



Вр-2697978

**МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(МИНЗДРАВ РОССИИ)**

Рахмановский пер., д. 3/25, стр. 1, 2, 3, 4,
Москва, ГСП-4, 127994,
тел.: (495) 628-44-53, факс: (495) 628-50-58

09.01.2023 № 15-4/10

На № _____ от _____

Руководителям органов
государственной власти
субъектов Российской Федерации
в сфере охраны здоровья

Департамент медицинской помощи детям, службы родовспоможения и общественного здоровья Минздрава России (далее – Департамент) в рамках реализации федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» направляет «Регламент информационного взаимодействия между медицинскими организациями при проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга» для использования в работе.

Приложение: на 14 л. в 1 экз.

Директор Департамента

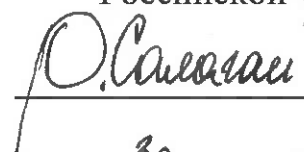
Подлинник электронного документа, подписанного ЭП,
хранится в системе электронного документооборота
Министерства Здравоохранения
Российской Федерации.

СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП

Сертификат: 01D8EAC077412C90000AEC7100060002
Кому выдан: Шешко Елена Леонидовна
Действителен: с 28.10.2022 до 28.10.2023

Е.Л. Шешко

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель Министра здравоохранения
Российской Федерации


О.О. Салагай

«30» декабря 2022 г.

**Регламент информационного взаимодействия между медицинскими
организациями при проведении неонатального и расширенного
неонатального скрининга.**

| Список сокращений | |
|--------------------------|---|
| АРМ | Автоматизированное рабочее место |
| ВИМИС «АКиНЕО» | Компонент федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» доступен по адресу vimis.egisz.rosminzdrav.ru |
| ГИС СЗ | Государственная информационная система в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации |
| ЕГИСЗ | Единая государственная информационная система в сфере здравоохранения |
| ЛИС | Лабораторная информационная система |
| ЛС | Лекарственное средство |
| МГЦ | Медико-генетическая центр (консультация) |
| МИС | Медицинская информационная система медицинской организации |
| МКБ-10 | Международная классификация болезней Десятого пересмотра |
| МО | Медицинская организация |
| МСР | Медицинское свидетельство о рождении |
| ММГЦ | Межтерриториальный медико-генетический центр |
| ННС | Направление на неонатальный скрининг |
| НПА | Нормативно-правовой акт |
| НС | Неонатальный скрининг |
| Платформа ВИМИС | Федеральная государственная информационная система «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» |

| | |
|---|---|
| РНС | Расширенный неонатальный скрининг |
| РЭМД | Реестр электронных медицинских документов |
| СЭМД | Структурированный электронный медицинский документ |
| ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России | Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации |
| ФРМСР | Федеральный реестр медицинских свидетельств о рождении |

ВИМИС «АКиНЕО» является компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» (аттестат соответствия требованиям по защите информации №Л024-00107-00/00580470.00026.2022 Федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» от «07» ноября 2022 г.).

1. Определение

Неонатальный скрининг (НС) - массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания (классическая фенилкетонурия - E70.0 МКБ-10; фенилкетонурия В - E70.1 МКБ-10; врожденный гипотиреоз с диффузным зобом - E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба - E03.1 МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный - E84.9 МКБ-10 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы - E74.2 МКБ-10 (галактоземия); адреногенитальное нарушение неуточненное - E25.9 МКБ-10 (адреногенитальный синдром); адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов - E25.0 МКБ-10) в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской летальности от наследственных заболеваний.

Расширенный неонатальный скрининг (РНС) - массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания (недостаточность других уточненных витаминов группы В - E53.8 МКБ-10 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланиемии - E70.1 МКБ-10 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина - E70.2 МКБ-10 (тирозинемия тип 1); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь "кленового сиропа") - E71.0 МКБ-10; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - E71.1 МКБ-10 (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; бета-кетотиолазная недостаточность; нарушения обмена жирных кислот - E71.3 МКБ-10 (первичная карнитиновая недостаточность;

среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD)); очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD)); недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот - E72.1 МКБ-10 (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины - E72.2 МКБ-10 (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксизина - E72.3 МКБ-10 (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин - чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) - G12.0 МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии - G12.1 МКБ-10; первичные иммунодефициты - D80 - D84 МКБ-10) в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской летальности от наследственных заболеваний.

