ПОРІВНЯЛЬНА ТАБЛИЦЯ

до проєкту наказу Міністерства охорони здоров'я України «Про внесення змін до Переліку захворювань, що включені до програми розширеного масового скринінгу новонароджених та Порядку проведення розширеного неонатального скринінгу»

Зміст положення (норми) чинного законодавства	Зміст положення (норми), запропонованого проєктом акта
Перелік захворювань, що включені до програми розширеного масового скринінгу новонароджених, затверджений наказом Міністерства охорони здоров'я України від 01 жовтня 2021 року № 2142	
1. ~~**Адреногенітальний синдром.**~~	1. **Вроджена дисфункція кори надниркників (ВДКН).**
…	…
5. ~~**Глютарова**~~ ацидурія I типу.	5. **Глутарова** ацидурія I типу.
6. ~~**Глютарова**~~ ацидурія II типу.	6. **Глутарова** ацидурія II типу.
…	…
14. ~~**Метілмалонова**~~ ацидурія.	14. **Метилмалонова** ацидурія.
…	…
Порядок проведення розширеного неонатального скринінгу, затверджений наказом Міністерства охорони здоров'я України від 01 жовтня 2021 року № 2142	
I. Загальні положення	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.**~~	1. Цей Порядок визначає механізм проведення **розширеного неонатального** скринінгу (далі – скринінг) з метою **ранньої** діагностики**, вчасного призначення належного** лікування**, зменшення рівня інвалідизації дитячого населення,** 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**.**
2. Взяття зразків крові для скринінгу ~~**здійснюється новонародженим**~~, які досягли гестаційного віку 32 тижні у ~~**терміни**~~ 48-72 години життя.	2. Взяття зразків крові для **проведення** скринінгу **виконується у новонароджених**, які досягли гестаційного віку 32 тижні у **строк** 48 – 72 години життя.

~~**Особливі умови**~~ взяття крові ~~**на**~~ проведення ~~**розширеного неонатального**~~ скринінгу:	**Умови** взяття **зразків** крові **для** проведення скринінгу:
1) у ~~**передчасно народжених немовлят**~~ з гестаційним віком ~~**22-**~~32 тижнів:	1) у **новонароджених** з гестаційним віком **до** 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 ~~**ня**~~ 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;~~	первинне взяття зразків крові **здійснюється після досягнення постконцепційного віку до** 32 **тижнів,** за умови **відсутності медичних протипоказань. У разі призначення новонародженому** парентерального харчування**, трансфузії крові** та/**або** компонентів крові**, антикоагуляційної терапії**, забір зразків крові проводиться не раніше, ніж через три доби після **припинення зазначеної вище терапії**. У фільтрувальному тест-бланку обов'язково вказується інформація **про отримання такої терапії (проведена інфузійна терапія та дата останнього введення). Об'єм взятого зразка** крові **зіставляється з клінічними даними новонародженого, і не повинен призвести до погіршення клінічного стану новонародженого. Якщо об'єму взятого зразка крові недостатньо** для **заповнення всіх плям** фільтрувального тест-**бланка,** в **кожну касету вводиться щонайменше по одній плямі. Плями мають бути якісно просочені;**
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;**~~	вторинне взяття зразків крові здійснюється **у** постконцепційному віці **до** 36 тижнів або **безпосередньо перед випискою із закладу охорони здоров'я (далі – ЗОЗ) (через 4 тижні після первинного взяття зразків крові). Обов'язково заповнюють усі** плями фільтрувального тест-**бланка;**
2) у ~~**передчасно народжених немовлят**~~ з гестаційним віком ~~**33-36**~~ тижнів:	2) у **новонароджених** з гестаційним віком **після 32** 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;**~~	первинне взяття зразків крові **здійснюється за умови відсутності медичних протипоказань у строк 48-72 годин життя. У разі призначення новонародженому** парентерального харчування**, трансфузії крові** та/**або** компонентів крові**, антикоагуляційної терапії**, забір зразків крові проводиться не раніше, ніж через три доби після **припинення зазначеної вище терапії**. У фільтрувальному тест-бланку обов'язково вказується інформація **про отримання такої терапії (проведена інфузійна терапія та дата останнього введення).**

~~**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~~**;**~~	**За умови заповнення всіх плям на тест-бланку, повторний скринінг не проводиться. Якщо об'єму взятого зразка крові недостатньо для заповнення** всіх плям фільтрувального тест-**бланка, в кожну касету вводиться щонайменше по одній плямі. Плями мають бути якісно просочені**. У фільтрувальному тест-бланку обов'язково вказується причина **неможливості заповнення** 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;**~~	вторинне взяття зразків крові проводиться **під час підготовки** дитини до її виписки **зі** стаціонару (за 2-3 дні до запланованої виписки)**;**
Норма відсутня	**3) у новонароджених з гестаційним віком 37 тижнів і більше:**
~~**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.**~~	первинне взяття зразків крові **здійснюється за умови відсутності медичних протипоказань у строк 48-72 годин життя. У разі призначення новонародженому** парентерального харчування, компонентів крові **та антикоагуляційної терапії,** забір зразків крові проводиться не раніше, ніж через три доби після **припинення зазначеної вище терапії**. У фільтрувальному тест-бланку **обов'язково** вказується інформація **про отримання такої терапії (проведена інфузійна терапія та дата останнього введення). Об'єм взятого зразка крові зіставляється з клінічними даними новонародженого, і не повинен призвести до погіршення клінічного стану новонародженого;**
Норма відсутня	**вторинне взяття зразків крові проводиться через 4 тижні після первинного взяття зразків крові.** **Якщо в першу добу життя новонародженого є медичні показання для проведення йому термінового хірургічного втручання або переливання донорської крові та/або компонентів крові, зразки крові набираються раніше 48-72 годин життя (до початку медичної**

	інтервенції), але з обов'язковим повторним проведенням скринінгу безпосередньо перед випискою новонародженого. **Якщо об'єму взятого зразка крові недостатньо для заповнення всіх плям фільтрувального тест-бланка, в кожну касету вводиться щонайменше по одній плямі. Плями мають бути якісно просочені.** **Первинне взяття зразків крові проводиться за умови відсутності медичних протипоказань.**
Вторинне взяття зразків крові проводиться ~~**при підготовці дитини до її виписки**~~ із ~~**стаціонару. Заповнювати обов'язково всі**~~ плями фільтрувального тест-~~**бланку.**~~	Вторинне взяття зразків крові проводиться **безпосередньо перед випискою новонародженого** із **ЗОЗ. Обов'язково заповнюють усі** плями фільтрувального тест-**бланка.**
~~**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.**~~	**Виключити**
…	…
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:	4. Для взяття **зразків** 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:
…	…
найменування ~~**медичного закладу;**~~	найменування **ЗОЗ;**
…	…
дата та час забору крові;	дата та час забору **зразка** крові;
…	…
доношений/недоношений~~**;**~~	доношений/недоношений **новонароджений;**
~~**термін гестації**~~ на дату пологів;	**гестаційний вік** на дату пологів;

