

Перечень заболеваний и групп заболеваний

Неонатальный скрининг новорождённых проводится в медико-генетических консультациях (центрах) медицинских организаций субъектов Российской Федерации на следующие заболевания/ группы заболеваний:

1. А. **Фенилкетонурия** (классическая фенилкетонурия — E70.0 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/482_1
Б. Дефицит биотинидазы (недостаточность других уточненных витаминов группы В — E53.8 МКБ-10)
2. **Врождённый гипотиреоз** (врождённый гипотиреоз с диффузным зобом — E03.0 МКБ-10; врождённый гипотиреоз без зоба — E03.1 МКБ-10; дисгормональный зоб — E07.1 МКБ-10; другие уточненные болезни щитовидной железы — E07.8 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/712_1
3. **Муковисцидоз** (кистозный фиброз с легочными проявлениями — E84.0 МКБ-10; кистозный фиброз с кишечными проявлениями — E84.1 МКБ-10; кистозный фиброз с другими проявлениями — E84.8 МКБ-10; кистозный фиброз неуточнённый — E84.9 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/372_2
4. **Галактоземия** (нарушения обмена галактозы — E74.2 МКБ-10); https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/375_2
5. Адреногенитальный синдром (врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов — E25.0 МКБ-10; другие адреногенитальные нарушения — E25.8 МКБ-10; адреногенитальное нарушение неуточнённое — E25.9 МКБ-10). https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/82_2

Расширенный неонатальный скрининг проводится на следующие заболевания/ группы заболеваний:

1. **Наследственные болезни обмена веществ (НБО):**
 - Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии — E70.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/482_1
 - Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии — E70.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/482_1
 - Тирозинемия, тип I (нарушения обмена тирозина — E70.2 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/409_2
 - Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь "кленового сиропа" — E71.0 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/385_2
 - Гомоцистинурия (нарушения обмена серосодержащих аминокислот — E72.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/483_2
 - Пропионовая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/681_1

- Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/387_2
- Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/387_2
- Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/387_2
- Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/387_2
- Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/387_2
- Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/387_2
- Изовалериановая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/405_2
- 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
- Глутаровая ацидемия, тип I (нарушения обмена лизина и гидроксилизина — E72.3 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/406_2
- Глутаровая ацидемия, тип II (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/694_1
- Первичная карнитиновая недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/694_1
- Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/694_1
- Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/694_1
- Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/694_1
- Недостаточность митохондриального трифункционального белка (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/694_1
- Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/694_1

- Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип II (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/694_1
 - Недостаточность карнитин-ацилкарнитинтранслоказы (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/694_1
 - Цитруллинемия, тип I (нарушения обмена цикла мочевины — E72.2 МКБ-10); <https://amg-genetics.ru/pdf/mr-narushenie-tcikla-mochevini.pdf>
 - Аргиназная недостаточность (нарушения обмена цикла мочевины — E72.2 МКБ-10); <https://amg-genetics.ru/pdf/mr-narushenie-tcikla-mochevini.pdf>
 - Бета-кетотиолазная недостаточность (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
 - Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия — E70.0 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/482_1
 - Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность других уточненных витаминов группы В — E53.8 МКБ-10);
2. **Спинальная мышечная атрофия** (детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана] — G12.0 МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии — G12.1 МКБ-10; спинальная мышечная атрофия неуточненная — G12.9 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/593_3
3. **Первичные иммунодефициты** (иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител — D80 МКБ-10; комбинированные иммунодефициты — D81 МКБ-10; иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами — D82 МКБ-10; другие иммунодефициты — D84 МКБ-10) https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/735_1