2. НПА и связанные документы

Проведение НС и РНС с 01 января 2023 года регламентируется:

- Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н ;
- Порядком оказания медицинской помощи по профилю «неонатология», утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 г. № 921н;
- приказом Минздравсоцразвития Российской Федерации от 22 марта 2006 г. № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»;
- методическими рекомендациями по формированию региональных проектов «Организация расширенного неонатального скрининга»;
- методическими рекомендациями «Инструкция по взятию пятна крови»;
- региональными НПА по организации НС и РНС;

3. МО, оформляющая МСР

В течение 24 часов с момента рождения ребенка или обращения законного представителя в МО (в случае рождения ребенка вне МО) в РЭМД посредством МИС/ГИС СЗ или ФРМСР (<https://frmsr.egisz.rosminzdrav.ru/>) должен быть передан СЭМД «Документ, содержащий сведения медицинского свидетельства

о рождении в бумажной форме» или «Медицинское свидетельство о рождении в электронном виде».

4 МО, в которых выполняется забор крови на НС и РНС

После взятия образца крови новорождённого, согласно методическим рекомендациям «Инструкция по взятию пятна крови», медицинский персонал не позднее чем через 2 часа вносит информацию в МИС МО с целью формирования СЭМД «ННС» и дальнейшей передачи в ВИМИС «АКиНЕО».

В случае неготовности МИС МО/ГИС СЗ к передаче СЭМД «ННС» в ВИМИС «АКиНЕО», медицинский персонал заполняет направление на неонатальный скрининг напрямую в ВИМИС «АКиНЕО» под ролью «сотрудник МО забора крови».

Правила формирования номера направления на неонатальный скрининг:

Номер состоит из префикса (дата забора крови в шестизначном формате – год.месяц.день и признак первичного (1) или повторного (2) направления), серии (код субъекта Российской Федерации) и номера МСР.

Пример: 220101 1 01 1234567890
дата первич. субъект РФ № МСР

Направление распечатывается на принтере (2 идентичных направления на 1 листе формата А4). К направлениям степлером прикрепляется 2 тест-бланка с 3 и 5 каплями крови.

Перед отправкой направлений с тест-бланками в МГЦ сотрудник, выполнивший забор крови, формирует реестр отправленных направлений в ВИМИС «АКиНЕО» под ролью «сотрудник МО забора крови». Реестр распечатывается и передается в МГЦ вместе с направлениями с тест-бланками на 3 и 5 пятен.

5 Медико-генетическая консультация (центр) выполняющая НС

При получении направления с тест-бланками сотрудник МГЦ сканирует штрих-коды направлений и не позднее чем через 2 часа вносит информацию о получении направлений в ВИМИС «АКиНЕО» под ролью «сотрудник МГЦ». Возможен ручной ввод полученных направлений путем указания диапазона номеров МСР.

После выполнения исследований на НС МИС или ЛИС МГЦ должна сформировать СЭМД «Протокол лабораторного исследования» и направить его в ВИМИС «АКиНЕО» в течение 24 часов после получения результата исследования.

Результаты передаются/вносятся в виде значений, указанных в справочнике «Справочник кодов интерпретации результатов»,

направить его в ВИМИС «АКиНЕО» в течение 24 часов после получения результата исследования.

Результаты передаются/вносятся в виде значений, указанных в справочнике «Справочник кодов интерпретации результатов», опубликованном на портале ФРНСИ (<https://nsi.rosminzdrav.ru/#!/refbook/1.2.643.5.1.13.13.99.2.257/version/1.1>).

Коды, которые необходимо указывать при положительном и отрицательном результате скринингового теста, указаны в справочнике-интерпретаторе (Приложение 2). В случае неопределённого результата, требующего уточнения, передаётся значение «IND» - «Не определенный». В случае выявления нарушения требований на преаналитическом этапе, делающим невозможным выполнение теста, предаётся значение «QCF» - «Контроль качества не пройден» (в том числе в случае дефекта бланка, отсутствия пятна крови и т.д.).

В случае неготовности МИС/ЛИС МО к передаче СЭМД «Протокол лабораторного исследования» следует вносить данные о результатах НС напрямую в ВИМИС «АКиНЕО» под ролью «сотрудник МГЦ» в течение 24 часов после получения результата.

Направления с 3 пятнами крови, полученные из МО, выполнившей забор крови, направляются в ММГЦ. Перед отправкой сотрудник МГЦ формирует реестр отправленных направлений в ВИМИС «АКиНЕО» под ролью «сотрудник МГЦ». Реестр распечатывается и передается вместе с направлениями с тест-бланками на 3 пятна.

