

НЕОНАТАЛЬНИЙ СКРИНІНГ

Обсяг медичних послуг, який надавач зобов'язується надавати за договором відповідно до медичних потреб пацієнта/пацієнтки (специфікація)

1. Отримання та реєстрація зразків крові новонароджених, зокрема, повторно взятих, з підпорядкованих регіональному центру неонатального скринінгу регіонів.
2. Проведення лабораторних досліджень, зокрема, повторних, у сухих плямах крові, зокрема:
 - a. ацилкарнітини;
 - b. амінокислоти;
 - c. 17 α -гідроксипрогестерон (17-ОПГ);
 - d. імунореактивний трипсин (ІРТ);
 - e. тиреотропний гормон (ТТГ);
 - f. активність галактозо-1-фосфат уридилтрансферази (GALT);
 - g. активність біотинідази;
 - h. виявлення делеції екзона 7 у гені SMN1;
 - i. виявленні зміни кількості специфічних кільцевих ДНК, які утворюються при рекомбінації рецепторів Т- та В-лімфоцитів (TREC та KREC), для діагностики захворювань відповідно до Переліку захворювань, які включені до програми розширеного масового скринінгу новонароджених:
 - a. адреногенітальний синдром;
 - b. біотинідазна недостатність;
 - c. вроджений гіпотиреоз;
 - d. галактоземія I типу;
 - e. глутарова ацидурія I типу;
 - f. глутарова ацидурія II типу;
 - g. дефіцит середньоланцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (MCAD);
 - h. дефіцит довголанцюгової гідроксіацил-КоА-дегідрогенази (LCHAD);
 - i. дефіцит дуже довголанцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (VLCAD);
 - j. дефіцит трифункціонального білка;
 - k. дефіцит HMG-ліази;
 - l. ізовалеріанова ацидурія;
 - m. лейциноз (хвороба "кленового сиропу");
 - n. метілмалонова ацидурія;
 - o. муковісцидоз;
 - p. первинний карнітиновий дефіцит;
 - q. пропіонова ацидурія;
 - r. спінальна м'язова атрофія;
 - s. тирозинемія I типу;
 - t. тяжкий комбінований імунодефіцит (SCID);
 - u. фенілкетонурія та інші гіперфенілаланінемії.
3. Проведення моніторингу логістики та якості взяття зразків крові новонароджених у ЗОЗ та надання інформації медико-генетичним закладам, які визначені МОЗ відповідальними координаторами скринінгу новонароджених у регіонах, про дефектуру.
4. Інформування експертного центру неонатального скринінгу та медико-генетичних закладів, які визначені МОЗ відповідальними координаторами скринінгу новонароджених у регіонах, про сумнівний/позитивний результат скринінгу відповідно до порядку проведення розширеного масового скринінгу новонароджених.

Додаткові вимоги до обсягу медичних послуг, який надавач зобов'язується надавати за договором відповідно до медичних потреб пацієнта/пацієнтки (специфікація): Експертна діагностика неонатального скринінгу

1. Отримання та реєстрація біологічних зразків (кров, сеча, інший матеріал згідно потреби) новонароджених, у яких виявлено позитивні результати неонатального скринінгу з регіональних медичних закладів, які є координаторами неонатального скринінгу.
2. Проведення лабораторних досліджень, які необхідні для диференціальної діагностики захворювань, включених у програму неонатального скринінгу, згідно з індивідуальною потребою.
3. Забезпечення своєчасного обстеження новонароджених з позитивними результатами з дотриманням принципу безперервності надання лабораторно-діагностичних послуг.
4. Моніторинг логістики та якості взяття біологічних зразків та надання інформації координаторам неонатального скринінгу в регіонах (регіональним медико-генетичним закладам) про дефектуру.
5. Внесення результатів досліджень, в тому числі повторних, до медичної або лабораторної інформаційної системи, підключеної до електронної системи охорони здоров'я (ЕСОЗ).
6. Інформування координаторів неонатального скринінгу про результат підтверджуючої діагностики.
7. Інформування регіонального референсного центру (відповідно до нозології) про позитивний результат скринінгу.

НЕОНАТАЛЬНИЙ СКРИНІНГ

Умови закупівлі медичних послуг

Підстави надання послуги: направлення на проведення лабораторного дослідження зразка крові новонародженого за програмою розширеного масового скринінгу новонароджених.

