

**ПОСТАНОВЛЕНИЕ  
ПРАВИТЕЛЬСТВА  
РЕСПУБЛИКИ  
КАЛМЫКИЯ**



**ХАЛЬМГ  
ТАЦЬЧИН  
ЗАЛВРИН  
ТОГТАВР**

от 21 декабря 2022 г.

№ 494

г. Элиста

**Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на период 2023-2025 годов»**

В целях раннего выявления, своевременного лечения, снижения инвалидности и развития тяжелых клинических последствий от наследственных заболеваний, реализации федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» национального проекта «Здравоохранение» и в соответствии с письмами Департамента медицинской помощи детям, службы родовспоможения и общественного здоровья Министерства здравоохранения Российской Федерации от 6 декабря 2022 г. № 15-4/3833, главного внештатного специалиста по медицинской генетике Минздрава России от 8 декабря 2022 г. № 01-14/1078, Правительство Республики Калмыкия постановляет:

Утвердить прилагаемую региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на период 2023-2025 годов».

Председатель Правительства  
Республики Калмыкия



Г. Босхомджиева

Утверждена  
постановлением Правительства  
Республики Калмыкия  
от 21 декабря 2022 г. № 494

Региональная программа  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга  
на период 2023-2025 годов»

Паспорт Программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга  
на период 2023-2025 годов»

Ответственный исполнитель Программы	Министерство здравоохранения Республики Калмыкия
Участники Программы	Бюджетное учреждение Республики Калмыкия «Перинатальный центр имени О.А. Шунгаевой», Бюджетное учреждение Республики Калмыкия «Республиканский детский медицинский центр имени Манджиевой В.Д.», Бюджетное учреждение Республики Калмыкия «Медицинский информационно-аналитический центр»
Программно-целевые инструменты Программы	отсутствуют
Цели Программы:	Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга, обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания
Задачи Программы:	Обеспечение нормативно-правового регулирования, расширенного неонатального скрининга в республике; Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022

№ 274н.;

Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями;

Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС;

Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов.

Целевые индикаторы и показатели Программы

Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг – далее РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте

Российской Федерации, (%)

Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации, (%)

Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации, (%)

Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъектах Российской Федерации, (%)

Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение, (%)

Параметры  
финансового  
обеспечения  
реализации  
региональной  
программы

Всего – 18 882,4 тыс. рублей, в том числе из:  
федерального бюджета – 18 001,0 тыс. рублей;  
республиканского бюджета – 881,4 тыс. рублей;

В 2023 году – 6 351,3 тыс. рублей, в том числе из:  
федерального бюджета – 6 056,9 тыс. рублей;  
республиканского бюджета – 294,45 тыс. рублей;

В 2024 году – 6 333,6 тыс. рублей, в том числе из:  
федерального бюджета – 6 039,4 тыс. рублей;  
республиканского бюджета – 294,2 тыс. рублей;

В 2025 году – 6 197,5 тыс. рублей, в том числе из:  
федерального бюджета – 5 904,7 тыс. рублей;  
республиканского бюджета – 292,8 тыс. рублей;

Ожидаемые  
результаты

Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг – далее РНС), от общего числа

реализации Программы с учетом дополнительных средств):

- новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации до 80%;
- Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации до 5 %;
- Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации до 4 %;
- Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъектах Российской Федерации до 90 %;
- Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение до 80 %.

## 1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга

### 1.1. Краткая характеристика региона в целом

Республика Калмыкия входит в состав Южного Федерального округа Российской Федерации (далее – ЮФО). Площадь территории республики составляет 74,7 тыс. кв. м (0,4% территории Российской Федерации). Число административно-территориальных единиц: городских округов - 1, муниципальных районов - 13, городских поселений - 2, сельских поселений - 111. Административным центром Республики Калмыкия является г. Элиста. Административно-территориальное деление Республики Калмыкия:



Протяженность территории Республики Калмыкия с севера на юг - 640 километров, с запада на восток - 480 километров. Республика граничит на юге - со Ставропольским краем, на юго-востоке с Республикой Дагестан, на севере - с Волгоградской областью, на северо-востоке - с Астраханской областью, на западе - с Ростовской областью.

Плотность населения республики - 3,6 чел. на 1 кв. м, что меньше среднего показателя по России в 2,2 раза.

Однако население Калмыкии распределено крайне неравномерно по территории. Наименьшая плотность населения составляет 0,9 - 2,8 чел./км<sup>2</sup> в 8 районах республики: Ики-Бурульский, Кетченеровский, Лаганский, Малодербетовский, Октябрьский, Черноземельский, Юстинский, Яшкульский. Далее по плотности следуют три района республики: в Приютненском и Сарпинском районах плотность населения составляет 3,7 чел./км<sup>2</sup>, в Целинном районе - 3,8 чел./км<sup>2</sup>. Наибольшая плотность населения республики отмечается в Городовиковском и Яшалтинском районах (7,1 и 6,9 чел./км<sup>2</sup> соответственно).

Особенностью Республики является отдаленность сельских населенных пунктов от районных центров, при этом в некоторых районах - более 100 км. На территории Республики Калмыкия находится 265 населенных пункта, в том числе 13 – с нулевой численностью.

*Республика Калмыкия относится к региону со среднеразвитой системой транспортных коммуникаций. Все пути сообщения, проходящие по территории региона, являются подходами к городу Элиста. Транспортный комплекс Республики Калмыкия представлен следующими видами транспорта: железнодорожным, автомобильным, воздушным, выполняя функцию федерального, регионального и республиканского уровней.*

Региональный проект «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на период 2023-2025 годов» (далее - региональный проект) направлен на увеличение доли новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми до 80%, увеличение доли новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС до 90 %,

увеличение доли новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС до 0,1 %, снижение доли новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями до 90 %, снижение доли новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение до 95 %.

## 1.2. Анализ основных демографических показателей

В данном разделе представлены демографические показатели в виде таблиц.

Таблица № 1

### Демографические показатели в Республике Калмыкия

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	Оперативные данные 9 мес. 2022 г.
Коэффициент рождаемости на 1000 населения, %	11	10,3	10,2	9,8	9,3
Общий коэффициент смертности на 1000 населения, %	9,6	12,3	11,1	13,5	10,8
Коэффициент естественного прироста населения, %	1,4	-2	-0,9	-3,7	-1,5

Таблица № 2

### Численность населения в Республике Калмыкия, абс.

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022 .
Численность населения, всего	275413	272647	271135	269984	267756
Из общего числа Дети 0-17, всего	66189	65650	65106	64654	63690
из них городское население	31273	31397	31702	31953	31992
из них сельское население	34916	34253	33404	32701	31698
из них дети 0-1	6503	6055	5823	5525	5396

Таблица № 3

## Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Республике Калмыкия

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	Абс., чел.	Показатель* чел	Абс., чел	Показатель* чел	Абс., чел	Показатель* чел	Абс., чел	Показатель* чел	Абс., чел	Показатель* чел
Перинатальная смертность (ПС)										
Неонатальная смертность	114	4,6	13	1,1	15	1,8	16	2,3	14	2,2
Ранняя неонатальная смертность	88	2,6	83	1,1	83	1,1	83	1,1	82	1,1
Младенческая смертность	119	6,3	14	1,4	18	2,9	17	2,6	18	4,3

\* Примечание: Показатель перинатальной смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми и мертвыми; Показатель неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми.



