



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ САРАТОВСКОЙ ОБЛАСТИ

П Р И К А З

от 30.06.2025

№ 93-н

г. Саратов

О проведении диагностического скрининга наследственных заболеваний, связанных с поражением печени

На основании постановления Правительства Саратовской области от 01 ноября 2007 года № 386-П «Вопросы министерства здравоохранения Саратовской области», в целях своевременной диагностики орфанных жизнеугрожающих наследственных заболеваний, связанных с поражением печени и развитием цирроза печени среди детского населения Саратовской области, профилактики их осложнений, снижения показателей детской, в том числе младенческой, смертности и инвалидизации населения, а также оптимизации маршрутизации профильных больных

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Руководителям медицинских организаций, подведомственных министерству здравоохранения Саратовской области, оказывающих первичную медико-санитарную помощь:

1.1 назначить приказом учреждения ответственное лицо за отбор и направление пациентов для проведения диагностического скрининга на дефицит лизосомной кислой липазы (далее - ДЛКЛ), болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше, синдром Алажилля у детей;

1.2 информировать врачей-педиатров и врачей специалистов о необходимости клинического отбора пациентов для проведения диагностического скрининга на ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше, синдром Алажилля у детей согласно приложению № 1 к настоящему приказу;

1.3 обеспечить направление пациентов с формой 057/у на консультацию в ГУЗ «СОДКБ» к главному внештатному детскому специалисту по гастроэнтерологии и эндоскопии министерства здравоохранения Саратовской области при выявлении показаний для проведения исследований образцов крови на ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше, синдром Алажилля у детей согласно приложению № 2 к настоящему приказу;

1.4 обеспечить ежеквартальное предоставление отчета о количестве

направленных детей на диагностический скрининг на ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше, синдром Алажилля у детей и количестве выявленных больных в срок до 05 числа месяца, следующего за отчетным кварталом, на адрес электронной почты gggloria21@gmail.com согласно приложению № 4 к настоящему приказу.

2. Главному внештатному детскому специалисту по гастроэнтерологии и эндоскопии министерства здравоохранения Саратовской области:

2.1 создать и обеспечить ведение регистра пациентов с выявленными диагнозами ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше у детей, синдром Алажилля;

2.2 сформировать план-график проведения образовательных мероприятий (конференции, семинары, школы, мастер-классы и пр.), направленных на повышение уровня осведомленности врачей-педиатров и других специалистов по данному заболеванию.

3. Главному врачу ГУЗ «СОДКБ» обеспечить проведение забора крови в соответствии с инструкцией по методике забора крови методом сухого пятна и правила транспортировки согласно приложению № 3 к настоящему приказу.

4. Настоящий приказ подлежит официальному опубликованию в средствах массовой информации.

5. Настоящий приказ вступает в силу со дня его официального опубликования.

6. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя министра-начальника управления по охране материнства и детства министерства здравоохранения Саратовской области.

Министр



А.В. Дудаков

Клинический отбор пациентов для проведения диагностического скрининга на ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше у детей, синдром Алажилля

1. Диагностический скрининг на ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше, синдром Алажилля у детей проводится детям любого возраста при наличии показаний (приложение № 2).

2. В случае выявления показаний, врач направляет его на консультацию в ГУЗ «СОДКБ» к главному внештатному детскому специалисту по гастроэнтерологии и эндоскопии министерства здравоохранения Саратовской области для проведения диагностического скрининга на ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше, синдром Алажилля у детей, заполнив форму 057/у. Время для консультативного приема каждый четверг месяца с 13-00 до 15-00 часов.

3. В консультативной поликлинике ГУЗ «СОДКБ» осуществляется забор крови для проведения первичного лабораторного исследования образцов крови детей с подозрением на ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше, синдром Алажилля.

Исследование проводится в лаборатории Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

4. Забор крови для проведения диагностического скрининга на ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше, синдром Алажилля у детей осуществляется в соответствии с инструкцией (приложение № 3).

5. В случае тяжелых клинических проявлений ДЛКЛ, болезни Ниманна-Пика типов А/В и В, болезни Гоше, синдром Алажилля у детей (до или после получения результатов диагностического скрининга, до проведения подтверждающей диагностики), больной госпитализируется в отделение педиатрии № 2 ГУЗ «СОДКБ».