Сотрудники МГЦ ежедневно контролируют результаты тестирования на НС и РНС в ВИМИС «АКиНЕО». В случае выявления положительных результатов или получения результата «дефект бланка» МГЦ организует поиск пациента и дальнейшую его маршрутизацию согласно Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Сотрудники МГЦ осуществляют контроль за организацией работы, включая полноценность информационного обмена, на территории субъекта Российской Федерации в МО, выполняющих забор крови на НС и РНС.

6. Межтерриториальный медико-генетический центр

Межтерриториальный медико-генетический центр - медицинская организация, имеющая в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), обеспечивающая проведение исследований в рамках расширенного неонатального скрининга и соответствующая требованиям медицинских организаций третьей А группы, утвержденных приказом Минздрава России от 21.04.2022 N 274н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями".

При получении направления с тест-бланками сотрудник ММГЦ сканирует штрих-коды направлений и не позднее чем через 2 часа после получения вносит информацию в ВИМИС «АКиНЕО» под ролью «сотрудник ММГЦ» о получении направлений. Возможен ручной ввод полученных направлений путем указания диапазона номеров МСР.

После выполнения исследований на РНС МИС или ЛИС ММГЦ формирует СЭМД «Протокол лабораторного исследования» и направляет его в ВИМИС «АКиНЕО» в течение 24 часов после получения результата исследования.

В случае неготовности МИС/ЛИС ММГЦ к передаче СЭМД «Протокол лабораторного исследования» следует вносить данные о результатах ИС напрямую в ВИМИС «АКиНЕО» под ролью «сотрудник ММГЦ» в течение 24 часов после получения результата исследования.

Результаты передаются/вносятся в виде значений, указанных в справочнике «Справочник кодов интерпретации результатов», опубликованном на портале ФРНСИ (<https://nsi.rosminzdrav.ru/#!/refbook/1.2.643.5.1.13.13.99.2.257/version/1.1>).

Коды, которые необходимо указывать при положительном и отрицательном результате скринингового теста, указаны в справочнике-интерпретаторе (Приложение 2). В случае неопределённого результата, требующего уточнения, передаётся значение «IND» - «Не определенный». В случае выявления нарушения требований на преаналитическом этапе, делающим невозможным выполнение теста, передаётся значение «QCF»-«Контроль качества не пройден».

Сотрудники ММГЦ осуществляют контроль за организацией работы, включая полноценность информационного обмена, в прикрепленных МГЦ.

7. Ретест

При проведении ретеста следует выполнить пункты 4-6 данного Регламента.

КРАТКОЕ НАИМЕНОВАНИЕ НАПРАВЛЕННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ОРГАНИЗАЦИИ, ТЕЛЕФОН

МСР: серия 05 номер 1736399021 Идентификатор тест-бланка с образцом крови: 2301302051736399021 **ПОВТОРНЫЙ**

Место
скрепления



2301302051736399021



Не закрывать
штрих-код!



2301302051736399021



Фамилия, имя, отчество: М...Х...А...
 Адрес регистрации: Республика Дагестан, г Кизилюрт, ул Д. - кв. ...
 Дата рождения: 03.09.1995
 СНИЛС: 1.....
 Документ, удостоверяющий личность: Паспорт, серия 8... номер 3..... 14.08.2000
 Полис ОМС матери: 0.....
 Телефон: 8.....
Данные новорожденного
 Фамилия: М...
 Дата и время рождения: 28.01.2023 11:02:00
 Срок гестации: 39/4 акушерских недель.
 Масса тела при рождении: 2820 г. Пол: женский Очередность при рождении новорожденного: 1
 Диагнозы: Q41.1
 Адрес выбытия: Республика Дагестан, г.Кизилюрт, ул Г.Цадаса, д. 50 кв. 18

Номер истории родов: 2.....

Дата и время взятия образца крови: 30.01.2023 16:46 Переживание крови: Да (13.04.2022 11:02:00)
 Дата и время создания направления: 30.01.2023 18:02 ФИО лаборанта: Иванов И О
 Добровольное информированное согласие на проведение скрининга получено



Место
скрепления



2301302051736399021



Не закрывать
штрих-код!

2301302051736399021



Фамилия, имя, отчество: М...Х...И...
 Адрес регистрации: Республика Дагестан, г Кизилюрт, ул Д... кв. ...
 Дата рождения: 03.08.1995
 СНИЛС: 1.....
 Документ, удостоверяющий личность: Паспорт, серия 8... номер 8..... 14.08.2000
 Полис ОМС матери: 0.....
 Телефон: 8.....
Данные новорожденного
 Фамилия: М...
 Дата и время рождения: 28.01.2023 11:02:00
 Срок гестации: 39/4 акушерских недель.
 Масса тела при рождении: 2820 г. Пол: женский Очередность при рождении новорожденного: 1
 Диагнозы: Q41.1
 Адрес выбытия: Республика Дагестан, г.Кизилюрт, ул Д. - кв. ...