## Структура младенческой смертности в субъекте Российской Федерации

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные 9 мес 2022 г.	
	абс. чел.	доля*, %	абс. чел.	доля*, %	абс. чел.	доля*, %	абс. чел.	доля*, %	абс. чел.	доля*, %
<b>Всего умерших от всех причин, абс.</b>	9	100		100,0		100,0		100,0		100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней								14,3		
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ										
от болезней нервной системы										
от болезней органов дыхания										12,5
от болезней органов пищеварения										
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений		5,3		25,0		12,5		71,4		12,5
от отдельных состояний, возникающих перинатальном периоде	4	73,7		50,0		62,5		14,3		37,5
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	9	100		100,0		100,0		100,0		100,0
от внешних причин смерти										
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)								14,3		

\* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и РНС, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний с 2018 года

В разделе приводится структура общей и первичной заболеваемости наследственными болезнями с выделением нозологических форм, выявляемых при проведении неонатального скрининга (далее – НС) и планируемых при проведении РНС.

Таблица № 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2017-2022 гг.

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес 2022 г.
Врожденный гипотиреоз			1		1
Галактоземия					
Фенилкетонурия					
Адреногенитальный синдром	1			2	
Муковисцидоз					
Наследственные болезни обмена					
Спинальная мышечная атрофия					
Первичные иммунодефициты					
Итого	1		1	2	1

По результатам неонатального скрининга в Республике Калмыкия ежегодно регистрируется приблизительно 0,03-0,05% врожденных заболеваний. Все новорожденные с впервые установленными диагнозами по результатам неонатального скрининга направляются на подтверждающую диагностику в ФГБУ «Ростовский научно-исследовательский институт акушерства и педиатрии» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России).

В ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России проводятся подтверждающая диагностика, консультация врача-эндокринолога, коррекция лечения.

Все новорожденные с адреногенитальным синдромом оформлены на инвалидность, получают заместительную гормональную терапию, состоят на диспансерном учете у врача-эндокринолога, генетика и педиатра.

Детям с повышением уровня ТТГ, после проведения ретестов выставляется диагноз врожденного гипотиреоза. Подтверждающая диагностика в ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России с последующей консультацией эндокринолога и назначением гормональной терапии. Состояние детей с врожденным гипотиреозом на фоне гормональной терапии компенсировано, инвалидность не установлена.

Медицинская помощь детскому населению с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Калмыкия оказывается в

соответствии с Порядками оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций и с учетом стандартов оказания медицинской помощи, утвержденных уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на территории Республики Калмыкия.

Таблица № 6

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0-1 год

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г
Врожденный гипотиреоз	0	0	1	0	1
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	1	0	1	2	0
Муковисцидоз	0	0	1	0	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	2	1	1	2	1
Итого	3	1	4	4	2

Инвалидность установлена больным с адреногенитальным синдромом, получающим заместительную гормональную терапию; детям с врожденным гипотиреозом инвалидность не установлена, в связи с отсутствием задержки психомоторного и физического развития. Все дети с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями состоят на диспансерном учете у врачей-специалистов: эндокринолог, генетик и получают своевременное, бесплатное обеспечение необходимыми лекарственными препаратами (далее - ЛП).

Таблица № 7

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умерших в возрасте 0-1 год

	2018	2019	2020	2021	9 месяцев 2022
	г.	г.	г.	г.	г.
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	0	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	10	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	10	0	0	0	0

При проведении лабораторных исследований по неонатальному скринингу ежегодно диагностируются 1-2 случая врожденного и (или) наследственного заболевания. Всем новорожденным после проведения повторного исследования крови выставляется клинический диагноз, ребенок берется на диспансерный учет. Своевременно проводится подтверждающая диагностика в ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России, консультации специалистов, коррекция лечения. Детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, при наличии показаний, устанавливается инвалидность, проводятся необходимые реабилитационные мероприятия.

В период с 2018 г. по 2022 г., случаев смерти детей от заболеваний, диагностируемых по неонатальному скринингу в Республике Калмыкия не зарегистрировано.

#### 1.4. Нормативные правовые документы, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

В целях организации взаимодействия с Фондом «Круг добра» прорабатывается проект приказа Министерства здравоохранения Республики Калмыкия и соглашения между Министерством здравоохранения Республики Калмыкия и Фондом «Круг добра» «Об утверждении порядка обеспечения пациентов лекарственными препаратами, медицинскими изделиями,купаемыми за счет средств федерального бюджета, выделяемых Фондом «Круг добра».

Таблица №8

Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъекте РФ

	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1.	О мониторинге врожденных пороков развития	от 11.12.1998 №323-н.		-
2.	О проведении мероприятий по реализации раздела «Обследование новорожденных на муковисцидоз, галактоземию, АГС»	от 16.01.2006 № 12л(а)	Министерство здравоохранения Республики Калмыкия	-
3.	Дополнение к приказу «Обследование новорожденных на муковисцидоз, галактоземию, АГС»	от 01.08.2006 №254-п	Министерство здравоохранения Республики Калмыкия	16.01.2006
4.	Об утверждении Порядка проведения неонатального скрининга в РК	от 31.12.2010 №1139-пр	Министерство здравоохранения и социального развития Республики Калмыкия	-
5.	Об организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в РК	от 07.10.2013 № 1436пр	Министерство здравоохранения и социального развития Республики Калмыкия	-
6.	Об утверждении Порядка проведения перинатальной диагностики нарушений развития ребенка в РК	от 22.08.2013 №1154	Министерство здравоохранения Республики Калмыкия	-
7.	«О перинатальном консилнуме»	от 02.03.2020 №244пр	Министерство здравоохранения Республики Калмыкия	22.08.2013
8.	Об утверждении клинико-экспертной комиссии МЗ РК по снижению младенческой смертности	от 21.02.2020 №221/1пр	Министерство здравоохранения Республики Калмыкия	
9.	Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с фенилкетонурией и нарушениями обмена тетрагидробиоптерина	2015 г.	Министерство здравоохранения Российской Федерации, Ассоциация медицинских генетиков, Союз педиатров России	
10.	Федеральные клинические рекомендации «Вр.гипотиреоз»	2022 г.	Министерство здравоохранения Российской Федерации, Российская ассоциация	