…	…
зразок перший/повторний;	зразок **крові** перший/повторний;
клінічні дані: ~~**ВВР**~~, жовтяниця, асфіксія;	клінічні дані: **вроджена вада розвитку**, жовтяниця, асфіксія;
~~**інфузії, трансфузії (**~~із зазначенням дати проведення та ~~**препарату);**~~	**інфузійна терапія (трансфузія крові та її компонентів, парентеральне харчування, антикоагуляційна терапія) –** із зазначенням дати проведення та **лікарського засобу;**
прізвище, власне ім'я, по батькові (за наявності) відповідального за взяття зразка крові ~~**та заповнення форми медичного працівника.**~~	прізвище, власне ім'я, по батькові **медичного працівника** (за наявності)**,** відповідального за взяття зразка крові**.**
…	…
5. Процедура взяття крові новонародженого на фільтрувальний тест-бланк здійснюється відповідно до алгоритму, ~~**наведеному у**~~ додатку 2 до цього Порядку.	5. Процедура взяття **зразків** крові новонародженого на фільтрувальний тест-бланк здійснюється відповідно до алгоритму, **наведеного в** 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.	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 **строк** не пізніше 24 годин після забору **зразка** крові.
7. ~~**Пологовий стаціонар**~~ в межах проведення скринінгу:	7. **ЗОЗ (перинатальний центр зі стаціонаром)** 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;	організовує взяття **зразків** крові усім новонародженим, окрім мертвонароджених, у визначений у пункті 2 цього розділу **строк** із дотриманням процедури, передбаченої пунктами 3-5 цього розділу;
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;	вносить до **електронної системи охорони здоров'я** (далі – **ЕСОЗ)** запис про направлення з метою замовлення лабораторного дослідження;
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;	організовує відправлення підготовлених зразків крові до регіонального центру, який здійснює лабораторне дослідження зразків крові згідно з територіальним розподілом, у **строк**, 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;	вносить інформацію про взяття/невзяття **зразків** 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;
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.**~~	вносить інформацію про взяття/невзяття **зразків** крові новонародженого для проведення скринінгу у виписку з карти розвитку новонародженого у разі виписки або переведення новонародженого за медичними показаннями до іншого **ЗОЗ.**
Норма відсутня	**організовує та проводить повторне взяття зразків крові новонародженому в разі отримання від регіонального центру, який здійснює лабораторне дослідження зразків крові згідно з територіальним розподілом, інформації про непридатність первинного зразка крові.**
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-діагностичного центром, відділенням неонатологічного профілю**~~ або центром первинної медико-санітарної допомоги за місцем фактичного проживання ~~**дитини.**~~	8. **Якщо новонароджений народився** поза межами **ЗОЗ**, а також якщо **новонародженого** виписують **із ЗОЗ** раніше другої доби або у разі переведення новонародженого за медичними показаннями до іншого **ЗОЗ**, взяття зразка крові у зазначений у пункті 2 цього розділу **строк** організовується **ЗОЗ** або центром первинної медико-санітарної допомоги за місцем фактичного проживання **новонародженого.**
9. ~~**Дитячий лікувально-діагностичний центр / відділення неонатологічного профілю**~~ / центр первинної медико-санітарної допомоги в межах проведення скринінгу:	9. **ЗОЗ** / 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;**~~	виявляють **новонароджених, які народилися** поза межами **ЗОЗ**, або тих, у яких у виписці **ЗОЗ** зафіксовано невзяття зразка крові для скринінгу, і направляють на взяття **зразків** крові таким новонародженим в умовах **ЗОЗ**, який є відповідальним координатором неонатального скринінгу **(далі – відповідальний координатор)** в регіоні, у визначений у пункті 2 цього розділу **строк;**

направляють для повторного взяття крові ~~**в умовах медико-генетичного закладу**~~, який ~~**є відповідальним координатором неонатального**~~ скринінгу в регіоні, у ~~**наступних**~~ випадках:	направляють для повторного взяття **зразків** крові **до лікаря-спеціаліста**, який **організовує проведення** скринінгу **та скеровує новонародженого до відповідального координатора** в регіоні, у **таких** випадках:
передчасно народжених дітей - ~~**при досягненні**~~ 36 тижнів гестаційного віку;	передчасно народжених дітей – **після досягнення** 36 тижнів гестаційного віку;
…	…
вносять інформацію щодо взаємодії з пацієнтом до ~~**Реєстру.**~~	вносять інформацію щодо взаємодії з пацієнтом до **ЕСОЗ.**
10. ~~**Заклади охорони здоров'я**~~, які виконують функції регіонального центру неонатального скринінгу згідно з територіальним розподілом:	10. **ЗОЗ**, які виконують функції регіонального центру неонатального скринінгу згідно з територіальним розподілом:
…	…
контролюють дотримання процедури взяття та ~~**термінів**~~ відправлення зразків крові ~~**пологовими стаціонарами та іншими закладами охорони здоров'я визначених цим наказом регіонів;**~~	контролюють дотримання процедури взяття та **строків** відправлення зразків крові **ЗОЗ;**
вносять медичні записи про результати проведення лабораторних досліджень зразка крові до ~~**Реєстру;**~~	вносять медичні записи про результати проведення лабораторних досліджень зразка крові до **ЕСОЗ;**
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;**~~	надають письмову інформацію про позитивні результати скринінгу протягом 24 годин після їх отримання до **ЗОЗ**, який є відповідальним координатором**.**
11. ~~**Медико-генетичні заклади**~~, які є відповідальними координаторами скринінгу у регіонах:	11. **ЗОЗ**, які є відповідальними координаторами скринінгу у регіонах:
вносять до ~~**Реєстру**~~ запис про направлення з метою замовлення лабораторного дослідження зразка крові, в разі забору крові поза межами ~~**пологового стаціонару;**~~	**1)** вносять до **ЕСОЗ** запис про направлення з метою замовлення лабораторного дослідження зразка крові, в разі забору крові поза межами **ЗОЗ, та у разі позитивного результату під час проведення первинного скринінгу;**
контролюють ~~**дотримання процедури взяття**~~ та ~~**додержанням термінів**~~ відправлення зразків крові ~~**пологовими стаціонарами**~~ та іншими ~~**закладами охорони здоров'я**~~ у регіоні;	**2)** контролюють **якість зразка крові** та **додержання строків** відправлення зразків крові **перинатальними центрами зі стаціонаром** та іншими **ЗОЗ** у регіоні;

організовують проведення клінічного огляду новонародженого ~~**при отриманні**~~ від лабораторії інформації про ~~**аномальні показники при первинному дослідженні**~~ за програмою неонатального скринінгу у визначені цим Порядком ~~**терміни;**~~	**3)** організовують проведення клінічного огляду новонародженого **у разі отримання** від лабораторії інформації про **позитивний результат первинного дослідження** за програмою неонатального скринінгу у визначені цим Порядком **строки;**
організовують 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;**~~	**4)** організовують проведення **первинного або** повторного забору **зразків** крові у **ЗОЗ** та **здійснюють контроль** за вчасним відправленням зразка крові до **регіонального центру, який** здійснює лабораторне дослідження зразків крові згідно **з територіальним розподілом, а у разі повторного позитивного результату проведеного скринінгу направляють зразки крові** до експертного центру неонатального скринінгу для диференційної діагностики і підтвердження діагнозу**;**
вносять до ~~**Реєстру**~~ запис про направлення з метою замовлення повторного лабораторного дослідження зразка крові;	**5)** вносять до **ЕСОЗ** запис про направлення з метою замовлення повторного лабораторного дослідження зразка крові;
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;	**6) отримують та** контролюють результати повторного дослідження показників за програмою неонатального скринінгу і, в разі повторного виявлення **позитивного результату**, вносять до **ЕСОЗ** медичний запис про медичний огляд, надання консультації або лікування, у тому числі за результатами надання первинної медичної допомоги **із** зазначенням відповідного попереднього діагнозу;
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;	**7)** направляють **новонародженого на** проведення **додаткового** комплексного клініко-лабораторного обстеження **за місцем проживання** відповідно до **галузевого стандарту у сфері охорони здоров'я на засадах доказової медицини, затвердженого Міністерством охорони здоров'я України (далі – галузевий стандарт), у разі отримання** від лабораторії інформації про позитивний результат скринінгу. В разі неможливості забезпечити дотримання вимог **галузевого стандарту** щодо **підтверджувальної** діагностики за місцем проживання, направляють новонародженого або зразок крові для здійснення експертної диференційної діагностики до експертного центру неонатального скринінгу;

