# 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, у тому числі повторно взятих, з підпорядкованих регіональному центру неонатального скринінгу регіонів.
2. Проведення лабораторних досліджень, у тому числі повторних, у сухих плямах крові, зокрема:
3. ацилкарнітини;
4. амінокислоти;
5. 17α-гідроксипрогестерон (17-ОПГ);
6. імунореактивний трипсин (ІРТ);
7. тиреотропний гормон (ТТГ);
8. активність галактозо-1-фосфат уридилтрансферази (GALT);
9. активність біотинідази;
10. виявлення делеції екзона 7 у гені SMN1;
11. 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:

1. aдреногенітальний синдром;
2. біотинідазна недостатність;
3. вроджений гіпотиреоз;
4. галактоземія I типу;
5. глютарова ацидурія I типу;
6. глютарова ацидурія II типу;
7. дефіцит середньоланцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (MCAD);
8. дефіцит довголанцюгової гидроксіацил-КоА-дегідрогенази (LCHAD);
9. дефіцит дуже довголанцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (VLCAD);
10. дефіцит трифункціонального білка;
11. дефіцит HMG-ліази;
12. ізовалеріанова ацидурія;
13. лейциноз (хвороба "кленового сиропу");
14. метілмалонова ацидурія;
15. муковісцидоз;
16. первинний карнітиновий дефіцит;
17. пропіонова ацидурія;
18. спінальна м'язова атрофія;
19. тирозинемія I типу;
20. тяжкий комбінований імунодефіцит (SCID);
21. фенілкетонурія та інші гіперфенілаланінемії.
22. 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.
23. 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.

# НЕОНАТАЛЬНИЙ СКРИНІНГ

**Умови закупівлі медичних послуг**

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

*Вимоги до організації надання послуги:*

1. Наявність лабораторних приміщень для виконання лабораторних досліджень, зокрема:
2. сектор імунофлюоресцентного аналізу, який включає приміщення пробопідготовки (вода, УФ-опромінення), апаратну (вентиляція, клімат-контроль, інтернет);
3. молекулярно-генетичний сектор, який включає приміщення передбоксу пробопідготовки (вода, УФ-опромінення), пробопідготовки (припливно-витяжна вентиляція, УФ-опромінення), передбоксу апаратної (вода, УФ-опромінення), апаратну (припливно-витяжна вентиляція, інтернет, УФ-опромінення);
4. сектор хроматомасспектрометрії, який включає приміщення пробопідготовки (вода, УФ-опромінення, витяжна шафа) та апаратну (вентиляція, клімат-контроль, інтернет);
5. 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).
6. Забезпечення наявності спеціального лабораторного обладнання, яке вимагає програма розширеного масового неонатального скринінгу, відповідно до табеля матеріально-технічного оснащення.
7. Забезпечення наявності реагентів для проведення лабораторного дослідження за програмою розширеного масового неонатального скринінгу  новонароджених:
8. тест-набір для визначення фенілаланіну в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на фенілкетонурію;
9. тест-набір для визначення тиреотропіну в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на вроджений гіпотиреоз;
10. тест-набір для визначення імунореактивного трипсиногену в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на муковісцидоз;
11. тест-набір для визначення 17-гідроксипрогестерону в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на адреногенітальний синдром;
12. тест-набір для визначення GALT в зразках крові, висушених на фільтрувальному папері для скринінгу новонароджених на галактоземію;
13. 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;
14. 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;
15. інших витратних матеріалів, необхідних для проведення розширеного масового неонатального скринінгу.
16. Забезпечення проведення дослідження отриманих зразків крові новонароджених з підпорядкованих регіонів та надання лабораторно-діагностичних послуг, зокрема проведення лабораторних досліджень, у тому числі повторних у сухих плямах крові відповідно до Переліку захворювань за програмою розширеного масового неонатального скринінугу:
17. aдреногенітальний синдром;
18. біотинідазна недостатність;
19. вроджений гіпотиреоз;
20. галактоземія I типу;
21. глютарова ацидурія I типу;
22. глютарова ацидурія II типу;
23. дефіцит середньоланцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (MCAD);
24. дефіцит довголанцюгової гидроксіацил-КоА-дегідрогенази (LCHAD);
25. дефіцит дуже довголанцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (VLCAD);
26. дефіцит трифункціонального білка;
27. дефіцит HMG-ліази;
28. ізовалеріанова ацидурія;
29. лейциноз (хвороба "кленового сиропу");
30. метілмалонова ацидурія;
31. муковісцидоз;
32. первинний карнітиновий дефіцит;
33. пропіонова ацидурія;
34. спінальна м'язова атрофія;
35. тирозинемія I типу;
36. тяжкий комбінований імунодефіцит (SCID);
37. фенілкетонурія та інші гіперфенілаланінемії.
38. 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.
39. Наявність затверджених стандартно-операційних процедур зі скринінгу та лабораторної діагностики орфанних хвороб, які включені до програми розширеного масового неонатального скринінгу новонароджених.
40. Забезпечення взаємодії з надавачами медичних послуг у підпорядкованих регіонах, а також з експертним центром неонатального скринінгу.
41. Організація та забезпечення системи управління якістю лабораторних досліджень при виконанні розширеного масового неонатального скринінгу у підпорядкованих регіонах.
42. Забезпечення взаємодії між регіональними центрами неонатального скринінгу, визначеними МОЗ.

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

1. 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 – масспектрометрія);
2. Фельдшер-лаборант – щонайменше 10 осіб, які працюють за основним місцем роботи в цьому закладі або за сумісництвом.

*Вимоги до переліку обладнання:*

1. У ЗОЗ:
2. автоматизована система в комплекті з програмним забезпеченням для проведення  скринінгу новонароджених із сухих плям крові – щонайменше 2;
3. автоматизований панчер у комплекті з програмним забезпеченням для вибивання дисків зі зразків крові новонароджених, висушених на фільтрувальному папері – щонайменше 2;
4. 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;
5. система ПЛР у реальному часі в комплекті з ПК (ноутбук), принтером та блоком безперебійного живлення – щонайменше  2;
6. шафа лабораторна з ламінарним потоком (2 клас захисту), на підставці – щонайменше  2;
7. набір дозаторів одноканальних змінного об'єму, які можуть автоклавуватись (0,1 - 10 мкл, 10 - 100 мкл, 100 - 1000 мкл) зі штативом – щонайменше  6;
8. 8-канальний дозатор піпеточний 30 - 300 мкл, автоклавуємий – щонайменше  6;
9. термошейкер для планшетів – щонайменше 6;
10. лабораторна центрифуга в комплекті з ротором для двох стандартних 96-лункових мікропланшетів – щонайменше 4;
11. система очистки води, яка виробляє воду ll класу;
12. холодильник, який забезпечує підтримання внутрішньої температури на рівні  +4° C об’ємом 1400 л – щонайменше 4;
13. морозильна камера, яка забезпечує підтримання внутрішньої температури на рівні  -25°C об’ємом 400 л;
14. центрифуга лабораторна – щонайменше 2;
15. система автоматичної підготовки ПЛР суміші;
16. робот-дозатор для піпетування – щонайменше 2;
17. система для виконання потового тесту – щонайменше 2;
18. станція для автоматичної екстракції нуклеїнових кислот.

*Інші вимоги:*

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