

VI. Порядок взяття крові новонародженого

1. Підготувати необхідні матеріали.

2. Ретельно вимити руки, надягнути рукавички.

3. Вийняти тест-бланк із захисної упаковки безпосередньо перед використанням.

4. Уважно та розбірливо заповнити усі пункти інформаційної форми тест-бланку.

5. Покласти тест-бланк на чисту тверду рівну робочу поверхню, намагаючись не торкатися руками в рукавичках області для збору зразків.

6. Визначити місце пункції на п'ятці - медіально від лінії, що проведена від великого пальця до п'яти або латерально від лінії, що проведена від проміжку між 4 та 5 пальцями та п'ятою.

7. Зігрівання стопи шляхом обгортання м'якою тканиною, змоченою нагрітою до 41 °C водою, протягом 3-5 хвилин, може сприяти збільшенню кровотоку під час забору зразка.

8. Розташувати ногу немовляти нижче рівня серця, щоб збільшити потік крові у венах.

9. Очистити п'ятку стерильним спиртовим тампоном. Дати п'ятці висохнути на повітрі або протерти це місце сухою стерильною серветкою. Недостатнє висихання спирту може розвести зразок і негативно вплинути на результати дослідження.

10. Проколоти п'ятку за допомогою висувного пристрою для надрізу п'ятки або стерильного ланцета (на глибину менше 2 мм). Зробивши стандартний розріз глибиною 1 мм і довжиною 2,5 мм за допомогою висувного пристрою для надрізу можна забезпечити задовільний потік крові.

11. Акуратно витерти першу краплю крові стерильною марлевою серветкою (перша крапля містить тканинні рідини, які можуть розвести зразок).

12. Дати утворитися ще одній великій краплі крові.

13. Область для збору зразків крові на тест-бланку позначена чорним колом.

14. Злегка торкнутися фільтрувальним папером великої краплі крові. Одним нанесенням великої краплі крові дати просочити папір наскрізь і повністю заповнити коло.

15. Великим пальцем акуратно натискати навколо п'ятки (але не біля місця проколу), періодично полегшуючи, коли утворюються краплі крові.

16. Наносити кров лише на одну сторону фільтрувального паперу, просочуючи папір наскрізь.

17. Не допускати контакту паперу зі шкірою немовляти.

18. Заповнити усі наявні на тест-бланку кола послідовними краплями крові у такий же спосіб, як описано вище.

19. Догляд за місцем проколу шкіри здійснюється згідно з методикам вашого закладу.

20. Висушити краплі крові протягом щонайменше 3 годин при температурі навколишнього середовища 18-25 °C на рівній, відкритій, неабсорбуючій поверхні в горизонтальному положенні, подалі від прямих сонячних променів.

21. Не використовувати нагрівання або примусову циркуляцію повітря для сприяння висушуванню.

VII. Відправлення тест-бланків із висушеним зразком крові

1. Зразки слід надіслати до лабораторії протягом 24 годин з моменту забору зразків.

2. Інформацію про дату та час взяття зразків крові, а також про дату та час відправлення зразків крові до лабораторії необхідно внести до первинно-облікової медичної документації.

3. Транспортування тест-бланків з висушеними зразками крові здійснюється при кімнатній температурі.

4. Якщо бланки фізично не розділені бар'єрами, наприклад, мембранами або аркушами пергаменту, тест-бланки слід повернути на 180° один від одного, щоб уникнути контакту зразка зі зразком та перехресного забруднення. Упаковка не повинна тиснути на тест-бланки.

5. Зразки крапель крові не слід транспортувати в контейнерах, що містять інші типи зразків або хімічні речовини.

6. Якщо для транспортування зразків використовуються герметичні поліетиленові пакети або інші непроникні контейнери для транспортування, зразки слід транспортувати з осушувачами, щоб звести до мінімуму вплив на них надмірної вологи.

