

5. Приказ Минздрава России от 20.12.2012 N 1183н (ред. от 04.09.2020) "Об утверждении Номенклатуры должностей медицинских работников и фармацевтических работников".
6. Приказ Минздрава России от 07.10.2015 N 700н (ред. от 09.12.2019) "О номенклатуре специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование".
7. Приказ Минздрава России от 28.02.2019 N 103н (ред. от 23.06.2020) "Об утверждении порядка и сроков разработки клинических рекомендаций, их пересмотра, типовой формы клинических рекомендаций и требований к их структуре, составу и научной обоснованности включаемой в клинические рекомендации информации".
8. Информация о лекарственных средствах: <https://grls.rosminzdrav.ru/>
9. Международная классификация болезней, травм и состояний, влияющих на здоровье (МКБ – 10).

Приложение Б. Алгоритмы действий врача

При выявлении НБ или НСГ необходимо вызвать семью для консультации и провести осмотр ребенка с целью решения вопроса о госпитализации. Новорожденные с подозрением на НБ и НСГ (повышение концентрации С5ОН) подлежат госпитализации в отделение патологии новорожденных или реанимации интенсивной терапии (в зависимости от состояния), где осуществляется взятие крови для проведения ретеста, определения активности ферментов биотинидазы и синтетазы голокарбоксилаз, а также сбор образцов мочи для анализа органических кислот (образцы отправляют в референсный центр). В зависимости от активности ферментов и результатов исследования органических кислот мочи диагноз НБ и НСГ может быть подтвержден на биохимическом уровне или установлен другой диагноз (рис. 1Б). После получения положительных результатов новорожденного необходимо незамедлительно направить к специалисту (врачу-генетику, врачу-педиатру) для назначения патогенетической терапии, проведения подтверждающей диагностики, а также обучения и консультирования семьи и организации дальнейшего наблюдения. Подтверждающая диагностика включает молекулярно-генетическое исследование генов *BTD* и *HLCS*, которое проводится в референсном центре.

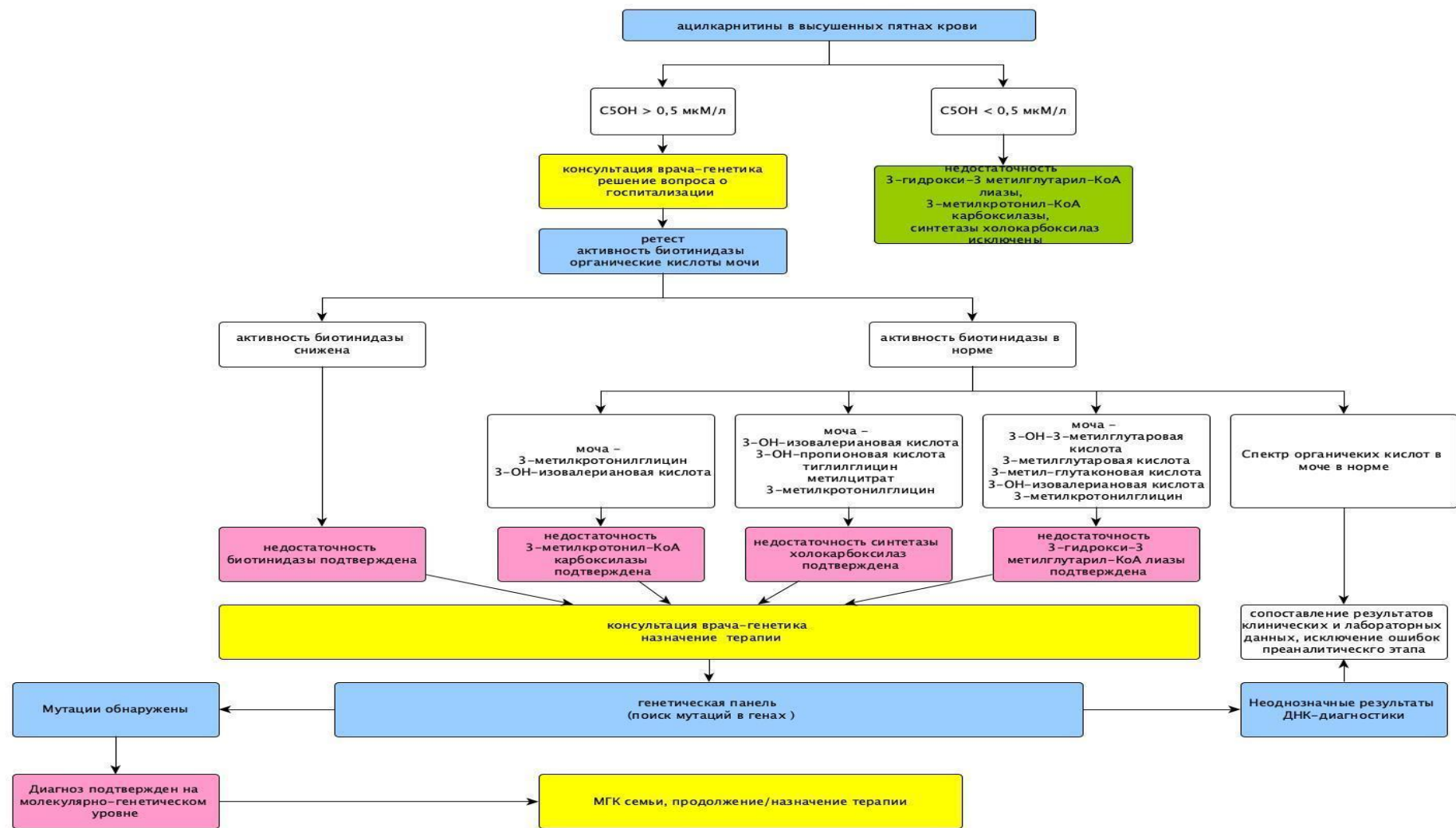


Рисунок 1Б. Алгоритм неонатального скрининга на выявление недостаточности биотинидазы (НБ) и недостаточности синтетазы холокарбоксилаз (голокарбоксилаз) (НСГ) и других заболеваний, ассоциированных с изменением уровня 3-гидроксиизовалерилкарнитина (C5OH): недостаточность 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы и недостаточность 3-ОН-3 метилглутарил КоА лиазы.