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;	**8)** в разі здійснення **підтверджувальної** діагностики за місцем проживання, направляють результати **додаткового** комплексного клініко-лабораторного обстеження до експертного центру неонатального скринінгу для експертної оцінки діагностичного процесу **та обліку і, за потреби,** комісійного визначення тактики лікування;
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~~;~~	**9)** надають повідомлення лікарю-педіатру за місцем спостереження новонародженого, центру первинної медико-санітарної допомоги за місцем проживання новонародженого про позитивний результат скринінгу на **ендокринну патологію (**вроджений гіпотиреоз**, вроджена дисфункція кори надниркиків (далі – ВДКН)) та тяжкий комбінований імунодефіцит (далі – SCID)** з метою скерування на консультацію до лікаря-ендокринолога дитячого**, лікаря-імунолога дитячого** для **подальшої** діагностики та лікування **у ЗОЗ або експертному центрі неонатального скринінгу;**
Норма відсутня	**10) здійснюють динамічне спостереження за новонародженими з позитивними результатами скринінгу (окрім новонароджених, у яких виявлено вроджений гіпотиреоз або ВДКН), а також контроль за виконанням рекомендацій експертного центру неонатального скринінгу;**
здійснюють диспансерне спостереження виявлених пацієнтів (окрім пацієнтів хворих на вроджений гіпотиреоз або ~~адреногенітальний синдром~~) та контроль за виконанням рекомендацій експертного центру неонатального скринінгу.	**11)** здійснюють диспансерне спостереження виявлених пацієнтів (окрім пацієнтів**,** хворих на вроджений гіпотиреоз або **ВДКН та SCID**) та контроль за виконанням рекомендацій експертного центру неонатального скринінгу.
…	…
організовує проведення експертного клініко-лабораторного обстеження та визначення тактики лікування ~~зазначених у розділі I~~ захворювань у новонародженого;	організовує проведення експертного клініко-лабораторного обстеження та визначення тактики лікування захворювань**, включених до програми розширеного масового скринінгу новонароджених,** 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;	вносить до **ЕСОЗ** відповідні медичні записи **про результати дослідження скринінгу** та направляє письмову інформацію про підтвердження/скасування діагнозу до **ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у відповідному регіоні;

надає рекомендації щодо ~~**диспансерного**~~ спостереження з підтвердженим діагнозом до ~~**медико-генетичного закладу**~~, який є відповідальним координатором неонатального скринінгу у відповідному регіоні;	надає рекомендації щодо **динамічного** спостереження з підтвердженим діагнозом до **ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у відповідному регіоні;
забезпечує методичний супровід та контроль за організацією та здійсненням проведення лабораторних досліджень за програмою неонатального скринінгу ~~**в регіональних медичних закладах;**~~	забезпечує методичний супровід та контроль за організацією та здійсненням проведення лабораторних досліджень за програмою неонатального скринінгу **ЗОЗ, який є відповідальним координатором скринінгу у відповідному регіоні.**
~~**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.**~~	**13. До організації проведення** скринінгу в Україні **залучаються референтні центри згідно з Переліком референтних центрів з питань рідкісних (орфанних) захворювань, затвердженим наказом Міністерства охорони здоров'я України від 30 березня 2023 року № 598 (у редакції наказу Міністерства охорони здоров'я України від 06 березня 2025 року № 406) (далі – Наказ № 598).**
Розділ відсутній	**II. Порядок визначення референтних значень показників, інформативних для скринінгу** **1. Граничні значення показників (далі – Cutoff), що застосовуються під час проведення скринінгу, встановлюються кожним регіональним центром неонатального скринінгу на підставі накопичених результатів лабораторних досліджень із застосуванням статистично обґрунтованих методів відповідно до Переліку захворювань, включених до програми розширеного масового скринінгу новонароджених, затвердженого наказом Міністерства охорони здоров'я України від 01 жовтня 2021 року № 2142, зареєстрованим у Міністерстві юстиції України 20 жовтня 2021 року за № 1403/37025.** **2. Мінімальна кількість результатів вимірювання (вибірка), яка використовується для розрахунку референтних інтервалів значень**

	показників, становить 2 000 результатів вимірювання, оптимальна – 10 000 результатів вимірювання. **3. Референтні інтервали значень розраховуються індивідуально для кожного показника, залежно від клінічної доцільності, за такими правилами:** **1) для вибірки 2 000 результатів вимірювання – в діапазоні від 99,5 до 99,9 процентилів з вибірки для визначення верхньої межі та від 0,5 до 0,1 процентилів для визначення нижньої межі;** **2) для вибірки 10 000 результатів вимірювання – в діапазоні від 99,5 до 99,99 процентилів з вибірки для визначення верхньої межі та від 0,5 до 0,01 процентилів для визначення нижньої межі;** **3) для скринінгу на наявність ВДКН розраховуються окремі референтні інтервали для новонароджених з різним гестаційним віком та вагою:** **22-32 тижні;** **33-36 тижнів та/або вагою менше 3000 г;** **більше 36 тижнів та/або вагою більше 3000 г.** **4. Допустима вибірка для розрахунку референтних інтервалів значень у недоношених новонароджених становить не менше 300 осіб. Референтні інтервали розраховуються в діапазоні від 97,5 до 99 процентилів для визначення верхньої межі референтного інтервалу, від 2,5 до 1 процентилів для визначення нижньої межі.** **5. Кожний регіональний центр неонатального скринінгу здійснює моніторинг стабільності значень референтних інтервалів у рутинній роботі і повідомляє експертний центр неонатального скринінгу про випадки атипових результатів.** **6. Перегляд референтних значень проводиться:** **1) планово – щонайменше раз на 3 роки;** **2) позапланово:** **у разі зміни виробника реагентів та/або обладнання;** **у разі введення нових показників або захворювань до програми;**

	з метою здійснення коригувальних дій за результатами зовнішніх аудитів чи зовнішнього контролю якості. **7. Регіональний центр неонатального скринінгу надає інформацію про розраховані ним референтні значення ЗОЗ, які є відповідальними координаторами скринінгу у підпорядкованих регіонах.**
~~II~~. Порядок проведення скринінгу на **~~адреногенітальний синдром (АГС)~~**	**III**. Порядок проведення скринінгу на **вроджену дисфункцію кори наднирників**
1. Скринінг на **~~АГС~~** ґрунтується на визначенні **~~рівня 17гідрокеипрогестерону (масова концентрація~~**) в сухій краплі крові **~~флюорометричним~~** методом **~~(далі - 17-ОПГ).~~**	1. Скринінг на **ВДКН** ґрунтується на визначенні **масової концентрації 17-гідроксипрогестерону (далі – 17-ОНР**) в сухій краплі крові **флуорометричним** методом**.**
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.	2. Всі зразки, в яких **під час первинного одноразового дослідження** виявлено **рівень** 17-**ОНР, який перевищує визначені лабораторією граничні значення (Cutoff), стратифіковані за гестаційним віком**, 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:~~**	3. Результат скринінгу трактується як **первинно** позитивний, якщо **під час дворазового тестування** зразка рівень 17-**ОНР перевищує значення Cutoff, стратифіковані за гестаційним віком.**
~~у доношених ≥ 20 нг/мл;~~ **~~у терміні 33-36 тижнів гестації ≥ 40 нг/мл;~~** **~~у терміні 23-32 тижні гестації ≥ 65 нг/мл.~~**	**Виключити**
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.~~**	4. **За рівня** 17-**ОНР, який втричі перевищує значення Cutoff, стратифіковане за гестаційним віком, ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, **не пізніше ніж через 24 години з моменту отримання від регіонального центру неонатального скринінгу** повідомлення про позитивний **результат** скринінгу, забезпечує негайне направлення **новонародженого** на консультацію до лікаря-ендокринолога дитячого або **його** госпіталізацію до **ЗОЗ** для уточнення діагнозу **ВДКН.**
…	…