VIII. Правила маркування зразків крові для проведення масового скринінгу

1. Для взяття крові використовується фільтрувальний тест-бланк, який має свій унікальний номер із штрих-кодом або QR-кодом та інформаційну форму для внесення відомостей про новонародженого. Інформаційна форма повинна обов'язково містити таку інформацію:

прізвище, власне ім'я, по батькові (за наявності) одного з батьків / законних представників дитини;

місце проживання/перебування (зазначити: область, район, місто/село/селище, вулиця, будинок, квартира);

телефон батьків;

назва медичного закладу;

дата та час народження;

дата та час забору крові;

дата на час направлення;

стать;

доношений/недоношений;

термін гестації на дату пологів;

вага при народженні;

зразок перший/повторний;

клінічні дані: ВВР, жовтяниця, асфіксія;

інфузії, трансфузії (із зазначенням дати проведення та препарату);

прізвище, власне ім'я, по батькові (за наявності) відповідального за взяття зразка крові та заповнення форми медичного працівника.

2. Інформаційна форма повинна бути заповнена державною мовою, чітко, розбірливо, із заповненням усіх розділів.

{Пункт 3 розділу VIII виключено на підставі Наказу Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

{Додаток 2 із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

Додаток 3
до Порядку проведення
розширеного неонатального скринінгу
(пункт 2 розділу VIII)

РЕФЕРЕНСНІ ЗНАЧЕННЯ
метаболітів, які визначаються методом тандемної мас-
спектрометрії за програмою розширеного скринінгу*

Захворювання	Метаболіти	Референсні значення мкмоль/л	
		термін гестації 27-36 тижнів	термін гестації 37-40 тижнів
Біотинідазна недостатність	C5OH	0,08-0,49	0,08-0,49
Глутарова ацидурія I типу	C5DC	0,04-0,33	0,04-0,33
Глутарова ацидурія II типу	C4	0,09-1,13	0,09-0,96
	C5	0,09-1,01	0,06-0,50
	C5DC	0,04-0,33	0,04-0,33
	C6	0,04-0,23	0,04-0,21
	C8	0,03-0,39	0,03-0,21
	C10	0,02-0,21	0,02-0,21
	C12	0,05-0,33	0,05-0,48
	C12:1	0,02-0,17	0,02-0,17
	C14	0,08-0,50	0,08-0,50
	C14:1	0,04-0,29	0,05-0,33
	C14:2	0,02-0,16	0,02-0,16

Дефіцит середньоланцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (MCAD)	C6	0,04-0,23	0,04-0,21
	C8	0,03-0,39	0,03-0,21
	C10	0,02-0,21	0,02-0,21
	C10:1	0,03-0,20	0,03-0,20
Дефіцит довголанцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (LCHAD)	C16OH	0,01-0,11	0,01-0,11
	C18OH	0,01-0,09	0,01-0,10
	C18:1OH	0,01-0,09	0,01-0,12
Дефіцит дуже довго ланцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (VLCAD)	C14:1	0,04-0,29	0,05-0,33
	C14	0,08-0,50	0,08-0,50
Дефіцит трифункціонального білка	C18OH	0,01-0,09	0,01-0,10
	C18:1OH	0,01-0,09	0,01-0,12
Дефіцит HMG -ліази	C5OH	0,08-0,49	0,08-0,49
	C6DC	0,03-0,30	0,03-0,30
Ізовалеріанова ацидурія	C5	0,09-1,01	0,06-0,50
Лейциноз (хвороба «кленового сиропу»)	Leu	106-479	84-411
	Val	47-260	47-260
Метилмалонова ацидурія	C3	0,1-3,7	0,2-4,8
Первинний карнітиновий дефект	C0	12,1-76,7	9,7-52,7
	C2	1,4-30,4	1,4-30,4
Пропіонова ацидурія	C3	0,1-3,7	0,2-4,8

Тирозинемія І типу	Tyr	43,9-256,5	6,9-184,6
Фенілкетонурія	Phe	28,5-96,2	28,5-96,2

* Референсні інтервали значень концентрації амінокислот та ацилкарнітинів в сухих краплях крові обраховувались відповідно до рекомендацій Міжнародної федерації клінічної хімії (IFCC) та Інституту клінічних та лабораторних стандартів (CLSI) C28-A3 [Барвінська О.Ю. та ін., 2018].