Додаткові підстави надання послуги: Експертна діагностика неонатального скринінгу

направлення на проведення лабораторного дослідження отриманого біологічного матеріалу (кров, сеча, інший матеріал згідно потреби) новонародженого з позитивним результатом скринінгу, за наявності заповненої інформаційної форми, з будь якого регіону України, направлений регіональним медичним закладом, який є координатором неонатального скринінгу, дані про який внесено у медичну або лабораторну інформаційну систему, які підключена до електронної системи охорони здоров'я (ЕСОЗ).

Вимоги до організації надання послуги:

1. Наявність лабораторних приміщень для виконання лабораторних досліджень, зокрема:
 - a. сектор імунофлюоресцентного аналізу, який включає приміщення пробопідготовки (вода, УФ-опромінення), апаратну (вентиляція, клімат-контроль, інтернет);
 - b. молекулярно-генетичний сектор, який включає приміщення передбоксу пробопідготовки (вода, УФ-опромінення), пробопідготовки (припливно-

- втяжна вентиляція, УФ-опромінення), передбоксу апаратної (вода, УФ-опромінення), апаратну (припливно-втяжна вентиляція, інтернет, УФ-опромінення);
- c. сектор хроматомаспектрометрії, який включає приміщення пробопідготовки (вода, УФ-опромінення, втяжна шафа) та апаратну (вентиляція, клімат-контроль, інтернет);
 - d. загальні приміщення, які включають приміщення прийому біоматеріалу (вода, УФ-опромінення, інтернет), зберігання реагентів (вентиляція, клімат-контроль), аналізу результатів (вентиляція, клімат-контроль, інтернет), кімнату для персоналу (вентиляція, клімат-контроль).
2. Забезпечення наявності спеціального лабораторного обладнання, яке вимагає програма розширеного масового неонатального скринінгу, відповідно до табеля матеріально-технічного оснащення.
 3. Забезпечення наявності реагентів для проведення лабораторного дослідження за програмою розширеного масового неонатального скринінгу новонароджених:
 - a. тест-набір для визначення фенілаланіну в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на фенілкетонурію;
 - b. тест-набір для визначення тиреотропіну в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на вроджений гіпотиреоз;
 - c. тест-набір для визначення імунореактивного трипсиногену в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на муковісцидоз;
 - d. тест-набір для визначення 17-гідроксипрогестерону в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на адреногенітальний синдром;
 - e. тест-набір для визначення GALT в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на галактоземію;
 - f. тест-набір для скринінгу спінальної м'язової атрофії при визначенні делецій SMN1 важкого комбінованого імунодефіциту при визначенні TREC і KREC в зразках крові новонароджених, висушених на фільтрувальному папері;
 - g. тест-набір для визначення амінокислот, вільного карнітину, ацилкарнітину та інших аналітів методом тандемної мас-спектрометрії в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на вроджені метаболічні порушення;
 - h. інших витратних матеріалів, необхідних для проведення розширеного масового неонатального скринінгу.
 4. Забезпечення проведення дослідження отриманих зразків крові новонароджених з підпорядкованих регіонів та надання лабораторно-діагностичних послуг, зокрема проведення лабораторних досліджень, зокрема, повторних у сухих плямах крові відповідно до Переліку захворювань за програмою розширеного масового неонатального скринінгу:
 - a. адреногенітальний синдром;
 - b. біотинідазна недостатність;
 - c. вроджений гіпотиреоз;
 - d. галактоземія I типу;
 - e. глютарова ацидурія I типу;
 - f. глютарова ацидурія II типу;
 - g. дефіцит середньоланцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (MCAD);
 - h. дефіцит довголанцюгової гідроксіацил-КоА-дегідрогенази (LCHAD);
 - i. дефіцит дуже довголанцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (VLCAD);
 - j. дефіцит трифункціонального білка;