			эндокринологов	
11.	Клинические рекомендации «Кистозный фиброз (муковисцидоз)»	2013 г.	Министерство здравоохранения Российской Федерации, Ассоциация медицинских генетиков, Союз педиатров России	
12.	Федеральные клинические рекомендации-протоколы по ведению пациентов с врожденной дисфункцией коры надпочечников в детском возрасте	2014 г.	Министерство здравоохранения Российской Федерации, Российская ассоциация эндокринологов	
13.	Нарушение обмена галактозы (галактоземия)	2015 г.	Министерство здравоохранения Российской Федерации, Ассоциация медицинских генетиков, Союз педиатров России	
14.	Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению мукополисахаридоза I типа (синдром Гурлер)	2013 г.	Министерство здравоохранения Российской Федерации	
15.	Федеральные клинические рекомендации по оказанию помощи детям с мукополисахаридозом VI типа	2015 г.	Министерство здравоохранения Российской Федерации	

Медицинская помощь детям с выявленными на территории Республики Калмыкия врожденными и (или) наследственными заболеваниями проводится в полном объеме, в соответствии с нормативными правовыми актам.

#### 1.5. Ресурсы, задействованные в регионе для проведения НС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

В медико-генетической консультации (далее – МГК) проводятся лабораторные исследования методом иммуноферментного анализа, используются биохимические и цитогенетические методы исследования крови, современные компьютерные программы:

- «Астрайя» для расчета индивидуального и базового рисков трисомий 21,18,13 в I триместре беременности;
- «ИСИДА»- для расчета рисков по хромосомным аномалиям, дефектам

закрытия нервной трубки, синдрому задержки развития плода во 2 триместре беременности;

- «Мултикалкю» - для диагностики наследственных болезней обмена в сухих пятнах крови методом флюоресценции;

- «Мониторинг врожденных пороков развития» - для регистрации пороков развития на территории Республики Калмыкия для обеспечения единого подхода к слежению за частотой ВПР в сочетании с уровнем загрязнения окружающей среды тератогенными и мутагенными веществами на территориях РФ;

- «ИФАН» - для расчета оптической плотности при проведении иммуноферментных исследований;

- «KarioVISION» программа автоматического кариотипирования лимфоцитов крови;

В состав медико-генетической консультации входят:

- лаборатория пренатальной диагностики;

- лаборатория неонатального скрининга;

- ИФА лаборатория;

- цитогенетическая лаборатория.

Лаборатории медико-генетической консультации оснащены автоматизированной аппаратурой, полуавтоматическими анализаторами:

- многофункциональный анализатор «Делфия-Виктор» - флюорометр, люминометр для проведения биохимических исследований по диагностике наследственных болезней обмена:

- встряхиватель-инкубатор «Делфия-PLATOSHAKЕ»;

- устройство промывочное «Делфия-PLATEWASH»;

- прибор для выбивания бумажных дисков с образцами крови-«ДелфияDBSPuncher»;

- устройство для удаления бумажных дисков с образцами крови «ДелфияDiskremove»;

- программное обеспечение «Мультикалкю».

- флюорометрический автоматический анализатор «АвтоДелфия» для проведения ИФА исследований по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития ребенка:

- рабочая станция;

- источник бесперебойного питания;

- программный комплекс «ASTRAIA»;

- прибор для сбора и анализа пота «NANODUCT» для проведения потовой пробы новорожденным;

- ридер иммуноферментный микропланшетный «Санрайз-Текан» для проведения ИФА исследований по диагностике TORCH-инфекций:

- микропланшетный фотометр «Sanrise»;

- анализатор для промывки микропланшет «HydroFlex»;

- программное обеспечение «Ифан»;
- микроскоп «Nikon» для диагностики полового хроматина, хромосомного анализа - кариотипирования лимфоцитов периферической крови.

- цифровая система для автоматического кариотипирования «VISIONFISH»:

- микроскоп «CarlZeiss»;
- устройство захвата изображения;
- устройство для пробоподготовки;
- рабочая станция;
- комплекс цифрового анализа.

Обследование новорожденных проводится в соответствии с приказами и утвержденным Порядком проведения неонатального скрининга:

1. Всем новорожденным, родившимся на территории Республики Калмыкия, производится забор крови из пяточков на специальный хроматографический тест-бланк, на 4 сутки жизни – доношенным новорожденным, на 7 сутки жизни – недоношенным детям.

2. Тест-бланки аккуратно заполняются, согласно установленной форме. (Приложение №2 приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 22.03.2006 г. №185).

3. Высушенные в горизонтальном положении не менее 2 часов при комнатной температуре тест-бланки с образцами крови в течении 3-х дней доставляются в лабораторию медико-генетической консультации Бюджетного учреждения Республики Калмыкия «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» (далее – БУ РК «ГЦ»).

4. Отделениями новорожденных БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой», родильными отделениями центральных районных больниц ведутся журналы учета доставляемых тест-бланков с указанием ФИО, даты рождения, даты забора крови, даты доставки в МГК, с датой и росписью принявшего тест-бланки сотрудника лаборатории.

5. В случаях перевода новорожденных, до 4-х суток жизни доношенных и до 7 суток жизни недоношенных, в другие лечебные учреждения незамедлительно сообщается в МГК о дате и месте перевода.

6. При заполнении новорожденному выписки из родильного учреждения указывается дата забора крови на лабораторные исследования по неонатальному скринингу.

7. В случаях поступления новорожденных в отделения Бюджетного учреждения Республики Калмыкия «Республиканский детский медицинский центр имени Манджиевой В.Д.» (далее – БУ РК «РДМЦ»), до 4-х суток жизни доношенных и до 7-х суток недоношенных детей, забор крови для лабораторных исследований по неонатальному скринингу производится в



отделениях лаборантом медико-генетической консультации БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой».

8. При получении положительных результатов проведение повторного забора крови (ретесты) производится в условиях лаборатории МГК для детей из г. Элисты и близлежащих районов. Детям отдаленных районов повторный забор крови проводится в условиях детской поликлиники с последующим направлением тест-бланков в лабораторию МГК.

9. Письмо-вызов на повторное обследование новорожденных направляется медико-генетической консультацией на домашний адрес новорожденного, участковому врачу детской поликлиники, районному педиатру.

10. В случаях повторно-положительных результатов исследований на наследственные болезни обмена, для уточнения диагноза образцы крови направляются в лабораторию медицинской генетики Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Ростовский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Ростов-на-Дону.

11. При получении подтверждения предварительно выставленного диагноза нарушения обмена новорожденному незамедлительно назначается необходимое дополнительное обследование и лечение с последующим направлением ребенка на консультацию в ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России, ФГБНУ «МГНЦ».