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 результат 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.	6. **За** відсутності клінічних проявів **ВДКН, ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, **у дводенний строк з моменту отримання від регіонального центру неонатального скринінгу** повідомлення про позитивний результат скринінгу, забезпечує планове направлення **новонародженого** на консультацію до лікаря-ендокринолога дитячого або **його** госпіталізацію до **ЗОЗ** для диференційної діагностики **ВДКН** 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.**~~	7. Підтвердження діагнозу та призначення відповідного лікування здійснюють згідно **зі Стандартом медичної допомоги «Вроджена дисфункція кори надниркових залоз у дітей», затвердженим** наказом Міністерства охорони здоров'я України від **22 лютого 2024** року № **308** та іншими **галузевими стандартами.**
~~**8. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 20-21 дня життя дитини.**~~	**Виключити**
~~**III**~~. Порядок проведення скринінгу на муковісцидоз	**IV**. 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.	1. Скринінг на муковісцидоз ґрунтується на визначенні рівня імунореактивного трипсину (**далі – IPT) (трипсиноген** I вільний (масова концентрація)) в сухій краплі крові флюорометричним методом і проводиться у два етапи.
2. На I етапі скринінгу на ~~**муковісцідоз**~~ 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.	2. На I етапі скринінгу на **муковісцидоз** всі зразки, в яких **під час первинного одноразового дослідження** виявлено рівень**, який перевищує визначені лабораторією граничні значення (Cutoff)**, 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.**~~	3. Якщо рівень IPT після повторного дослідження залишається ≥ **Cutoff, ЗОЗ, який є відповідальним координатором скринінгу в регіоні, організовує повторне взяття зразка** крові **новонародженого** не пізніше 28-**ї доби його** життя **та направлення такого зразка до відповідного регіонального центру неонатального скринінгу для визначення рівня IPT.**

4. Якщо у повторно отриманому зразку крові рівень ІРТ ≥ ~~**ніж 65 нг/мл**~~, цей зразок використовується для ІІ 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».**~~	4. Якщо у повторно отриманому зразку крові рівень ІРТ ≥ **Cutoff**, цей зразок використовується для ІІ етапу скринінгу – проводиться ДНК-аналіз розповсюджених мутацій в гені CFTR.
Норма відсутня	**У разі виявлення двох патогенних варіантів в гені CFTR, новонароджений скеровується до референтного центру з муковісцидозу для остаточного підтвердження діагнозу і визначення тактики лікування.** **За відсутності розповсюджених варіантів в гені CFTR чи виявленні таких варіантів лише в одному алелі у новонароджених з позитивним результатом скринінгу, обов'язковим є проведення їм потової проби, за результатами якої визначається подальша тактика:** **1) у разі отримання позитивного або сумнівного результату потової проби біологічний матеріал новонародженого направляється в експертний центр неонатального скринінгу для здійснення ДНК-аналізу рідкісних перебудов у гені CFTR;** **2) у разі отримання негативного результату потової проби результат скринінгу вважається негативним. Рекомендується повторне проведення потової проби у віці 6 місяців.**
5. ~~**Медико-генетичний заклад**~~, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, ~~**при отриманні**~~ повідомлення про позитивний результат скринінгу, направляє ~~**дитину**~~ до ~~**екепертного**~~ центру з ~~**муковісцидозу**~~ для ~~**проведення екепертної диференційної діагностики та**~~ визначення тактики лікування.	5. **ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, **у разі отримання** повідомлення про позитивний результат скринінгу, направляє **новонародженого** до **референтного** центру **згідно** з **Наказом № 598** для **остаточного підтвердження діагнозу і** 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.**~~	**Виключити**

~~**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	**V**. Порядок проведення скринінгу на фенілкетонурію та інші гіперфенілаланінемії
…	…
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.	2. Всі зразки **крові**, в яких **під час первинного одноразового дослідження** виявлено **рівень** фенілаланіну**, який перевищує визначені лабораторією граничні значення (Cutoff)**, 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.	3. Якщо рівень фенілаланіну після повторного дослідження залишається вищим, ніж **Cutoff, ЗОЗ, який є відповідальним координатором скринінгу в регіоні, організовує повторне взяття зразка крові новонародженого та його направлення до відповідного регіонального центру неонатального скринінгу. Регіональний центр неонатального скринінгу визначає** рівень фенілаланіну у повторно взятому зразку крові.
4. Якщо у другому зразку рівень фенілаланіну ≥ ~~**ніж 2 мг%**~~ - результат скринінгу вважається позитивним.	4. Якщо у другому зразку **крові** рівень фенілаланіну ≥ **Cutoff** – результат скринінгу вважається позитивним.
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 РАН не може бути проведений за місцем проживання, зразки направляються ~~**у ДЗ «Референс-центр з молекулярної**~~ діагностики ~~**МОЗ України».**~~	5. **ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, **у разі отримання** повідомлення про позитивний результат скринінгу, організовує комплексне клініко-лабораторне обстеження **новонародженого** для підтвердження діагнозу фенілкетонурія, диференційної діагностики інших гіперфенілаланінемій та призначення відповідного лікування. **Якщо** ДНК-аналіз **перебудов** в гені РАН не може бути проведений за місцем проживання, **або виявився неінформативним,** зразки направляються **до експертного центру неонатального скринінгу для проведення експертної диференційної** діагностики**.**
Норма відсутня	**Новонароджені, у яких виявлено специфічні для фенілкетонурії або інших гіперфенілаланінемій лабораторні ознаки, направляються до**

	референтного центру згідно з Наказом № 598 для остаточного підтвердження діагнозу і 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.~~	7. Підтвердження діагнозу фенілкетонурія, диференційна діагностика інших гіперфенілаланінемій та призначення лікування здійснюють **відповідно до галузевих стандартів.**
~~**8. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 20-21 дня життя дитини.**~~	**Виключити**
~~**V**~~. Порядок проведення скринінгу на вроджений гіпотиреоз	**VI**. 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).~~	1. Скринінг на вроджений гіпотиреоз ґрунтується на визначенні рівня тиреотропного гормону (**далі – ТТГ) (**одиниці/об'єм) в сухій краплі крові флюорометричним методом**.**
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.	2. Всі зразки **крові**, в яких **під час первинного одноразового дослідження** виявлено **рівень** ТТГ**, який перевищує визначені лабораторією граничні значення (Cutoff)**, 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.	3. Результат скринінгу трактується як позитивний, якщо **під час дворазового тестування** зразка рівень ТТГ ≥ **Cutoff. ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, **протягом 24 годин з моменту отримання від регіонального центру неонатального скринінгу** повідомлення про позитивний результат скринінгу, забезпечує негайне направлення **новонародженого** на консультацію до лікаря-ендокринолога дитячого або **його** госпіталізацію до **ЗОЗ** для уточнення діагнозу вродженого гіпотиреозу.
…	…

Норма відсутня	**Другий етап скринінгу проводиться відповідно до Стандарту медичної допомоги «Вроджений гіпотиреоз», затвердженого наказом Міністерства охорони здоров'я України від 11 липня 2023 року № 1259.**
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.~~	5. Підтвердження діагнозу та призначення відповідного лікування здійснюють згідно **зі Стандартом медичної допомоги «Вроджений гіпотиреоз», затвердженим** наказом Міністерства охорони здоров'я України від **11 липня 2023** року № **1259,** та іншими **галузевими стандартами.**
~~**6. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики – до 20-21 дня життя дитини.**~~	**Виключити**
~~**VI**~~. Порядок проведення скринінгу на спінальну м'язову атрофію ~~**(СМА)**~~	**VII**. Порядок проведення скринінгу на спінальну м'язову атрофію
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.	1. Скринінг на **спінальну м'язову атрофію (далі –** СМА**)** ґрунтується на виявленні кількості копій **гена** SMN1 (поріг циклів) у сухій краплі крові методом ампліфікації нуклеїнових кислот та детекції з використанням специфічних зондів.
2. Якщо ~~**при первинному дослідженні**~~ у зразку крові новонародженого виявляється делеція ~~**однієї або**~~ обох копій гена SMN1, результат скринінгу вважається позитивним.	2. Якщо **під час первинного дослідження** у зразку крові новонародженого виявляється делеція обох копій гена SMN1, результат скринінгу вважається позитивним.
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.	3. **ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, **у разі отримання** повідомлення про позитивний результат скринінгу, направляє **новонародженого** 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.**~~	4. Підтвердження діагнозу СМА та призначення відповідного лікування **здійснюються** згідно **зі Стандартом медичної допомоги «Діагностика та лікування спінальної м'язової атрофії», затвердженим наказом Міністерства охорони здоров'я України від 16 квітня 2025 року № 648 та іншими галузевими стандартами.**