- k. дефіцит HMG-ліази;
 - l. ізовалеріанова ацидурія;
 - m. лейциноз (хвороба "кленового сиропу");
 - n. метілмалонова ацидурія;
 - o. муковісцидоз;
 - p. первинний карнітиновий дефіцит;
 - q. пропіонова ацидурія;
 - r. спінальна м'язова атрофія;
 - s. тирозинемія I типу;
 - t. тяжкий комбінований імунодефіцит (SCID);
 - u. фенілкетонурія та інші гіперфенілаланінемії.
5. Здійснення контролю за дотриманням процедури взяття та термінів відправлення зразків крові надавачами медичних послуг у підпорядкованих регіонах відповідно до порядку проведення розширеного масового скринінгу новонароджених.
 6. Наявність затверджених стандартно-операційних процедур зі скринінгу та лабораторної діагностики орфанних хвороб, які включені до програми розширеного масового неонатального скринінгу новонароджених.
 7. Забезпечення взаємодії з надавачами медичних послуг у підпорядкованих регіонах, а також з експертним центром неонатального скринінгу.
 8. Організація та забезпечення системи управління якістю лабораторних досліджень при виконанні розширеного масового неонатального скринінгу у підпорядкованих регіонах.
 9. Забезпечення взаємодії між регіональними центрами неонатального скринінгу, визначеними МОЗ.

Додаткові вимоги до організації надання послуги: Експертна діагностика неонатального скринінгу

1. Наявність лабораторних приміщень, відповідних виконуваним необхідним методам та обсягам лабораторних досліджень, які вимагає експертна діагностика неонатального скринінгу та вимогам діючих нормативних документів та міжнародних стандартів, зокрема мінімального переліку приміщень:

- a. сектор імунофлюоресцентного аналізу, який включає приміщення пробопідготовки (вода, УФ-опромінення), апаратну (вентиляція, клімат-контроль, інтернет, площа не менше 16 м²);
- b. молекулярно-генетичний сектор, який включає приміщення передбокса приміщення для чистих сумішей (вода, УФ-опромінення), приміщення для чистих сумішей (припливно-витяжна вентиляція, УФ-опромінення), передбокса пробопідготовки (вода, УФ-опромінення), пробопідготовки (припливно-витяжна вентиляція, УФ-опромінення), передбоксу апаратної (вода, УФ-опромінення), апаратну (припливно-витяжна вентиляція, інтернет, УФ-опромінення), приміщення для сиквенування (інтернет, вода, УФ-опромінення);
- c. сектор хроматомаспектрометрії, який включає приміщення пробопідготовки (вода, УФ-опромінення, витяжна шафа) та апаратну (вентиляція, клімат-контроль, інтернет, площа не менше 24 м²);
- d. сектор газової хроматографії-маспектрометрії, який включає приміщення пробопідготовки (вода, УФ-опромінення, витяжна шафа) та апаратну (вентиляція, клімат-контроль, інтернет, площа не менше 24 м²);
- e. загальні приміщення, які включають приміщення прийому біоматеріалу (вода, УФ-опромінення, інтернет), зберігання реагентів (вентиляція, клімат-

- контроль, площа не менше 16 м²), аналізу результатів (вентиляція, клімат-контроль, інтернет), кімнату для персоналу (вентиляція, клімат-контроль).
2. Забезпечення наявності спеціального лабораторного обладнання в достатній кількості для виконання необхідних методів та обсягу лабораторних досліджень, які вимагає експертна діагностика захворювань, включених у програму неонатального скринінгу та відповідають сучасному рівню розвитку лабораторних технологій відповідно вимогам діючих нормативних документів та стандартів.
 3. Забезпечення організації проведення експертного дослідження отриманих біологічних зразків дітей з усіх регіонів та надання лабораторно-діагностичних послуг, зокрема проведення лабораторних досліджень відповідно до вимог стандартів надання медичної допомоги для захворювань, включених у програму неонатального скринінгу.
 4. Здійснення контролю за дотриманням процедури взяття та термінів відправлення біологічних зразків закладами охорони здоров'я, які виконують функцію координаторів неонатального скринінгу в усіх регіонах.
 5. Наявність впроваджених клінічних стандартів та рекомендацій з лабораторної діагностики по орфанним хворобам, що включені до програми розширеного масового неонатального скринінгу новонароджених.
 6. Забезпечення типу, кваліфікації та навичок співробітників експертного центру неонатального скринінгу, відповідних для виконання необхідних методів та обсягу лабораторних досліджень, використання яких для диференційної діагностики захворювань, що включені у програму масового неонатального скринінгу, регламентоване національними та міжнародними стандартами надання медичної допомоги.
 7. Наявність системи забезпечення якості лабораторних досліджень та біологічної безпеки, плану управління якістю відповідно до діючих стандартів, нормативних документів (відповідно до вимог ДСТУ EN ISO 15189:2015), свідоцтва про метрологічну атестацію.
 8. Забезпечення взаємодії та наявності договорів з медико-генетичними закладами (відповідальними координаторами скринінгу новонароджених) у регіонах.
 9. Наявність та внесення даних про результати експертної діагностики до медичної або лабораторної інформаційної системи, підключеної до електронної системи охорони здоров'я (ЕСОЗ) та забезпечення управління, захисту та обміну медичними та лабораторними даними за допомогою лабораторної інформаційної систем.
 10. Забезпечення передачі письмової інформації про результати експертної діагностики до медико-генетичного закладу, який є відповідальний координатором скринінгу новонароджених у регіоні, та до відповідного референтного орфанного центру.