{Додаток 3 із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}

Додаток 4
до Порядку проведення
розширеного неонатального скринінгу
(пункт 11 розділу I)

ПЕРЕЛІК
медико-генетичних закладів, які є відповідальними
координаторами скринінгу у регіонах

Медико-генетичний заклад, який є відповідальним координатором скринінгу	Область
«Обласний центр планування сім'ї, репродукції людини та медико-генетичного консультування» КНП «ВОКЛ ім. М.І. Пирогова Вінницької Обласної ради»	Вінницька
КНП «Міжобласний центр медичної генетики і пренатальної діагностики імені П.М. Веропотвеляна», м. Кривий Ріг	Дніпропетровська
КНП «Східно-український спеціалізований центр медичної генетики та пренатальної діагностики»	Донецька
Медико-генетичний центр КНП «Обласний перинатальний центр» Житомирської обласної ради	Житомирська
Відділення медико-генетичної консультації та планування сім'ї КНП «Обласний медичний центр репродукції людини» Запорізької обласної ради	Запорізька
Обласна медико-генетична консультація КНП «Закарпатська обласна клінічна лікарня імені Андрія Новака» Закарпатської обласної ради	Закарпатська
Обласний медико-генетичний центр КНП «Івано-Франківська обласна дитяча клінічна лікарня Івано-Франківської обласної ради»	Івано-Франківська
Поліклінічне відділення медичної генетики та планування сім'ї з лабораторією КНП «Київський обласний перинатальний центр» Київської Обласної Ради	Київська
Медико-генетичний кабінет КНП Обласна клінічна дитяча лікарня Кіровоградської обласної ради	Кіровоградська

Департамент охорони здоров'я Луганської обласної державної адміністрації	Луганська
Медико-генетичний центр ДУ «Інститут спадкової патології НАМНУ»	Львівська
Медико-генетичний кабінет КНП «Миколаївська обласна дитяча клінічна лікарня» Миколаївської обласної ради	Миколаївська
Спеціалізований медико-генетичний центр КНП «Одеської Обласної Дитячої Клінічної Лікарні» Одеської обласної ради	Одеська
Обласний центр медичної генетики КНП «Обласна клінічна лікарня відновного лікування та діагностики з обласними центрами планування сім'ї та репродукції людини, медичної генетики» Полтавської обласної ради	Полтавська
Рівненський обласний медико-генетичний центр КНП «Рівненський обласний клінічний лікувально-діагностичний центр імені Віктора Поліщука» Рівненської обласної ради	Рівненська
Кабінет лікаря-генетика КНП СОР ОКПЦ	Сумська
Медико-генетична консультація КНП «Тернопільська обласна дитяча клінічна лікарня» Тернопільської обласної Ради	Тернопільська
КНП Харківської обласної ради «Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр - центр рідкісних (орфанних) захворювань»	Харківська
Медико-генетичний кабінет з медико-генетичною лабораторією КНП «Херсонська дитяча обласна клінічна лікарня» Херсонської обласної ради	Херсонська
Хмельницька медико-генетична консультація КНП «Хмельницький міський перинатальний центр» Хмельницької міської ради	Хмельницька
Обласний медико-генетичний центр КНП «Черкаський обласний центр планування сім'ї та репродукції людини Черкаської обласної ради»	Черкаська

Обласний центр антенатальної охорони плоду та медичної генетики КНП «Чернівецький обласний медичний діагностичний центр»	Чернівецька
Медико-генетичний кабінет КНП «Чернігівська обласна дитяча лікарня» Чернігівської обласної ради	Чернігівська
КП «Волинське обласне територіальне медичне об'єднання захисту материнства і дитинства» Волинської обласної ради	Волинська
КНП «Київська міська дитяча клінічна лікарня № 1»	м. Київ

{Додаток 4 із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я № 991 від 09.06.2022}



Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні
Наказ; МОЗ України від 01.10.2021 № 2142
Редакція від **01.11.2022**, підстава — [z1248-22](#)
Постійна адреса:
<https://zakon.rada.gov.ua/go/z1403-21>

Законодавство України
станом на 19.10.2026

чинний



Документи та файли

- Сигнальний документ — [f511711n392.docx](#) від 30.11.22 15:05, 15 кб

Публікації документа

- Офіційний вісник України від 02.11.2021 — 2021 р., № 83, стор. 52, стаття 5344, код акта 108009/2021