



ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ  
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ  
(Минздрав Свердловской области)  
**ПРИКАЗ**

16. 07. 2021

№ 1591-п

г. Екатеринбург

***О проведении Пилотного проекта по неонатальному скринингу на выявление тяжелых форм врожденных ошибок иммунитета (первичного иммунодефицита) у новорожденных Свердловской области методом количественного определения ДНК молекул TREC и KREC (маркеров Т- и В-клеточного лимфопоэза)***

В целях снижения младенческой смертности и инвалидизации детей по причине наследственных заболеваний, организации массового обследования новорожденных на тяжелый комбинированный иммунодефицит и другие врожденные лимфопении методом количественного определения ДНК молекул TREC и KREC (эксцизионных колец Т- и В- клеточных рецепторов лимфоцитов), в дополнение к проводимому на территории Свердловской области массовому скринингу новорожденных в соответствии с приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.12.2012 № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология»

**ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Утвердить:

1) Протокол проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные и врожденные заболевания – тяжелый комбинированный иммунодефицит (далее – ТКИД) и Т- и В-клеточные лимфопении (далее – Протокол) (приложение № 1);

2) памятку для родителей о первичном иммунодефиците (далее – памятка) (приложение № 2).

2. Главному врачу ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» Е.Б. Николаевой обеспечить:

1) проведение Пилотного проекта по неонатальному скринингу на выявление тяжелых форм врожденных ошибок иммунитета (первичного иммунодефицита) у новорожденных Свердловской области методом количественного определения ДНК молекул TREC и KREC (маркеров Т- и В-клеточного лимфопоэза) (далее – Пилотный проект);

2) обследование новорожденных детей на наследственные и врожденные заболевания, ассоциированные с врожденными ошибками иммунитета, включая

первичные иммунодефициты (далее – ПИД), в соответствии с Положением об организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 01.06.2021 № 1181-п «О совершенствовании массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на территории Свердловской области»;

3) проведение исследований по количественному определению TREC и KREC у новорожденных Свердловской области в лаборатории молекулярной диагностики ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»;

4) передачу информации о случаях выявления новорожденных с высоким риском ТКИД и других болезней, сопровождаемых тяжелой лимфопенией, в медицинские организации Свердловской области ответственным сотрудникам за неонатальный скрининг и в отделение клинической иммунологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»;

5) комплексное медико-генетическое консультирование детей с высоким риском ТКИД и других болезней, сопровождаемых тяжелой лимфопенией, по направлению врача-иммунолога ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»;

6) организационно-методическое сопровождение деятельности медицинского персонала, принимающего участие в Пилотном проекте;

7) предоставление отчета о проведении неонатального скрининга на территории Свердловской области в Министерство здравоохранения Свердловской области, включив в него сведения о проведении исследований методом определения TREC и KREC.

3. И.о. главного врача ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» О.Ю. Аверьянову организовать оказание медицинской помощи детям с высоким риском ТКИД и других болезней, сопровождаемых тяжелой лимфопенией.

4. Руководителям государственных медицинских организаций Свердловской области обеспечить:

1) проведение Пилотного проекта в соответствии с Протоколом;

2) информирование родителей (законных представителей) новорожденных о проведении обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания, ассоциированные с врожденными ошибками иммунитета, включая ПИД, в соответствии с памяткой;

3) транспортировку детей с высоким риском ТКИД и других болезней, сопровождаемых тяжелой лимфопенией, в ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» в срок до 48 часов от момента получения информации из ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».

5. Рекомендовать директору ФГБУ «НИИ ОММ» Минздрава России Г.Б. Мальгиной, начальникам ФГБУЗ ЦМСЧ № 31 ФМБА России А.Ю. Морозову, ФГБУЗ ЦМСЧ № 32 ФМБА России С.И. Шоноховой, ФГБУЗ ЦМСЧ № 91 ФМБА России В.В. Мишукову, ФГБУЗ ЦМСЧ № 121 ФМБА России Л.О. Ревус, генеральному директору ООО «Европейский медицинский центр «УГМК-

Здоровье» М.С. Скляру, главному врачу ООО «Наш медицинский центр «Парацельс» Р.А. Алиеву обеспечить:

- 1) проведение Пилотного проекта в соответствии с Протоколом;
- 2) информирование родителей (законных представителей) новорожденных о проведении обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания, ассоциированные с врожденными ошибками иммунитета, включая ПИД, в соответствии с памяткой;
- 3) транспортировку детей с высоким риском ТКИД и других болезней, сопровождаемых тяжелой лимфопенией, в ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» в срок до 48 часов от момента получения информации из ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».

6. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на Заместителя Министра здравоохранения Свердловской области Е.А. Чадову.

Министр



А.А. Карлов

Приложение № 1 к приказу  
Министерства здравоохранения  
Свердловской области  
от 16. 07. 2021 № 1591-н

**Протокол**  
**проведения массового обследования новорожденных детей на**  
**наследственные и врожденные заболевания – тяжелый комбинированный**  
**иммунодефицит (ТКИД) и Т- и В-клеточные лимфопении**

1. Настоящий Протокол регулирует вопросы организации проведения в медицинских организациях Свердловской области массового обследования новорожденных детей на ТКИД и другие врожденные лимфопении, являющиеся наследственными и врожденными заболеваниями, в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения младенческой смертности от наследственных и врожденных болезней.