Вимоги до спеціалістів та кількості фахівців, які працюють на посадах:

- a. Лікар-лаборант-генетик та/або лікар-лаборант з клінічної біохімії, та/або лікар-лаборант, та/або генетик, та/або біохімік, та/або біолог – щонайменше 10 осіб, які працюють за основним місцем роботи в цьому закладі або за сумісництвом та пройшли підготовку (тренінги або тематичне удосконалення) щонайменше за однією з лабораторних технологій, які використовуються для досліджень за програмою розширеного масового неонатального скринінгу орфанних хвороб (імунофлюоресцентний аналіз та/або полімеразна ланцюгова реакція з детекцією у реальному часі, та/або рідинна хроматографія – маспектрометрія).
- b. Фельдшер-лаборант – щонайменше 10 осіб, які працюють за основним місцем роботи в цьому закладі або за сумісництвом.

Додаткові вимоги до спеціалістів та кількості фахівців, які працюють на посадах (додатково до основних вимог): Експертна діагностика неонатального скринінгу

а. Лікар-лаборант-генетик або біолог – щонайменше 10 осіб, які працюють за основним місцем роботи в цьому закладі або за сумісництвом та пройшли підготовку щонайменше за однією з лабораторних технологій, які використовуються для досліджень за програмою масового неонатального скринінгу орфанних хвороб (імунофлюоресцентний аналіз, полімеразна ланцюгова реакція з детекцією у реальному часі та рідинна хроматографія - маспектрометрія);

б. Фельдшер-лаборант – щонайменше 10 осіб, які працюють за основним місцем роботи в цьому закладі або за сумісництвом.

Вимоги до переліку обладнання:

1. У ЗОЗ:

- a. автоматизована система в комплекті з програмним забезпеченням для проведення скринінгу новонароджених із сухих плям крові – щонайменше 2;
- b. автоматизований панчер у комплекті з програмним забезпеченням для вибивання дисків зі зразків крові новонароджених, висушених на фільтрувальному папері – щонайменше 2;
- c. аналізатор порушень метаболізму на базі системи автоматичного екстрагування з сухих плям крові з прямим введенням у мас-селективний детектор у складі 1, 2 та 3;
- d. система ПЛР у реальному часі в комплекті з ПК (ноутбук), принтером та блоком безперебійного живлення – щонайменше 2;
- e. шафа лабораторна з ламінарним потоком (2 клас захисту), на підставці – щонайменше 2;
- f. набір дозаторів одноканальних змінного об'єму, які можуть автоклавуватись (0,1 - 10 мкл, 10 - 100 мкл, 100 - 1000 мкл) зі штативом – щонайменше 6;
- g. 8-канальний дозатор піпеточний 30 - 300 мкл, автоклавуємий – щонайменше 6;
- h. термошейкер для планшетів – щонайменше 6;
- i. лабораторна центрифуга в комплекті з ротором для двох стандартних 96-лункових мікропланшетів – щонайменше 4;
- j. система очистки води, яка виробляє воду II класу;
- k. холодильник, який забезпечує підтримання внутрішньої температури на рівні +4° С об'ємом 1400 л – щонайменше 4;
- l. морозильна камера, яка забезпечує підтримання внутрішньої температури на рівні -25°С об'ємом 400 л;
- m. центрифуга лабораторна – щонайменше 2;
- n. система автоматичної підготовки ПЛР суміші;
- o. робот-дозатор для піпетування – щонайменше 2;
- p. система для виконання потового тесту – щонайменше 2;
- q. станція для автоматичної екстракції нуклеїнових кислот.