~~**5. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики – до 20-21 дня життя дитини.**~~	**Виключити**
~~**VII**~~. Порядок проведення скринінгу на тяжкий комбінований імунодефіцит ~~**(SCID)**~~	**VIII**. Порядок проведення скринінгу на тяжкий комбінований імунодефіцит
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.	1. Скринінг **новонароджених** на SCID ґрунтується на виявленні зміни кількості специфічних кільцевих ДНК (поріг циклів), які утворюються **під час** рекомбінації рецепторів Т- та В-лімфоцитів (TREC**, KREC**) у сухій краплі крові.
2. Якщо ~~**при первинному дослідженні**~~ у зразку новонародженого виявляється ~~**зменшення рівнів**~~ TREC, результат скринінгу вважається позитивним.	2. Якщо **під час первинного дослідження** у зразку **крові** новонародженого виявляється **рівень** TREC**, який менше ніж визначені лабораторією граничні значення (Cutoff)**, результат скринінгу вважається позитивним.
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.**~~	3. **За рівня TREC менше Cutoff, ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, **протягом 24 годин з моменту отримання від регіонального центру неонатального скринінгу** повідомлення про позитивний результат скринінгу, **забезпечує негайне направлення новонародженого на консультацію** до **лікаря-імунолога дитячого або його госпіталізацію до ЗОЗ** для **уточнення діагнозу SCID.**
4. Підтвердження діагнозу SCID та призначення відповідного лікування здійснюють згідно ~~**з нормативними документами.**~~	4. Підтвердження діагнозу SCID та призначення відповідного лікування здійснюють згідно **зі Стандартом медичної допомоги «Тяжкий комбінований імунодефіцит», затвердженим наказом Міністерства охорони здоров'я України від 07 квітня 2025 року № 607 та іншими галузевими стандартами.**
~~**5. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики – до 20-21 дня життя дитини.**~~	**Виключити**
~~**VIII**~~. Порядок проведення скринінгу на спадкові метаболічні захворювання	**IX**. Порядок проведення скринінгу на спадкові метаболічні захворювання
…	…

2. ~~**Референсні**~~ значення метаболітів, інформативних для скринінгу ~~**визначених цим наказом**~~ захворювань, ~~**наведені у додатку 3**~~ до цього Порядку.	2. **Референтні** значення метаболітів, інформативних для скринінгу захворювань, **включених** до **програми розширеного масового скринінгу новонароджених, розраховуються регіональним центром неонатального скринінгу відповідно до розділу ІІ** цього Порядку.
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.	3. Всі зразки **крові**, в яких **під час первинного одноразового дослідження** виявлено **рівень цільових** метаболітів**, який перевищує (для первинного карнітинового дефіциту – менше ніж) визначені лабораторією граничні значення (Cutoff)**, 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 І) взятому зразку крові, отриманому як можна раніше.**~~	4. Якщо **за результатами повторного дослідження рівень будь-якого із зазначених метаболітів** виходить за межі **встановленого граничного значення (Cutoff), ЗОЗ, який є відповідальним координатором скринінгу в регіоні, організовує якнайшвидше повторне взяття зразка крові для визначення рівня відповідного метаболіту.**
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.	5. Якщо у другому зразку крові рівень будь-яких зазначених метаболітів залишається за межами **Cutoff,** результат скринінгу вважається позитивним.
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.**~~	6. **ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, **у разі отримання** повідомлення про позитивний результат **неонатального** скринінгу організовує проведення комплексного клініко-лабораторного обстеження **новонародженого відповідно до галузевих стандартів.**
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.	7. **Якщо** вимоги **галузевих стандартів** 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.	8. За наявності клінічних симптомів захворювання і аномальних показників **під час первинного дослідження**, комплексне клініко-лабораторне обстеження **новонародженого відповідно до галузевих стандартів** 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.**~~	9. Підтвердження діагнозу спадкового метаболічного захворювання та призначення відповідного лікування здійснюють **відповідно до галузевих стандартів.**
~~**10. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 9-10 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 15-20 дня життя дитини.**~~	**Виключити**
~~**IX**~~. Порядок проведення скринінгу на галактоземію I типу	**X**. Порядок проведення скринінгу на галактоземію I типу
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.	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.
2. На I етапі скринінгу проводиться кількісне ~~**визначенні**~~ активності GALT. Всі зразки, в яких ~~**при первинному однократному дослідженні**~~ виявлено показник активності GALT ~~**≤ 2,5 Од/г гемоглобіну**~~, повинні бути досліджені повторно в тій самій краплі крові в дублікаті.	2. На I етапі скринінгу проводиться кількісне **визначення** активності GALT. Всі зразки **крові**, в яких **під час первинного одноразового дослідження** виявлено показник активності GALT**, який менше ніж визначене лабораторією граничне значення (Cutoff)**, 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 ≤ ~~**2,5 Од/г гемоглобіну**~~, результат ~~**I етану**~~ скринінгу вважається позитивним.	3. Якщо рівень активності GALT після повторного дослідження тієї ж самої краплі крові залишається ≤ **Cutoff**, результат скринінгу вважається позитивним.
4. ~~**Медико-генетичний заклад**~~, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, ~~**при отриманні**~~ повідомлення про позитивний результат ~~**I етану**~~ скринінгу на галактоземію, організовує проведення комплексного клініко-лабораторного обстеження ~~**дитини згідно відповідного клінічного протоколу. Терміново здійснюється взяття крові для II етану скринінгу.**~~	4. **ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу у регіоні, **у разі отримання** повідомлення про позитивний результат скринінгу на галактоземію, організовує проведення комплексного клініко-лабораторного обстеження **новонародженого відповідно до галузевих стандартів.**
~~**5. На II етапі скринінгу проводять повторне дослідження рівня активності GALT та кількісне визначення рівня загальної галактози в сухих краплях крові флюорометричним методом.**~~	**Виключити**
~~**6**~~. За наявності клінічних симптомів захворювання та зниженої активності GALT ~~**на I етапі скринінгу**~~, лікування (безлактозне харчування) ~~**призначають**~~ негайно. ~~**В цьому випадку, кров для**~~	**5**. За наявності клінічних симптомів захворювання та зниженої активності GALT **в першому зразку крові**, лікування (безлактозне харчування) **призначається** негайно.