12. Ребенок с выявленным наследственным и (или) врожденным заболеванием берется на «Д» учет, при необходимости незамедлительно назначается лечение специфическими лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

13. Лаборатория неонатального скрининга медико-генетической консультации ведет строгую учетность проводимых лабораторных исследований по неонатальному скринингу с заполнением отчетной документации.

14. Ежемесячно, не позднее 5 числа следующего месяца, направляются отчеты по проведению неонатального скрининга в Министерство здравоохранения Республики Калмыкия, в Министерство здравоохранения Российской Федерации, Территориальный орган Росздравнадзора по Республике Калмыкия.

Таблица № 9

Диспансерное наблюдение детей  
с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2021 г.

	Число пациентов в впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на Д наблюдении и назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом-генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением ТМК
Врожденный гипотиреоз			/			/
Галактоземия			/			/
Фенилкетонурия			/			/
Адреногенитальный синдром	2	2	/	Эндокринолог БУ РК «РДМЦ», врач-генетик	2 раза в год	72/
Муковисцидоз			/			/
Наследственные болезни обмена *			/			/
Спинальная мышечная атрофия			/			/
Первичные иммунодефициты	2	2	2/2	Педиатр	1	2/1
Иные	8	8	8/8	Педиатр/невролог	1	8/4
Итого	10	10	10/1	Педиатр/невролог	1	10/5

\* Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионовая ацидемия; метилмалоновая ацидемия (метилмалонилКоА-мутаза недостаточность); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонилКоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II; первичная карнитиновая недостаточность; среднепочечная ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитойлтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/пальмитойлтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета-кетотиазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

В 2021 г. больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в лаборатории МГК не выявлено.

Количество проведенных телемедицинских консультаций  
в 2017-2022 гг.

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	2				
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней					
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней		«НМИЦ им. В.А.Алмазова»-12 «НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца»-1 «НМИЦ МНТК «Микрохирургия глаза им. ак. С.Н.Федорова»-6 «НМИЦ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. ак. С.Н.Федорова»-6 «НМИЦ онкологии им. Н.Н.Блохина-2 НМИЦ ССХ им. Бакулева-6 «НМИЦ нейрохирургии им. ак. Н.Н.Бурденко-5 «НМИЦ ДГОИ им. Д.Рогачева»-30 «НМИЦ ЗД- 15 «НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова»	«НМИЦ онкологии им. Н.Н. Петрова» -1 «НМИЦ онкологии» г.Ростов-на-Дону-10 «НМИЦ трансплантологии и искусственных органов им. ак. В.И.Шумакова»-1 «НМИЦ эндокринологии» -1 «НМИЦ ТО им ак. Г.А Илизарова-1 «НМИЦ МНТК «Микрохирургия глаза» им. ак. С.Н.Федорова»-3 «НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца»-5 НМИЦ нейрохирургии им. ак. Н.Н.Бурденко-11 НМИЦ ССХ им. Бакулева-3 «НМИЦ ДГОИ им.	«НМИЦ онкологии», г.Ростов-на-Дону -7 «НМИЦ трансплантологии и искусственных органов им. ак. В.И.Шумакова»-2 «НМИЦ эндокринологии» -10 «НМИЦ МНТК «Микрохирургия глаза» им. ак. С.Н.Федорова»-1 «НМИЦ им. В.А.Алмазова»-20, «НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца»-8 НМИЦ нейрохирургии им. ак. Н.Н.Бурденко-17 НМИЦ ССХ им. Бакулева-3 «НМИЦ ДГОИ им. Д.Рогачева»-27	«НМИЦ трансплантологии искусственных органов им. ак. В.И.Шумакова»-1 «НМИЦ эндокринологии» -14 «НМИЦ МНТК «Микрохирургия глаза» им. ак. С.Н.Федорова»-1 «НМИЦ им. В.А.Алмазова»-8 «НМИЦ глазных болезней им. Гельмгольца»-4 НМИЦ нейрохирургии им. ак. Н.Н.Бурденко-16 НМИЦ ССХ им. Бакулева-7 «НМИЦ ДГОИ им. Д.Рогачева»-18 «НМИЦ ЗД»- 38 «НМИЦ онкологии им. Н.Н.Блохина-16 «НМИЦ акушерства

		-2	Д. Рогачева»-20 «НМИЦ им. В.А.Алмазова»-18 «НМИЦ ЗД»- 16. «НМИЦ онкологии им. Н.Н.Блохина-5 «НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова» -12	«НМИЦ ЗД»- 40 «НМИЦ онкологии им. Н.Н.Блохина-10 «НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова» -25 «НМИЦ ТО ИМ. Н.Н. ПРИОРОВА»-1  НМИЦ «ЦНИИСиЧЛХ- 1	гинекологии и перинатологии им. ак. В.И.Кулакова» -7 «НМИЦ ДТО ИМ. Г.И. ТУРНЕРА»-2  «НМИЦ онкология» г.Ростов-на-Дону- 1 «НМИЦ ТО ИМ. Н.Н. ПРИОРОВА»-1  НМИЦ «ЦНИИСиЧЛХ-1
из них с применением ТМК		79	107	164	234
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*					
из них с применением ТМК					
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,		79	107	164	234
из них с применением ТМК		79	107	164	234

\* при наличии нескольких НМИЦ, заполняется отдельно по каждому

## 1.6. Информационное взаимодействие

Бюджетные организации здравоохранения Республики Калмыкия используют медицинскую информационную систему «САМСОН». Региональным сегментом Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения на территории Республики Калмыкия является Государственная информационная система в сфере здравоохранения Республики Калмыкия. Интеграционная платформа №3. Здравоохранение (далее – ГИСЗ РК) и специализированные централизованные подсистемы.

Медицинской информационной системой Республики Калмыкия, в которой регистрируются все случаи родоразрешения и оказания медицинской помощи новорожденному, является медицинская информационная система «САМСОН», в которой заполняется форма «Медицинское свидетельство о рождении» и передается в ГИСЗ РК, из которой в последующем – в Реестр электронных медицинских документов ЕГИСЗ. Передача сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на

неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО» будет осуществляться непосредственно из МИС «САМСОН»

Участниками неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в Республики Калмыкия являются:

- медицинские организации, осуществляющие забор крови;
- БУ РК «ГЦ им.О.А.Шунгаевой»

МИС «САМСОН» внедрена во всех районах республики, выполняет функции не только медицинской информационной системы для муниципальных образований, но и централизованной специализированной подсистемы Республики Калмыкия, обеспечивая решение следующих задач для целей неонатального и расширенного неонатального скринингов:

- ведение электронной карты беременной в республике;
- оформление медицинского свидетельства о рождении (МСР);
- интеграция с единой вертикально-интегрированной медицинской информационной системой «АКиНЕО».