Номер истории родов: 2.....

Дата и время взятия образца крови: 30.01.2023 16:46 Переживание крови: Да (13.04.2022 11:02:00)
 Дата и время создания направления: 30.01.2023 18:02 ФИО лаборанта: Иванов И О
 Добровольное информированное согласие на проведение скрининга получено

Таблица интерпретации результатов неонатального скрининга

| ID | PARENT_ID | NAME | TEST_ID | TEST_NAME | POS_TEST_RESULT_CODE | NEG_TEST_RESULT_CODE | PREANALYT_DEFECT_CODE | LAB_NOT_EXEC_CODE | RULE_SIGN |
|----------------|-------------------------|---|-------------------------|---|-------------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------|---|---------------|
| Уникальный код | Код родительской записи | Наименование | Код лабораторного теста | Наименование лабораторного теста | Код положительного результата теста | Код отрицательного результата теста | Код дефекта лабораторной пробы | Код невозможности выдачи результата на лабораторном этапе | Правило Или/И |
| 10 | | Галактоземия | 1148394 | Галактоза, массовая концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 20 | | Муковисцидоз | 1162585 | Иммунореактивный трипсин, массовая концентрация в высушенной капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 30 | | Адреногенитальный синдром | 1148378 | 17-альфа-гидроксипрогестерон, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 40 | | Врожденный гипотиреоз | 1148386 | Тиреотропный гормон, концентрация в условных единицах в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 50 | | Дефицит биотинидазы | 1190552 | Биотинидаза, каталитическая концентрация в сухой капле крови | L | N; L | QCF | IND | 1 |
| 60 | | Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланиемии | | | | | | | |

| ID | PARENT_ID | NAME | TEST_ID | TEST_NAME | POS_TEST_RESULT_CODE | NEG_TEST_RESULT_CODE | PREANALYT_DEFECT_CODE | LAB_NOT_EXEC_CODE | RULE_SIGN |
|-----|-------------------------|--|-------------------------|---|-------------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------|---|---------------|
| | Код родительской записи | | Код лабораторного теста | Наименование лабораторного теста | Код положительного результата теста | Код отрицательного результата теста | Код дефекта лабораторной пробы | Код невозможности выдачи результата на лабораторном этапе | Правило Или/И |
| 61 | 60 | Наименование Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилalaniемии методом иммуноферментного анализа | 1008754 | Фенилаланин, массовая концентрация в высушенной капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 62 | 60 | Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилalaniемии методом тандемой масс-спектрометрии | 1149889 | Фенилаланин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 70 | | Тирозинемия тип 1 | 1149699 | Сукцинилацетон, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 80 | | Аргининемия | 1148758 | Аргинин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 90 | | Цитруллинемия тип 1 | 1010073 | Цитруллин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 100 | | Болезнь с запахом кленового сиропа | 1149459 | Лейцин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 110 | | Гомоцистинурия | 1149525 | Метионин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |

| ID | PARENT_ID | NAME | TEST_ID | TEST_NAME | POS_TEST_RESULT_CODE | NEG_TEST_RESULT_CODE | PREANALYT_DEFECT_CODE | LAB_NOT_EXEC_CODE | RULE_SIGN |
|----------------|-------------------------|---------------------------------------|-------------------------|--|-------------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------|---|---------------|
| Уникальный код | Код родительской записи | Наименование | Код лабораторного теста | Наименование лабораторного теста | Код положительного результата теста | Код отрицательного результата теста | Код дефекта лабораторной пробы | Код невозможности выдачи результата на лабораторном этапе | Правило Или/И |
| 120 | | Метилмалоновая и пропионовая ацидемия | 1149640 | Пропионилкарнитин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 130 | | Изовалериановая ацидемия | 1149350 | Изовалерилкарнитин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 140 | | Глутаровая ацидурия тип 1 | 1190594 | 3- Гидроксигексаноилкарнитин (C6OH), глутарилкарнитин (C5-DC): C6OH+C5-DC, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 150 | | Глутаровая ацидурия тип 2 | | | | | | | |
| 151 | 150 | Глутаровая ацидурия тип 2, C6 | 1149004 | Гексаноилкарнитин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 2 |
| 152 | 150 | Глутаровая ацидурия тип 2, C8 | 1149541 | Октаноилкарнитин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 2 |
| 153 | 150 | Глутаровая ацидурия тип 2, C10 | 1149269 | Деканоилкарнитин, молярная | H | N; L | QCF | IND | 2 |