~~**здійснення ІІ етапу скринінгу повинна бути набрана до переведення дитини на безлактозне харчування.**~~	
Норма відсутня	**6. Якщо за результатами повторного дослідження первинного зразка крові рівень GALT виходить за межі встановленого граничного значення (Cutoff), ЗОЗ, який є відповідальним координатором скринінгу в регіоні, організовує якнайшвидше повторне взяття зразка крові для визначення рівня GALT.**
7. ~~**У**~~ інформаційній формі тест-~~**бланку**~~, який направляється для проведення ~~**ІІ етапу скринінгу на галактоземію І типу**~~, обов'язково зазначають таку додаткову інформацію:	7. **В** інформаційній формі тест-**бланка**, який направляється для проведення **дослідження повторно взятого зразка крові**, обов'язково зазначають таку додаткову інформацію:
тип харчування ~~**дитини**~~ (грудне вигодовування / штучне вигодовування / безлактозна суміш) та дата зміни, якщо вона була здійснена;	тип харчування **новонародженого** (грудне вигодовування / штучне вигодовування / безлактозна суміш) та дата зміни, якщо вона була здійснена;
чи проводили ~~**дитині трансфузії**~~, якщо так - дата та вид ~~**матеріалу.**~~	чи проводили **новонародженому переливання донорської крові та/або її компонентів**, якщо так – **зазначається** дата та вид **трансфузії.**
8. Якщо ~~**на ІІ етапі скринінгу**~~ рівень активності GALT ~~**та/або кількість галактози**~~ в крові ~~**знаходяться**~~ за межами ~~**референених**~~ значень, результат скринінгу на галактоземію І типу вважається позитивним.	8. Якщо **під час повторного дослідження** рівень активності GALT в крові **перебуває** за межами **референтних** значень, результат скринінгу на галактоземію І типу вважається позитивним.
9. Підтвердження діагнозу галактоземії І типу та призначення відповідного лікування здійснюють ~~**згідно з нормативними документами.**~~	9. Підтвердження діагнозу галактоземії І типу та призначення відповідного лікування здійснюють **відповідно до галузевих стандартів.**
10. ~~**У тих випадках, коли**~~ вимоги ~~**клінічного протоколу**~~ щодо підтвердження діагнозу галактоземії І 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.	10. **Якщо** вимоги **галузевих стандартів** щодо підтвердження діагнозу галактоземії І 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.**~~	**Виключити**
~~**Х**~~. Порядок проведення скринінгу на біотинідазну недостатність	**XI**. Порядок проведення скринінгу на біотинідазну недостатність

…	…
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.	2. Всі зразки **крові**, в яких **під час первинного одноразового дослідження** виявлено показник активності біотинідази **менше** ніж **визначене лабораторією граничне** значення **(Cutoff)**, 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.	3. Якщо рівень активності біотинідази після повторного дослідження залишається нижче ніж **Cutoff**, терміново надається інформація про позитивний результат скринінгу до **ЗОЗ**, який є відповідальним координатором скринінгу в регіоні для негайного виклику **новонародженого** на консультацію і взяття **зразків** крові для повторного дослідження рівня активності біотинідази. Зразки крові для повторного дослідження повинні бути надіслані до **регіонального центру, який** здійснює лабораторне дослідження зразків крові згідно **з територіальним розподілом**, терміново.
4. За наявності клінічних симптомів захворювання і зниження активності біотинідази ~~**при первинному**~~ визначення, лікування призначають негайно, не очікуючи ~~**результат**~~ дослідження другої краплі крові.	4. За наявності клінічних симптомів захворювання і зниження активності біотинідази **під час первинного** визначення, лікування призначають негайно, не очікуючи **результату** 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.	**5**. Якщо у другому зразку крові рівень активності біотинідази залишається нижче **Cutoff** (позитивний результат скринінгу), **новонароджений** направляється до експертного центру **неонатального** скринінгу для проведення експертної диференційної діагностики та визначення тактики лікування.
~~**7**~~. Підтвердження діагнозу біотинідазної недостатності та призначення відповідного лікування здійснюють ~~**згідно з нормативними документами.**~~	**6**. Підтвердження діагнозу біотинідазної недостатності та призначення відповідного лікування здійснюють **відповідно до галузевих стандартів.**
~~**8. Результати дослідження первинного зразка крові необхідно отримувати до 5-7 дня життя дитини, результати підтверджуючої діагностики - до 15-20 дня життя дитини.**~~	**Виключити**
Додаток 1 до Порядку проведення розширеного неонатального скринінгу (пункт 3 розділу I)	Додаток 1 до Порядку проведення розширеного скринінгу (пункт 3 розділу I)
…	…

даю (не даю) згоду на проведення неонатального скринінгу дитині.	даю (не даю) згоду на проведення скринінгу **моїй** дитині.
…	…
Інформацію щодо порядку, ~~**мету**~~ та ~~**сутність**~~ проведення неонатального скринінгу дитини мною отримано.	Інформацію щодо порядку, **мети** та **сутності** проведення скринінгу дитини мною отримано.
Я повідомлений(-а) про мету та сутність проведення розширеного неонатального скринінгу моїй дитині, з урахуванням дотримання прав дитини на отримання належної медичної допомоги та розумію, що персональні дані, надані мною, а також інформація про результат скринінгу ~~**може**~~ бути ~~**повідомлена**~~ суб'єктам, визначеним Порядком проведення розширеного неонатального скринінгу, затвердженим наказом Міністерства охорони здоров'я України від 01 жовтня 2021 року № 2142, зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 29 жовтня 2021 року за № 1403/37025, з метою проведення комплексного клініко-лабораторного обстеження та медико-профілактичної допомоги дитини згідно ~~**відповідного клінічного протоколу.**~~	Я повідомлений(-а) про мету та сутність проведення розширеного скринінгу моїй дитині, з урахуванням дотримання прав дитини на отримання належної медичної допомоги та розумію, що персональні дані, надані мною, а також інформація про результат скринінгу **можуть** бути **повідомлені** суб'єктам, визначеним Порядком проведення розширеного неонатального скринінгу, затвердженим наказом Міністерства охорони здоров'я України від 01 жовтня 2021 року № 2142, зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 29 жовтня 2021 року за № 1403/37025, з метою проведення комплексного клініко-лабораторного обстеження та медико-профілактичної допомоги дитини згідно **з відповідним галузевим стандартом.**
Норма відсутня	**Я не заперечую проти зберігання біологічного матеріалу моєї дитини (особи під моєю опікою) у відповідних умовах протягом 2 років з дня надходження у регіональний центр неонатального скринінгу, а також використання його для додаткових лабораторних досліджень в межах діагностики захворювань, які входять до Переліку захворювань, що включені до програми розширеного масового скринінгу новонароджених, затвердженого наказом Міністерства охорони здоров'я України від 01 жовтня 2021 року № 2142, зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 29 жовтня 2021 року за № 1403/37025, в тому числі генетичного тестування, в разі отримання сумнівних проміжних результатів обстеження.**
…	…
Додаток 2 до Порядку проведення розширеного неонатального скринінгу (пункт 5 розділу I)	Додаток 2 до Порядку проведення розширеного скринінгу (пункт 5 розділу I)
…	…

забору, транспортування ~~та~~ правил маркування зразків крові для проведення розширеного неонатального скринінгу	забору, транспортування**,** правил маркування**, видачі та утилізації** зразків крові для проведення розширеного скринінгу
I. Загальна характеристика тест-бланків для забору крові	I. Загальна характеристика тест-бланків для забору **зразків** 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.	1. Тест-бланки спеціально розроблені для забору та зберігання in vitro **зразків** 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.	2. Для використання тест-**бланка** невеликий об’єм капілярної крові з проколу п’ятки новонародженого наносять на область для забору зразків та дають **йому** висохнути **за кімнатної температури** протягом 3 годин. Потім бланк запаковують для транспортування до **регіонального центру, який** здійснює лабораторне дослідження зразків крові згідно **з територіальним розподілом**. Відправлення до **регіонального центру** слід здійснити протягом 24 годин після забору зразка.
II. Обладнання та матеріали, необхідні для забору крові на тест-бланк	II. Обладнання та матеріали, необхідні для забору **зразків** крові на тест-бланк
1. Засоби для забору капілярної крові:	1. Засоби для забору **зразків** капілярної крові:
стерильний висувний ланцет із наконечником приблизно 2 мм або стерильний висувний пристрій для надрізу;	**1)** стерильний висувний ланцет із наконечником приблизно 2 мм або стерильний висувний пристрій для надрізу;
~~проспиртований~~ тампон;	**2) спиртова серветка/** тампон;
стерильна серветка;	**3)** стерильна серветка;
м’яка тканина;	**4)** м’яка тканина;
контейнер для утилізації гострих предметів.	**5)** контейнер для утилізації гострих предметів.
2. Засоби індивідуального захисту~~:~~	2. Засоби індивідуального захисту**.**
~~рукавички та інші засоби індивідуального захисту, необхідні для забезпечення захисту від впливу патогенних мікроорганізмів, що передаються з кров’ю.~~	**Виключити**
…	…