В процессе реализации находится функционал интеграции с единой вертикально-интегрированной медицинской информационной системой «АКиНЕО» в части передачи СЭМД «Протокол лабораторных исследований» с результатами неонатального скрининга, срок реализации 01.01.2023.

В рамках информационного взаимодействия с медицинскими организациями Республики Калмыкия по вопросам организации НС и РНС планируются следующие мероприятия:

- плановые ежемесячные совещания по вопросам реализации программ неонатального скрининга с районными муниципальными образованиями Республики Калмыкия;
- постоянная актуализация списка ответственных за проведение неонатального скрининга в районных муниципальных образованиях Республики Калмыкия взятия крови;
- обратная связь с районными муниципальными образованиями Республики Калмыкия по фактам выявленных нарушений при проведении неонатального скрининга;
- регулярное обучение технологии забора и транспортировки биоматериала сотрудников районных муниципальных образований Республики Калмыкия, берущих кровь для НС и РНС (не реже 1 раза в месяц).

Наличие региональных систем информатизации здравоохранения, необходимых для обеспечения НС и РНС, представлены в таблице № 11.

Таблица № 11

Оценка региональных систем информатизации здравоохранения,  
необходимых для обеспечения НС и РНС

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
--	--------------------------------------	--------------------------------------

ЕГИСЗ	Государственная информационная система в сфере здравоохранения Республики Калмыкия. Интеграционная платформа №3.Здравоохранение	Приказ Минздрава РК от 2019.09.03 №1072пр Положение о ГИСЗ РК, Приказ Минздрава РК от 2020.06.08 №725пр о внесении в установленные сроки полных данных в МИС, Приказ Минздрава РК от 2022.02.28 №262пр об организации работы с медицинской документацией, достов. случаи рождения
Электронный документооборот	Государственная информационная система в сфере здравоохранения Республики Калмыкия. Интеграционная платформа №3.Здравоохранение	
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	МИС «САМСОН»	
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Нет	
регистры	нет	
реестры	нет	

На сегодняшний день отсутствует регистры детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными по ИС и РНС.

## II. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

### 2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

Основная цель региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на период 2023-2025 годов» - снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга. Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

### 2.2. Задачи региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

К задачам региональной программы относятся:

- 1) обеспечение нормативно-правового регулирования, расширенного неонатального скрининга в республике;
- 2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.;

3) совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

4) обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

5) интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

6) обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями;

7) внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС;

8) внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

10) организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов.

### 2.3. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

К показателям региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на период 2023-2025 годов» относятся:

1) Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации (80%).

2) Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (5%).

3) Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при

проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (4%).

4) Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъектах Российской Федерации (90%).

5) Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (80%).

#### 2.4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Республике Калмыкия.

Создание нормативной правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального НС и РНС на всех этапах его проведения:

1. формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение НС и РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;

2. подготовка приказа по оказанию медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включающей проведение подтверждающей диагностики, лечения и диспансерного наблюдения больных с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, в том числе выявленными в рамках НС и РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;

3. подготовка приказа МЗ РК «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

4. внедрение медицинских информационных систем во всех родовспомогательных и амбулаторно-поликлинических учреждениях.

#### 2.4.2 Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС



В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 г № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», направленной на своевременное выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний и постановки на диспансерное наблюдение, в рамках существующей инфраструктуры маршрут строится в следующем формате:

Информирование родителей (законного представителя) о проведении неонатального скрининга, заполнение информированного согласия и/или отказа от проведения неонатального скрининга.

Забор крови для исследования на НС и РНС осуществляется в медицинских организациях родовспоможения. За правильность взятия крови, достоверность указанных сведений в направлении и тест-бланке несет ответственность специально обученный медицинский работник медицинской организации. Забор образцов крови осуществляется на фильтровальные бумажные тест-бланки, которые БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой».

Всем новорожденным, родившимся в Республике Калмыкия, производится забор крови из пятки на 2 тест-бланка (5 пятен и 3 пятна крови) через 3 часа после кормления, в возрасте 24 - 48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного медицинской сестрой. После взятия крови тест-бланк подлежит высушиванию в горизонтальном положении на сухой, чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 3 часов при комнатной температуре (15–22 градуса С) без применения дополнительной тепловой обработки для ускорения сушки (солнечный свет, фен, батарея и т.п.), избегая соприкосновения тест-бланков между собой во время сушки.

В случае раннего перевода новорожденного (до 48 часов) по медицинским показаниям в другие медицинские учреждения забор крови осуществляется медицинской сестрой, прошедшей подготовку по забору крови в отделении медицинского учреждения.

Направление для забора образцов крови формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку. При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами.

Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится медицинским работником, проводившим забор крови в историю развития новорожденного или в медицинскую карту стационарного больного-ребенка и в выписной эпикриз.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации.

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываются друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой».

Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» (в режиме - понедельник, среда, пятница, суббота).

БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» в течение 24 часов после получения тест-бланков организует отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в лабораторный отдел МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Время проведения скрининговых исследований в БУ РК «ПЦ», а также в лабораторном отделе МГЦ РостГМУ составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков в лабораторию для исследования.

При получении результатов скрининговых исследований НС и РНС формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группа высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний. Дети из группы «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

Информация о новорожденных из группы высокого риска, выявленных в результате РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания из Республики Калмыкия передается в течение 24 часов сотрудником лабораторного отдела МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» в электронном виде.

Ведение реестра положительных (повышенных) результатов в рамках НС осуществляется БУ РК «ПЦ». Учет ведется в виде журнала, электронного регистра сотрудниками БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой».

Информация о новорожденных из группы высокого риска, выявленных в результате НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, в течение 24 часов передается сотрудником БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» в электронном виде и в телефонном режиме ответственному лицу медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания в течение 24 часов после получения информации производится забор крови (ретестирование) в условиях детской поликлиники по месту пребывания новорожденного медицинским персоналом, обученным методу забора биологического материала, с последующим направлением тест-бланков в БУ РК «ПЦ».

Время проведения повторных скрининговых исследований составляет не более 72 часов.

При наличии клинических проявлений врожденного и (или)

наследственного заболевания врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 24 часов после получения информации направляет:

- новорожденного из группы высокого риска в медико-генетический центр ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России для забора образцов крови для повторного скринингового исследования, для клинического и лабораторного обследования, для проведения подтверждающей диагностики. Медико-генетическое консультирование в МГЦ проводится в рабочие дни понедельник-пятница, прием ведется с 8.00 до 15.00;

- о госпитализации в медицинскую организацию по профилю заболевания, сообщается об этом главному внештатному генетику МЗ РК.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

Информация о новорожденных с повторным положительным результатом исследования на РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания из Ростовской области передается в течение 24 часов сотрудником лабораторного отдела МГЦ ФГБОУ ВО «РостГМУ» в БУ РК «ПЦ» в электронном виде.