| ID | PARENT_ID | NAME | TEST_ID | TEST_NAME | POS_TEST_RESULT_CODE | NEG_TEST_RESULT_CODE | PREANALYT_DEFECT_CODE | LAB_NOT_EXEC_CODE | RULE_SIGN |
|-----|-------------------------|---|-------------------------|--|-------------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------|---|---------------|
| | Код родительской записи | | Код лабораторного теста | Наименование лабораторного теста | Код положительного результата теста | Код отрицательного результата теста | Код дефекта лабораторной пробы | Код невозможности выдачи результата на лабораторном этапе | Правило Или/И |
| 154 | 150 | Глутовая ацидурия тип 2, C12 | 1149285 | Додеcanoилкарнитин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 2 |
| 160 | | Дефицит синтетазы голокарбоксилаз/3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия | 1190503 | 3-Гидроксизовалерилкарнитин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 170 | | Первичная карнитиновая недостаточность | 1190537 | Свободный карнитин, молярная концентрация в сухой капле крови | L | N; L | QCF | IND | 1 |
| 180 | | Длинноцепочечная 3-ОН-ацил-КоА-дегидрогеназная недостаточность/дефицит митохондриального трифункционального белка | 1148477 | 3-Гидроксистеароилкарнитин (C18-OH), молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 190 | | Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность | 1149541 | Октоноилкарнитин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 200 | | Очень длинноцепочечная ацил-КоА | 1149756 | Тетрадецеаноилкарнитин (C14:1), молярная | H | N; L | QCF | IND | 1 |

| ID | PARENT_ID | NAME | TEST_ID | TEST_NAME | POS_TEST_RESULT_CODE | NEG_TEST_RESULT_CODE | PREANALYT_DEFECT_CODE | LAB_NOT_EXEC_CODE | RULE_SIGN |
|----------------|-------------------------|--|-------------------------|--|-------------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------|---|---------------|
| Уникальный код | Код родительской записи | Наименование | Код лабораторного теста | Наименование лабораторного теста | Код положительного результата теста | Код отрицательного результата теста | Код дефекта лабораторной пробы | Код невозможности выдачи результата на лабораторном этапе | Правило Или/И |
| 210 | | дегидрогеназная недостаточность | 1190487 | Свободный карнитин (C0) по отношению к пальмитоилкарнитину (C16), стеароилкарнитину (C18): C0/(C16+C18), отношение молярных концентраций в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 220 | | Недостаточность карнитинпальмитоил трансферазы 1 | 1190479 | Пальмитоилкарнитин (C16), олеоилкарнитин (C18:1) по отношению к ацетилкарнитину (C2): (C16+C18:1)/C2, отношение молярных концентраций в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 230 | | Бета-кетотилазная недостаточность | 1149764 | Тигликарнитин, молярная концентрация в сухой капле крови | H | N; L | QCF | IND | 1 |
| 240 | | Врождённые иммунодефициты | | | | | | | |
| 250 | 240 | Иммунодефициты, связанные преимущественно с T- | 1190560 | Экскримиционные кольца T-клеточного рецептора, логарифмическое | L | N; H | QCF | IND | 1 |

| ID | PARENT_ID | NAME | TEST_ID | TEST_NAME | POS_TEST_RESULT_CODE | NEG_TEST_RESULT_CODE | PREANALYT_DEFECT_CODE | LAB_NOT_EXEC_CODE | RULE_SIGN |
|-----|-------------------------|---|-------------------------|--|-------------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------|---|---------------|
| | Код родительской записи | | Код лабораторного теста | Наименование лабораторного теста | Код положительного результата теста | Код отрицательного результата теста | Код дефекта лабораторной пробы | Код невозможности выдачи результата на лабораторном этапе | Правило Или/И |
| | | клеточным звеном иммунитета | | количественное определение в сухой капле крови молекулярно-генетическим методом | | | | | |
| | | Иммунодефициты, связанные преимущественно с В-клеточным звеном иммунитета | | Каппа - делеционные рекомбинационные эксцизионные кольца В-клеточного рецептора, логарифмическое количественное определение в сухой капле крови молекулярно-генетическим методом | | | | | |
| 260 | 240 | | 1190578 | | L | N; H | QCF | IND | 1 |
| | | Наследственные спинальные мышечные атрофии | 1131218 | Мутации в гене SMN1, идентификация в крови или образце тканей молекулярно-генетическим методом | DET | ND | QCF | IND | 1 |