III. Застереження та запобіжні заходи	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.**~~	1. Зразки біологічного матеріалу є потенційно інфікованими. Необхідно застосовувати загальноприйняті запобіжні заходи – надягати **одноразові медичні** рукавички та інші засоби індивідуального захисту (**далі –** ЗІЗ). ЗІЗ слід **використовувати** під час забору **біологічного матеріалу,** підготовки зразків до аналізу **та під час утилізації використаних** тест-**бланків.**
2. Тест-бланки для забору зразків призначені лише для одноразового використання~~.~~	2. Тест-бланки для забору зразків призначені лише для одноразового використання**, у одного пацієнта.**
~~**Не використовувати тест-бланк повторно.**~~ ~~**Не використовувати один і той самий тест-бланк для забору зразків більше, ніж одного пацієнта.**~~	**Виключити**
…	…
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.	5. Здійснювати будь-які маніпуляції з тест-бланком необхідно постійно у **одноразових медичних** рукавичках, щоб запобігти забрудненню області для забору зразків матеріалом, який може внести особа, яка здійснює **забір** матеріалу.
…	…
7. Не рекомендується наносити на призначену для пункції область шкіри ~~**анестезуючий**~~ крем, оскільки анестетичний засіб може спричинити спотворення результатів тесту.	7. Не рекомендується наносити на призначену для пункції область шкіри **знеболювальний** 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.	8. Не рекомендується використовувати **шприц** для забору зразка. Якщо, у крайньому випадку, для забору зразка використовують **шприц**, рекомендується не використовувати голки для підшкірних ін’єкцій, які можуть спричинити лізис клітин крові.
…	…
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.	12. У разі зволоження або пошкодження тест-**бланка** під час забору або висушування зразків, його слід утилізувати і провести повторний забір крові із новим тест-бланком.

…	…
IV. Зберігання тест-бланків та поводження з ними	IV. Зберігання **незаповнених** тест-бланків та поводження з ними
1. Нерозкриті упаковки тест-бланків слід зберігати ~~**при кімнатній температурі**~~ у захищеному від вологи та сонячних променів місці.	1. Нерозкриті упаковки тест-бланків слід зберігати **за температури нижче 25 °С та вологості не вище 60 %** у захищеному від вологи та сонячних променів місці.
2. Упаковані тест-бланки є стабільними до закінчення ~~**терміну**~~ придатності, зазначеного на упаковці.	2. Упаковані тест-бланки є стабільними до закінчення **строку** 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.	3. Відкриті упаковки, що містять невикористані тест-бланки, слід запечатати повторно та зберігати **за температури нижче 25 °С** та **вологості не вище 60 %. За належної** герметичності вироби є стабільними до закінчення **строку** придатності, зазначеного на пакеті.
V. Біологічний матеріал для скринінгу	V. Біологічний матеріал для скринінгу
…	…
2. ~~**Капілярна кров**~~ забирається шляхом пункції п’ятки новонародженого та наноситься безпосередньо на тест-бланк, згідно з процедурою, описаною нижче.	2. **Зразок капілярної крові** 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.**~~	3. За особливих обставин можна використовувати **венозну** кров **(забір зразка крові проводиться** з вени тилу кисті).
4. Забір крові з п’ятки ~~**глибоко недоношених**~~ може призвести до пошкодження кістки, тому прокол здійснюється не більше, ніж на 2 мм.	4. Забір **зразка** крові з п’ятки **недоношеного новонародженого** може призвести до пошкодження кістки, тому прокол здійснюється не більше, ніж на 2 мм.
VI. Порядок взяття крові новонародженого	VI. Порядок взяття **зразків** крові новонародженого
…	…
2. Ретельно вимити руки, надягнути рукавички.	2. Ретельно вимити руки, надягнути **одноразові медичні** рукавички.
…	…
4. Уважно та розбірливо заповнити усі пункти інформаційної форми тест-~~**бланку.**~~	4. Уважно та розбірливо заповнити усі пункти інформаційної форми тест-**бланка.**
…	…

7. Зігрівання стопи шляхом обгортання м'якою тканиною, змоченою нагрітою до 41 °С водою, протягом 3-5 хвилин, може сприяти збільшенню кровотоку під час забору зразка~~.~~	7. Зігрівання стопи шляхом обгортання м'якою тканиною, змоченою нагрітою до 41 °С водою, протягом 3-5 хвилин, може сприяти збільшенню кровотоку під час забору зразка **крові.**
8. Розташувати ногу ~~**немовляти**~~ нижче рівня серця, щоб збільшити потік крові у венах.	8. Розташувати ногу **новонародженого** 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.**~~	9. Очистити п'ятку **стерильною спиртовою серветкою/ тампоном.**
…	…
15. Великим пальцем ~~**акуратно**~~ натискати навколо п'ятки (але не біля місця проколу), періодично полегшуючи, коли утворюються краплі крові.	15. Великим пальцем натискати навколо п'ятки (але не біля місця проколу), періодично полегшуючи, коли утворюються краплі крові.
…	…
~~**19. Догляд за місцем проколу шкіри здійснюється згідно з методикам вашого закладу.**~~	**Виключити**
~~**20**~~. Висушити краплі крові протягом ~~**щонайменше**~~ 3 годин ~~**при температурі**~~ навколишнього середовища 18-25 °С на рівній, відкритій, ~~**неабсорбуючій**~~ поверхні в горизонтальному положенні, подалі від прямих сонячних променів.	**19**. Висушити краплі крові протягом **не менше** 3 годин **за температури** навколишнього середовища 18-25 °С на рівній, відкритій, **невбирній** поверхні в горизонтальному положенні, подалі від прямих сонячних променів.
~~**21**~~. Не використовувати нагрівання або примусову циркуляцію повітря для сприяння висушуванню.	**20**. Не використовувати нагрівання або примусову циркуляцію повітря для сприяння висушуванню.
VII. Відправлення тест-бланків із висушеним зразком крові	VII. Відправлення тест-бланків із висушеним зразком крові
1. Зразки слід надіслати до ~~**лабораторії**~~ протягом 24 годин з моменту забору зразків.	1. Зразки слід надіслати до **регіонального центру неонатального скринінгу** протягом 24 годин з моменту забору зразків.
…	…
3. Транспортування тест-бланків з висушеними зразками крові здійснюється ~~**при кімнатній температурі.**~~	3. Транспортування тест-бланків з висушеними зразками крові здійснюється **за температури нижче 25 °С та вологості не вище 60 %.**
…	…
VIII. Правила маркування зразків крові для проведення масового скринінгу	VIII. Правила маркування зразків крові для проведення масового скринінгу **новонароджених**