**Показания к проведению диагностического скрининга на ДЛКЛ,
 болезнь Нимана-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше, синдрома Алажилля
 у детей**

Для направления пациента на скрининг ДЛКЛ необходим наличие НЕ МЕНЕЕ 2 признаков из разных блоков	
	БЛОК 1 Повышение АЛТ; Повышение АСТ; Гепатомегалия; Спленомегалия; Стеатоз (по биопсии печени). БЛОК 2 . Повышение общего холестерина; Повышение ЛПНП; Понижение ЛПВП; Повышение триглицеридов. БЛОК 3 . Мальабсорбция; Подозрение на непереносимость лактозы; Подозрение на непереносимость глютена.
Для направления пациента на скрининг болезни Ниманна-Пика А/В, В необходимо наличие СПЛЕНОМЕГАЛИИ и/или ГЕПАТОМЕГАЛИИ + и ≥1 симптомов:	
	Тромбоцитопения или повторяющиеся кровотечения; Задержка роста или развития; Интерстициальная болезнь лёгких (клинически или рентгенологически); Повторяющиеся инфекции дыхательных путей; Симптом «вишнёвой косточки»* (офтальмоскопический признак); Мышечная гипотония; Дислипидемия с низким уровнем ЛПВП; Патологические переломы.
Для направления пациента на скрининг болезни Гоше необходимо наличие спленомегалии и/или гепатомегалии + и ≥1 симптомов:	
	Повышенная кровоточивость, снижение уровня тромбоцитов; Костные боли (костные кризы), патологические переломы переломы, деформации; Нарушение подвижности в суставах, обусловленное асептичексим некрозом; Задержка физического и полового развития; Астенический синдром.
Для направления пациента на скрининг синдрома Алажилля необходимо наличие как минимум <u>3 из 7 основных критериев</u>	

	<p>Хронический холестаз (кожный зуд, желтуха, повышение ГГТ и прямой фракции билирубина, холестерина, ЛПНП);</p> <p>Врожденные пороки сердца (аномалия легочных артерий, тетрада Фалло и проч.);</p> <p>Характерный фенотип (треугольное лицо, выступающий высокий лоб, глубоко посаженные глаза, микрогения);</p> <p>Аномалии развития глаза (задний эмбриотаксон и проч.);</p> <p>Врожденные аномалии позвонков в форме «крыльев бабочки» (диагностируемые рентгенологически);</p> <p>Аномалии почек (почечная дисплазия и проч.);</p> <p>Сосудистые аномалии (преимущественно сосудов головного мозга).</p>
--	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

**Инструкция
по методике забора крови методом сухого пятна и правила
транспортировки**

При селективном скрининге на ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь Гоше, синдром Алажилля кровь методом сухого пятна рекомендуется собирать сразу при обращении в манипуляционный кабинет консультативной поликлиники ГУЗ «СОДКБ»

Необходимое условие: наличие информированного добровольного согласия одного из законных представителей ребенка.

Необходимое оборудование: стерильный скарификатор (специально для забора крови у новорожденных), стерильный ватный тампон, стерильная спиртовая салфетка, карточка-фильтр, перчатки.

Данный забор крови может быть осуществлен с другими стандартными анализами крови.

1. На карточке-фильтре обязательно должно быть прописными буквами четко указано:

- Ф.И.О. пациента;
- дата рождения пациента;
- контактные данные;
- название медицинской организации;
- дата забора крови;

2. При заборе крови у новорожденных нужно согреть кончик большого пальца стопы, пятку стопы или другое место забора крови для обеспечения хорошего кровотока. Кровь может быть как капиллярная (из пальца, пятки), так и венозная.

3. Продезинфицировать спиртом место забора крови, которое было растерто или согрето, затем пунктировать, используя специальный скарификатор для забора крови у новорожденных. Не использовать йодсодержащие дезинфицирующие средства. Дать использованному дезинфицирующему средству полностью высохнуть до забора крови.

4. Образец высыхивается 3 часа на открытом воздухе, без воздействия прямого солнечного света и источников тепла. Не складывать образцы друг на друга до того, как они полностью высохнут! Хранить карточки-фильтры можно в простом конверте при температуре +2 - +8°C не более 2 рабочих дней.

Приложение № 4 к приказу
министерства здравоохранения
Саратовской области
от 30.06 2025 года № 93-н

**Форма отчета о количестве направленных детей на диагностический
скрининг на ДЛКЛ, болезнь Ниманна-Пика типов А/В и В, болезнь
Гоше, синдром Алажилля у детей**

Район: _____

Отчетный период _____

Месяц	Количество детей Болезнь Ниманна- Пика типов А/В и В	Количество детей Болезнь Гоше	Количество детей Синдром Алажилля у детей	Количество детей Дефицит лизосомной кислой липазы

Подпись лечащего врача _____/
(Ф.И.О. врача указать разборчиво)

Координаты для связи с лечащим врачом:

(Телефон и e-mail)

Место печати медицинской организации

Дата «__» _____ 20__ г.