Додаткові вимоги до переліку обладнання: Експертна діагностика неонатального скринінгу

1. У закладі:

а. система для хромосомного мікроматричного аналізу – щонайменше 1;

б. комплект обладнання для проведення аналізу методом ВЕРХ/МС/МС – щонайменше 1;

- c. комплект обладнання для проведення аналізу методом ВЕРХ/МС/МС експертного класу – щонайменше 1;
- d. газовий хроматограф з маспектрометричним детектором, одноквадрупольним мас-детектором – щонайменше 1;
- e. генетичний аналізатор/секвенатор 8 капілярів – щонайменше 1;
- f. високошвидкісний секвенатор наступного покоління з автоматичною роботизованою станцією пробоподготовки чіпів – щонайменше 1;
- g. система автоматичного виділення НК– щонайменше 1;
- h. термоблок (96-Well Block) для системи реал-тайм – щонайменше 2;
- i. система реал-тайм ПЛР– щонайменше 1;
- j. ампліфікатор з 3-ма блоками на 32 зразки – щонайменше 3;
- k. ампліфікатор на 96 зразків – щонайменше 5;
- l. багатоканальний спектрофотометр-флюориметр – щонайменше 1;
- m. спектрофотометр для вимірювання концентрації ДНК – щонайменше 1;
- n. флюориметр для мікрострипів – щонайменше 1;
- o. ультрафіолетові бокси для проведення ПЛР – щонайменше 9;
- p. ламінарно-потоківна шафа II класу біологічної безпеки – щонайменше 1;
- q. флюоресцентний інвертований мікроскоп – щонайменше 1;
- r. мікроскоп з фазовим контрастом для морфологічного дослідження – щонайменше 1;
- s. мікроскоп морфологічний – щонайменше 2;
- t. автоматизована станція сканування на 8 скелець для пошуку метафаз – щонайменше 1;
- u. центрифуга з плащечним ротором – щонайменше 2;
- v. центрифуга з кутовим ротором на пробірки 1,5-2 мл та 10-15 мл – щонайменше 1;
- x. центрифуга з кошиковим ротором на пробірки 10-15 мл і запасним кошиковим ротором – щонайменше 2;
- y. центрифуга-вортекс – щонайменше 22;
- z. мульти-вортекс – щонайменше 9;
- aa. центрифуга – щонайменше 10;
- bb. рН-метр – щонайменше 3;
- cc. термошейкер плащечний на 2 плашки з підогрівом – щонайменше 3;
- dd. термошейкер з охолодженням для мікропробірок и ПЛР планшетів – щонайменше 2;
- ee. термошейкер для мікропробірок и ПЛР планшетів – щонайменше 1;
- ff. термостат твердотільний – щонайменше 7;
- gg. аспіратор з сосудом-пасткою – щонайменше 2;
- hh. вакуумний концентратор з різними насадками – щонайменше 3;
- ii. ваги електронні аналітичні лабораторні – щонайменше 1;
- jj. деіонізатор– щонайменше 1;
- kk. лабораторний холодильник/морозильник+1...+10°C/-18...-25°C– щонайменше 9;
- ll. морозильна камера лабораторна – щонайменше 3;
- mm. низькотемпературна морозильна камера – щонайменше 3;
- nn. комплект одно-канальних дозаторів змінного об'єму kit1 – щонайменше 3;
- oo. комплект одно-канальних дозаторів змінного об'єму kit2 – щонайменше 6;
- pp. комплект одно-канальних дозаторів змінного об'єму kit3 – щонайменше 1;
- qq. комплект одно-канальних дозаторів змінного об'єму kit4 – щонайменше 6;
- rr. дозатор автоматичний восьмиканальний змінного об'єму 1-10 мкл – щонайменше 4;

- ss. дозатор автоматичний восьмиканальний змінного об'єму 10-100 мкл – щонайменше 4;**
- tt. дозатор автоматичний восьмиканальний змінного об'єму 5-50 мкл – щонайменше 4;**
- uu. морозильна камера до -30 С на 400-500 л – щонайменше 2;**
- vv. гематологічний аналізатор 3-диф – щонайменше 1;**
- ww. устройство для електрофореза – щонайменше 1;**
- xx. високошвидкісний шейкер для планшетів і пробірок – щонайменше 3.**

Інші вимоги:

1. Наявність ліцензії на провадження господарської діяльності з медичної практики за лікарською спеціальністю генетика лабораторна.

***Додаткові інші вимоги:* Експертна діагностика неонатального скринінгу**

- 1. Наявність ліцензії на провадження господарської діяльності господарської діяльності з медичної практики за лікарською спеціальністю клінічна лабораторна діагностика.**