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:	1. Для взяття **зразків** 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:
…	…
назва ~~**медичного**~~ закладу~~;~~	назва закладу **охорони здоров'я;**
…	…
дата та час забору крові;	дата та час забору **зразка** крові;
дата ~~**на**~~ час направлення;	дата **та** час направлення;
…	…
доношений/недоношений~~;~~	доношений/ недоношений **новонароджений;**
~~**термін гестації**~~ на дату пологів;	**гестаційний вік** на дату пологів;
…	…
зразок перший/повторний;	зразок **крові** перший/повторний;
клінічні дані: ~~**ВВР**~~, жовтяниця, асфіксія;	клінічні дані: **вроджена вада розвитку**, жовтяниця, асфіксія;
~~**інфузії, трансфузії (**~~із зазначенням дати проведення та ~~**препарату);**~~	**інфузійна терапія (трансфузія крові та її компонентів, парентеральне харчування, антикоагуляційна терапія) –** із зазначенням дати проведення та **лікарського засобу;**
…	…
Розділ відсутній	**IX. Порядок архівації, видачі третім особам та утилізації тест-бланків із висушеним зразком крові після завершення проведення скринінгу** **1. Тест-бланки із висушеним зразком крові після завершення проведення скринінгу зберігаються протягом 2 років з дня їх надходження у регіональний центр неонатального скринінгу. Тест-бланки зберігаються за кімнатної температури у захищеному від вологи і перегріву приміщенні з контрольованим доступом.** **2. Тест-бланки із висушеним зразком крові після позитивного результату повторного проведення скринінгу зберігаються протягом 3 місяців з дня надходження у регіональний центр**

	неонатального скринінгу за температури 2–8 °С, а після завершення цього періоду – протягом 10 років за кімнатної температури у захищеному від вологи і перегріву приміщенні з контрольованим доступом. **3. Доступ до зразків на всіх етапах роботи – від моменту надходження до регіонального центру неонатального скринінгу до моменту утилізації – мають лише уповноважені медичні працівники.** **4. Передача зразків третім особам здійснюється тільки на законних підставах:** **правоохоронним органам – на підставі судового рішення;** **батькам (опікунам) – на підставі письмового запиту із підтвердженням батьківства (опікунства).** **5. Залишкові тест-бланки із висушеним зразком крові (далі – залишкові тест-бланки) після завершеного скринінгу можуть бути використані:** **для контролю якості програми неонатального скринінгу;** **для епідеміологічних досліджень;** **для наукових досліджень.** **6. Будь-яке використання залишкових тест-бланків має бути виключно деперсоніфікованим.** **7. Здійснення епідеміологічних та наукових досліджень з використанням залишкових тест-бланків вимагає погодження етичною комісією.** **8. Інформування батьків про порядок архівації, утилізації і вторинного використання залишкових тест-бланків після завершеного скринінгу здійснюється під час отримання інформованої згоди на проведення неонатального скринінгу.** **9. Батьки мають право подати письмову відмову від вторинного використання деперсоніфікованого зразка для досліджень.** **10. Батьки мають право отримати залишкові тест-бланки після завершеного скринінгу за письмовим запитом. Видача залишкових**

	тест-бланків здійснюється виключно особисто батькам (опікунам), за умови підтвердження батьківства (опікунства), за місцем зберігання зразків. **11. Після завершення строку зберігання зразки утилізуються як медичні відходи (код 18 01 03* (Інфекційно небезпечні відходи)) відповідно до стандартної операційної процедури закладу охорони здоров'я, на базі якого зберігаються зразки.** **12. Усі маніпуляції зі зразками – архівація, видача третім особам та передача на утилізацію – в обов'язковому порядку документуються у журналі обліку архівації, видачі третім особам та утилізації залишкових тест-бланків, форма якого наведена в додатку 4 до цього Порядку. Всі записи мають вноситись уповноваженими особами із зазначенням підстави та підписом. Процедура зберігання, видачі третім особам та утилізації залишкових тест-бланків має бути визначена відповідною стандартною операційною процедурою закладу охорони здоров'я, що виконує роль регіонального центру неонатального скринінгу.**
~~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 / 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~~**	**Виключити**

~~**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**~~	

~~**С5: 0,09-1,01 / 0,06-0,50**~~ ~~**Лейциноз (хвороба «кленового сиропу»)**~~ ~~**Leu: 106-479 / 84-411**~~ ~~**Val: 47-260 / 47-260**~~ ~~**Метилмалонова ацидурія**~~ ~~**С3: 0,1-3,7 / 0,2-4,8**~~ ~~**Первинний карнітиновий дефект**~~ ~~**С0: 12,1-76,7 / 9,7-52,7**~~ ~~**С2: 1,4-30,4 / 1,4-30,4**~~ ~~**Пропіонова ацидурія**~~ ~~**С3: 0,1-3,7 / 0,2-4,8**~~ ~~**Тирозинемія I 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 **4** до Порядку проведення розширеного неонатального скринінгу (пункт 11 розділу I)	Додаток **3** до Порядку проведення розширеного скринінгу (пункт 11 розділу I)
ПЕРЕЛІК ~~**медико-генетичних**~~ закладів, які є відповідальними координаторами скринінгу у регіонах	ПЕРЕЛІК ЗОЗ, які є відповідальними координаторами **неонатального** скринінгу **новонароджених** у регіонах
~~**Медико-генетичний заклад**~~, який є відповідальним координатором скринінгу | Область	**ЗОЗ,** який є відповідальним координатором скринінгу **новонароджених** | Область
«Обласний центр планування сім'ї, репродукції людини та медико-генетичного консультування» КНП «ВОКЛ ім. М.І. Пирогова Вінницької ~~**Облаєної**~~ ради» – Вінницька	«Обласний центр планування сім'ї, репродукції людини та медико-генетичного консультування» КНП «ВОКЛ ім. М. І. Пирогова Вінницької **обласної** ради» – Вінницька

КП «Волинське обласне територіальне ~~медичне~~ об'єднання захисту материнства і дитинства» Волинської обласної ради – Волинська	КП «Волинське обласне територіальне об'єднання захисту материнства і дитинства» Волинської обласної ради – Волинська
…	…
~~**Поліклінічне відділення медичної генетики та планування сім'ї з лабораторією**~~ КНП «~~**Київський обласний перинатальний центр**~~» Київської ~~**Обласної Ради**~~ – Київська	КНП «**Київська обласна дитяча лікарня**» Київської **обласної ради** – Київська
…	…
Медико-генетичний центр ДУ «Інститут спадкової патології ~~**НАМНУ**~~» – Львівська	Медико-генетичний центр ДУ «Інститут спадкової патології **НАМН України**» – Львівська
…	…
~~**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	КНП «**Полтавська обласна** лікарня **ім.М.В.Скліфосовського** Полтавської обласної ради**»** – Полтавська
…	…
Медико-генетична консультація КНП «Тернопільська обласна дитяча клінічна лікарня» Тернопільської обласної ~~**Ради**~~ – Тернопільська	Медико-генетична консультація КНП «Тернопільська обласна дитяча клінічна лікарня» Тернопільської обласної **ради** – Тернопільська
…	…
Хмельницька медико-генетична консультація КНП «~~**Хмельницький міський перинатальний центр**~~» Хмельницької міської ради – Хмельницька	Хмельницька медико-генетична консультація КНП «**Хмельницька міська дитяча лікарня**» Хмельницької міської ради – Хмельницька
…	…
~~**КНП «Київська міська дитяча клінічна лікарня № 1»**~~ – м. Київ	**НДСЛ «Охматдит» МОЗ України** – м. Київ
Додаток відсутній	Додаток 4 до Порядку проведення розширеного неонатального скринінгу (пункт 12 розділу IX додатка 2) **Найменування ЗОЗ, який виконує функцію регіонального центру неонатального скринінгу** **Журнал обліку**

архівації, видачі третім особам та утилізації залишкових тест-бланків із висушеними зразками крові

№	Ідентифікатор тест-бланка (тест-бланків)*	Дата архівації	Виконавець (ПІБ, посада)	Підпис	Дата передачі на утилізацію та номер акту	Виконавець (ПІБ, посада)	Підпис	Дата видачі третім особам та підстава (судове рішення / письмовий запит)	Виконавець (ПІБ, посада)	Підпис

Директор Департаменту цифрових трансформацій та інновацій в охороні здоров’я **Дмитро ЛУК’ЯНОВ**