В случаях повторного положительного результата исследований на НСиРНС информация предоставляется сотрудниками БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» в электронном виде и в телефонном режиме матери ребенка и/или законному представителю ребенка, ответственному лицу медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям и главному внештатному генетику МЗ РК.

Врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 24 часов после получения информации направляет новорожденного из группы высокого риска на врожденные и (или) наследственные заболевания в консультативный отдел МГЦ РостГМУ для медико-генетического консультирования, для проведения подтверждающей диагностики (режим работы МГЦ рабочие дни понедельник-пятница, прием ведется с 8.00 до 15.00).

Врач-генетик консультативного отдела МГЦ РостГМУ направляет биологический материал новорожденного для проведения подтверждающей диагностики в «ФГБНУ Федеральный Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова». При необходимости назначает лечение, в том числе специализированными продуктами лечебного питания до получения результатов подтверждающей диагностики.

Врач-генетик консультативного отдела МГЦ РостГМУ при необходимости направляет больного на консультацию к профильным специалистам.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов подтверждающей диагностики.

Сроки проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», выполняющего функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляет не более десяти рабочих дней.

После получения результатов подтверждающей диагностики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются врачом-генетиком в течение 24 часов в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием к врачу-генетику консультативного отдела МГЦ ФГБОУ ВО «РостГМУ», который при наличии медицинских показаний привлекает к совместному осмотру врачей специалистов по профилю заболевания для назначения лечения. В результате осмотра формулируется окончательный диагноз, определяется дальнейшая тактика, объем и организация диспансерного наблюдения. Информация о порядке, сроках, периодичности диспансерного наблюдения, возможностях и условиях получения медицинской помощи по профилю выявленного врожденного и (или) наследственного заболевания доводится до законного представителя пациента в ходе медико-генетического консультирования.

Сведения о постановке на диспансерное наблюдение ребенка передаются с использованием телефонной связи в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь детям (руководителю / заведующему структурным подразделением медицинской организации), рекомендации по диспансерному наблюдению и лечению. Вышеуказанная информация отражается в консультативном заключении врача-генетика, которое выдается на руки законному представителю пациента для представления лечащему врачу с целью организации и контроля

за исполнением рекомендованных мероприятий. Информация также заносится в единую централизованную медицинскую информационную систему.

Ведение сводных списков пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС и РНС осуществляется в электронном виде в виде таблиц, за исключением нозологий, учет которых осуществляется в соответствии с Порядком ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403.

Обеспечение межведомственного взаимодействия путем заключения договоров между БУ РК «ПЦ» и ФГБОУ ВО «РостГМУ», обеспечивающим проведение РНС и ретестирование в рамках РНС, и между Министерством здравоохранения Республики Калмыкия и ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова», осуществляющим подтверждающую диагностику в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 2 к Распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р, в соответствии с прикреплением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Заключение договора с логистической компанией по транспортировке биоматериала больных из Республики Калмыкия с предположительно врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС и РНС с целью проведения подтверждающей диагностики в г. Москва ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова».

#### 2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Необходимо переоснащение и обеспечение недостающими кадрами медико-генетической консультации БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» более современным лабораторным оборудованием для проведения неонатального скрининга в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 №274н, а также обеспечение лаборатории неонатального скрининга реактивами для проведения лабораторных исследований по НС в соответствии с заявкой МГК БУ РК «ПЦ» на 2022г и 2023г.

#### 2.4.4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций,

оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС

В соответствии с Территориальной программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Республики Калмыкия на 2022 год и плановый период 2023 и 2024 годов необходимы: по 0,5 ставки врачей: эндокринолога, невролога, диетолога, аллерголога.

В БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» имеются 1 штатная должность врача-генетика, заняты 1 ставка, и 1 штатная должность врача-лабораторного генетика, заняты 1 ставка.

Врач-генетик БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» имеет необходимую подготовку для замещения должности. Один врач имеет высшую квалификационную категорию по специальности «Генетика», прошедший повышение квалификации в 2020 году и сертификат специалиста по специальности «Генетика».

#### 2.4.5. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС

В целях осуществления информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС проведены следующие мероприятия:

- создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС (Приказ МЗ РК от 15.11.2022 №1605пр);
- подготовлена дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС (Приложение № 6);
- определены муниципальные образования, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (Приказ МЗ РК от 15.11.2022 №1605пр);
- определены муниципальные образования, осуществляющих забор крови на НС и РНС (Приказ МЗ РК от 15.11.2022 №1605пр).

Текущими задачами по обеспечению информационного взаимодействия сопровождения оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС, являются:

- доработка до 31.12.2022 МИС «САМСОН» в части передачи СЭМД Медицинское свидетельство о рождении и СЭМД Направление на неонатальный скрининг;
- доработка до 31.12.2022 МИС «САМСОН» в части взаимодействия с ВИМИС АКИНЕО и передачи СЭМД Протокол лабораторного исследования для неонатального скрининга;

- организация оформления в муниципальных образованиях Направления на неонатальный скрининг в МИС «САМСОН» с учетом новых нормативных документов;

- разработка автоматизированного контроля проведения НС и РНС в субъекте с учетом новых нормативных документов на базе МИС «САМСОН» БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой»;

- разработка и внедрение в регионе информационной системы, обеспечивающей ведение регистра пациентов с выявленными при проведении НС и РНС заболеваниями и реализующей следующий функционал: мониторинг (оперативное получение данных) по маршрутизации и оказании медицинской помощи пациентам; планирование и управление потоками пациентов; анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

- внедрение мероприятий по информированию пациентов о НС и РНС, а также о результатах НС и РНС.

#### 2.4.6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС

Разработаны и внедрены мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска, проводится своевременная передача информации из медико-генетической консультации БУ РК «Перинатальный центр им. О.А. Шунгаевой» в БУ РК «Республиканский детский медицинский центр имени Манджиевой В.Д.» о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием, по каждому заболеванию проводится постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обеспечиваются своевременно направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи, оказывается консультативная помощь врачом-генетиком, проводится медико-генетическое консультирование с применением телемедицинских технологий.

#### 2.4.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС

Согласно статье 37 «Организация оказания медицинской помощи» Федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» медицинская помощь, в том числе детям

по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС, оказывается в соответствии с положением об организации оказания медицинской помощи по видам медицинской помощи, с порядками оказания медицинской помощи, на основе клинических рекомендаций, с учетом стандартов медицинской помощи.