2. Забор крови у новорожденных осуществляется в медицинских организациях Свердловской области в соответствии с Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, утвержденными приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 01.06.2021 № 1181-п «О совершенствовании массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на территории Свердловской области» с указанием на тест-бланке «+ПИД». Требуется взятие дополнительного (шестого) пятна крови стандартного размера для данного исследования.

3. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в лаборатории молекулярной диагностики ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» в срок до 20 дней после получения образца крови.

4. При получении первичных результатов обследования в лаборатории неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» формируется группа риска новорожденных по наследственным болезням иммунитета (ТКИД и др.).

8. При получении информации из координационной группы лаборатории неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» медицинской организацией осуществляется транспортировка детей с высоким риском ТКИД и других болезней, сопровождаемых тяжелой лимфопенией, в ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» в срок до 48 часов от момента получения информации.

9. Проведение молекулярно-генетических исследований при выявлении у новорожденного ребенка наследственного или врожденного заболевания может быть осуществлено на базе действующей лаборатории молекулярной диагностики ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»

или в лабораториях (отделениях) федеральных специализированных медицинских учреждений.

10. Лабораторный контроль лечения детей с наследственным или врожденным первичным иммунодефицитом проводится в отделении клинической иммунологии ГАУЗ СО «ОДКБ».

11. Медико-генетическое консультирование семьи, имеющей ребенка с наследственным и врожденным заболеванием, осуществляется в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка».

## **Памятка для родителей о первичном иммунодефиците**

### **Причина болезни и откуда она может появиться у ребенка.**

**Первичный иммунодефицит (ПИД)** – это группа наследственных болезней, которые развиваются в результате врожденных ошибок иммунитета, повреждений (мутаций) одного или нескольких генов, отвечающих за иммунитет.

Среди множества иммунодефицитов особо выделяется тяжелый комбинированный иммунодефицит (ТКИД), развитие которого может привести к летальному исходу на первом году жизни ребенка (около 25% всех случаев ПИД). При этом новорожденный ребенок может не иметь никаких признаков, позволяющих заподозрить у него ПИД до того, как появятся симптомы болезни. Очень важно, чтобы болезнь была выявлена до появления клинических симптомов, чтобы успеть применить методы лечения и предупредить ее развитие.

### **Как проявляется болезнь**

ПИД могут проявляться самыми разными болезнями – тяжелыми инфекциями, не поддающимися лечению, заболеваниями органов дыхания, пищеварения, мочевого выделения, кожи, нервной системы и др. Могут развиваться тяжелые аутоиммунные болезни, например, сахарный диабет у ребенка первого года жизни. Могут появиться быстро развивающиеся и трудно поддающиеся лечению злокачественные опухоли в раннем возрасте, осложнения медицинских манипуляций, которые связаны с нарушениями заживления раневых поверхностей. Нередко выявляются различные врожденные пороки развития.

Важным признаком ПИД является поражения нескольких систем организма одновременно и отсутствие ответа организма ребенка на лечение.

### **Какое существует лечение**

Лечение всегда определяется индивидуальными проявлениями болезни и видом иммунодефицита. Проводится высокотехнологичная медицинская помощь с применением лекарственных препаратов, которые замещают дефектную функцию иммунитета пожизненно, что может полностью компенсировать здоровье ребенка. В тяжелых случаях проводится трансплантация донорских гемопоэтических стволовых клеток, которая может привести к полному выздоровлению ребенка.

## **Кто будет наблюдать ребенка**

Дальнейшее обследование детей с положительными результатами скрининга на ПИД проводит врач-аллерголог-иммунолог в отделении клинической иммунологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница».

После проведения специализированного обследования определяется дальнейшая программа лечения и реабилитации ребенка в зависимости от выявленных вариантов болезни с решением вопроса дальнейшего наблюдения: по месту жительства, в отделении клинической иммунологии или других специализированных отделениях ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница», в Федеральных государственных учреждениях здравоохранения.

Пациентам также будет предложено пройти генетическую диагностику для определения мутаций, вызвавших заболевание у ребенка. Это обследование важно, как для самого малыша, так и для других членов его семьи.

## **Что такое скрининг на первичный иммунодефицит**

Обследование новорожденных детей на ПИД проводится в целях раннего выявления болезни, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, приводящих к смерти ребенка. Скрининг позволяет выявить детей с ТКИД и другими болезнями, при которых снижено количество клеток (лимфоцитов), обеспечивающих работу иммунитета.

Для проведения исследования осуществляется забор капли крови, которая наносится на специальные тест-бланки, и направляется в лабораторию молекулярной диагностики ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, д. 52) курьером в термоконтейнере при соблюдении температурного режима (+2°C - +8°C).

Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей проводятся в лаборатории молекулярной диагностики ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» в срок до 20 дней после поступления в лабораторию образца крови.

При получении положительных результатов скрининга на первичные иммунодефициты ребенок приглашается в отделение клинической иммунологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» для проведения дальнейших исследований и принятия решений о тактике лечения.