Министерством здравоохранения Республики Калмыкия (далее – Минздрав РК) будет обеспечено непрерывное организационно-методическое сопровождение медицинских организаций, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями главным внештатным специалистом по медицинской генетике и главным внештатным неонатологом Минздрава Республики Калмыкия.

Предусмотренные ст. 37 клинические рекомендации, разработанные в установленном порядке медицинскими профессиональными некоммерческими организациями по отдельным заболеваниям или состояниям (группам заболеваний или состояний) с учетом требований Постановления Правительства РФ от 17.11.2021 № 1968 «Об утверждении Правил поэтапного перехода медицинских организаций к оказанию медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, разработанных и утвержденных в соответствии с частями 3, 4, 6 - 9 и 11 статьи 37 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» своевременно доводятся до сведения медицинских организаций Республики Калмыкия.

Главным врачам медицинских организаций Республики Калмыкия к 01.01.2023 необходимо будет разработать и внедрить протоколы/алгоритмы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядку оказания медицинской помощи, с учетом стандартов, а также специфике соответствующей медицинской организации с установлением персональной ответственности за данное направление деятельности.

#### 2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи

1) Разработан план мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии;

2) Обеспечивается мониторинг выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества.

#### 2.4.9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний

Учитывая отсутствие завершенных клинических апробаций по темам



профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с доказанной эффективностью, эффективных практик по организации процесса оказания помощи данным больным, в том числе с применением бережливых технологий, при оказании медицинской помощи и в лабораторной диагностике, завершенных научных исследований в области естественной и/или медицинской науке, данное мероприятие на территории Республики Калмыкия не формируется.

#### 2.4.10. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием источников для оценки степени достижения каждого результата в виде конкретного документа (форма федерального статистического наблюдения, справка, аналитический отчет или информационная система) планируются в БУ РК «МИАЦ» с ежемесячной периодичностью.

#### 2.4.11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения

Обеспечить выпуск и распространение типовых материалов (памяток, листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, буклетов и иных информационных тематических документов).

Включить контроль этих вопросов при выездных проверках медицинских организаций.

#### План мероприятий региональной программы

В данном разделе структурируются и перечисляются все разработанные мероприятия (указаны выше), исполнение которых в период реализации Программы приведет к совершенствованию оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с поставленными основными и дополнительными задачами.

### 3. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

Таблица № 12

Индикативные показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в субъекте РФ

	2023 г.	2024 г.	2025 г.
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации, не менее (%)	80%	95%	95%
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации, (%)	0,1%;	0,1%;	0,1%;
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъектах Российской Федерации, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение, (%)	95%	95%	95%

К результатам Программы относятся:

1. Разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на период 2023-2025 годов» для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (далее - РНС), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

2. Сформирована и утверждена оптимальная маршрутизация (приказ Министерства здравоохранения Республики Калмыкия от 15.11.2022 № 1605пр) Об осуществлении информационного взаимодействия в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга", основанная на существующей инфраструктуре субъекта РФ, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

3. Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС.

4. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации

изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Республики Калмыкия, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология».

5. Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих НС и РНС, а также врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями.

6. Организован сбор достоверных статистических данных о заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов.

**4. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на период 2023-2025 годов»**

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

**5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на период 2023-2025 годов»**

Таблица № 13

**Планируемый бюджет региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на период 2023-2025 годов»**

	2023 г.	2024 г.	2025 г.	Итого
<b>1. Общий итог по всем мероприятиям</b>				
Федеральный бюджет	6 056,9	6 039,4	5 904,7	18 001,0
Бюджет субъекта	294,4	294,2	292,8	881,4
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)	-	-	-	-
Консолидированный бюджет	6 351,3	6 333,6	6 197,5	18 882,4

**6. Социально значимый результат программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на период 2023-2025 годов» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 4,4 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году\*.

\* прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для субъекта Российской Федерации.

#### 6.1. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

К показателям региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» относятся:

1) Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации (80%).

2) Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (5%).

3) Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (4%).

4) Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъектах Российской Федерации (95%).

5) Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (80%).

Приложение № 1  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
период 2023-2025 », утвержденной  
постановлением Правительства  
Республики Калмыкия от 21 декабря  
2022 г. № 494

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на  
проведения неонатального скрининга

			Число медицинских организаций /структурных подразделени й	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень		8	8	138
	2 уровень		1	4	2375
	3А уровень				
	3Б уровень				
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень				
	2 уровень				
	3 уровень				
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень				
	2 уровень				
	3 уровень		2	-	167
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)					
ИТОГО					*

\*общее число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 года (должно быть равно показателю 3 формы № 32 таб. 2246 за 2021 год) «из числа родившихся взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания ...».

Приложение № 2  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
период 2023-2025 »,  
утвержденной постановлением  
Правительства Республики  
Калмыкия от 21 декабря 2022 г.  
№ 494

Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС (при  
наличии) в субъекте РФ

Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, тел, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года	
			исло	доля от всех выполненных в субъекте	исло	доля от всех выполненных в субъекте
<b>Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня</b>						
<b>Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня</b>						
Медико-генетическая консультация	г.Элиста ул.Ленина 227 тел:88472 233758 Email:genetika_08@mail.ru	Ушанова Вера Эрднеевна тел:89093971412 Email: :genetika_08@mail.ru	2375	94,5%		
<b>Медико-генетические центры 3А и (или) 3Б уровня*</b>						

\* указываются медико-генетические центры всех форм собственности, участвующие в проведении обследования новорожденных на НС и РНС в субъекте РФ.

Приложение № 3  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
период 2023-2025 »,  
утвержденной постановлением  
Правительства Республики  
Калмыкия от 21 декабря 2022 г.  
№ 494

Оснащение лаборатории неонатального скрининга,  
в том числе расширенного неонатального скрининга  
(Приложение № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с  
врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному  
приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля  
2022 г. N 274н) \*

(\* заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС)

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации и медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеются в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии <3>, <4А>, <4Б>			
	261770	Анализатор	Анализатор		1	100

		биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматиче ский <3>, <4А>, <4Б>			
3.	107660	Анализатор масс-спектрометричес кий ИВД автоматический	Тандемный масс-спектромет р с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектромет рии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>			
	107670	Анализатор масс-спектрометричес кий ИВД, полуавтоматический				
	350330	Жидкостный хроматограф/анализат ор масс-спектрометричес кий ИВД, автоматический				
	382270	Газовый хроматограф/анализат ор массспектрометричес кий ИВД, автоматический				
4.	335060	Перемещиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубат ор для планшета<3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	1	1	100
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшета<4А>, <4Б>			
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для	1	1	100



			пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>			
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки и <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>			
10.	152690	Очиститель воздуха, фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха, фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>			
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>		1	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды				
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>			

			<4А>, <4Б>			
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>			
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>			100
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал				
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент				
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ				
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболизмы карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>			
	339500	Множественные аминокислоты/метаболизмы карнитина ИВД, набор,				

		масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография				
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	2000шт	2000	100
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А><4Б>	2	2	100
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	1комплект	1	100
	292310	Пипетка электронная				
	292320	Пипетка электронная, одно функциональная				
	292390	Микропипетка электронная				
	380120	Микропипетка механическая ИВД				
	124540	Микропипетка механическая				
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>			
20.	123680	Контейнер для отходов биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	3	3	100
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>			
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>			
23.	185950	Система дистилляционной	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100

		очистки воды	Бидистиллятор<3>, <4А>, <4Б>			
--	--	--------------	------------------------------	--	--	--

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>			
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
3.	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>			
4.	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
5.	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100

Приложение № 4  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
период 2023-2025 », утвержденной  
постановлением Правительства  
Республики Калмыкия  
от 21 декабря 2022 г. № 494

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (при наличии), указанных медицинских организаций\*

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	1	1	1	100
2.	Врач – лабораторный генетик	1	1	1	100
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	2	2	2	100
4.	Врач-диетолог	-			
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	-			
6.	Врач-невролог	-			
7.	Медицинский психолог (психолог)	-			
8.	Врач ультразвуковой диагностики	-			
9.	Врач акушер-гинеколог	1	0	0	
10.	Биолог	-			

11.	Химик-эксперт медицинской организации	-			
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	5	3	2	40
13.	Лаборант	-			
14.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100
15.	Медицинская сестра	-			
16.	Медицинская сестра процедурной	1	1	1	100
17.	Акушерка	-			
18.	Медицинский статистик	-			
19.	Сестра-хозяйка	0,5	0,5	0	
20.	Медицинский регистратор	-			
21.	Санитар	1	1	1	100

\* заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС

Приложение № 5  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
период 2023-2025 годов»,  
утвержденной постановлением  
Правительства Республики Калмыкия  
от 21 декабря 2022 г. № 494

**Паспорт медико-генетической консультации (МГК) (подразделения  
медицинской генетики)**

<b>Общая информация</b>		
Наименование:	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе:	БУ РК «Перинатальный центр имени О.А.Шунгаевой»	
Руководитель:	Ушанова Вера Эрдниевна	
Адрес:	Республика Калмыкия, г.Элиста, ул. Ленина, д. 227	
Телефон:	8(84722)33758	
Электронная почта:	genetika_08@mail.ru	
Количество сотрудников:	10	
в том числе врачей-генетиков:	1	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	1	
<b>Клиническая деятельность</b>		
	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	250
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:		
Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	12
Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т.ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	2020
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	да	53
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	В МГК –нет, заключен Договор №5 с ВПЦ№2 от 25.01.22	44
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т.ч., в пренатальном периоде)		
Инвазивные диагностические процедуры:	В ВПЦ№»	

биопсия хориона	да	23
плацентоцентез	да	1
амниоцентез	да	16
кордоцентез	да	4
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	-	
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	308	
Неонатальный генетический скрининг	-	
Прочее		
<b>Лабораторная деятельность / методическая оснащённость</b>	<b>да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
Карио типирование (цитогенетика)	да	327
в том числе, супружеские пары	да	308
в том числе, перинатально		
в том числе, новорождённые	да	19
FISH		
в том числе, супружеские пары		
в том числе, перинатально		
в том числе, новорождённые		
в том числе, в рамках ПГТ		
ПЦР диагностика наследственных заболеваний		
Молекулярное карио типирование (ХМА)		
в том числе, супружеские пары		
в том числе, перинатально		
в том числе, новорождённые		
Секвенирование по Сэнгеру		
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом		
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)		
в том числе, ПГТ-А		
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП		
Неонатальный скрининг	да	2515
Биохимия		
Масс-спектрометрия		
ПЦР		
Оборудование (основное)		
Карио типирование:	Карио типирующая система «VisionKaryo», микроскоп «AxioScopeA1»	
FISH:		
ПЦР:		
Молекулярное карио типирование (ХМА):		



Секвенирование по Сэнгеру:	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	
Биохимический скрининг:	
Масс-спектрометрия:	

Приложение № 6  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
период 2023-2025 годов»,  
утвержденной постановлением  
Правительства Республики Калмыкия  
от 21 декабря 2022 г. № 494

План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

№п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (НЭС) в субъекте						
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение НЭС						
3.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов(центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НЭС						
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НЭС						
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и(или) наследственными заболеваниями, выявленными при НЭС						
	Создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НЭС и РНЭС	11 ноября 2022 г.	18 ноября 2022 г.	Минздрав РК, БУ РК «МИАЦ», МО РК	Определение состава рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках		

							проведения НС и РНС	
	Создана дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	11 ноября 2022 г.	18 ноября 2022 г.	Минздрав РК, БУ РК «МИАЦ», МО РК	Определение плана мероприятий по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС			
	Определены МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении	11 ноября 2022 г.	18 ноября 2022 г.	Минздрав РК, БУ РК «МИАЦ», МО РК	Определение МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении			
	Определены МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС	11 ноября 2022 г.	18 ноября 2022 г.	Минздрав РК, БУ РК «МИАЦ», МО РК	Определение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС			
	Передача сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов	21 ноября 2022 г.	16 декабря 2022 г.	Минздрав РК, БУ РК «МИАЦ», МО РК	Передача СЭМД «МСР» в РЭМД			
	Передача сведений о факте забора крови (СЭМД на «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКИНЕО»	21 ноября 2022 г.	16 декабря 2022 г.	Минздрав РК, БУ РК «МИАЦ», МО РК	Передача СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» в ВИМИС «АКИНЕО»			
	Передача сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКИНЕО»	21 ноября 2022 г.	16 декабря 2022 г.	Минздрав РК, БУ РК «МИАЦ», МО РК	Передача СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в ВИМИС «АКИНЕО»			
	Разработка и создание регионального регистра пациентов с заболеваниями, выявленными по НС и РНС	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	Минздрав РК, Минифра РК, БУ РК «МИАЦ», МО РК	Внедрен региональный регистр пациентов с заболеваниями, выявленными по НС и РНС			
	Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения							

	Разработка плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниям, на которые проводятся исследования, реализации РНС в Республике Калмыкия	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	Минздрав РК, Главные внештатные специалисты	Повышение информированности населения о целях, сроках, задачах РНС	
--	--	------------------	--------------------	---	--	--

6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС					
7.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС					
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.					
9.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями					
10.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.					