



РОССИЙСКАЯ ФЕДЕРАЦИЯ
ПРАВИТЕЛЬСТВО КАРАЧАЕВО-ЧЕРКЕССКОЙ РЕСПУБЛИКИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

22.12.2022

г. Черкесск

№ 382

Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике»

В связи с реализацией федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» Правительство Карачаево-Черкесской Республики

ПОСТАНОВЛЯЕТ:

1. Утвердить региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике» согласно приложению.

2. Контроль за выполнением настоящего постановления возложить на заместителя Председателя Правительства Карачаево-Черкесской Республики, курирующего вопросы здравоохранения.

Председатель Правительства
Карачаево-Черкесской Республики



М.О. Аргунов

Приложение к постановлению
Правительства Карачаево-Черкесской
Республики от 22.12.2022 № 382

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Карачаево-Черкесской Республике»

Черкесск 2022

Оглавление

Введение	5
1. Краткая характеристика Карачаево-Черкесской Республики	6-8
1.1. Анализ основных демографических показателей Карачаево-Черкесской Республики	8-11
1.2. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и РНС, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний Карачаево-Черкесской Республики с 2018 года	12-14
1.3. Нормативные правовые документы субъекта Российской Федерации, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	14-16
1.4. Ресурсы, задействованные в регионе для проведения НС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	16-21
1.5. Информационное взаимодействие	22
1.6. ВЫВОДЫ	23
2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга.	23
2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	23
2.2. Задачи региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	23-24
2.3. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	24-25
2.4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	25-29
Перечень мероприятий региональной программы:	
2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике (приложение № 6)	
2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС (приложение № 6)	
2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (приложение № 6)	

- 2.4.4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС (приложение № 6)
- 2.4.5. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС (приложение № 6)
- 2.4.6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС (приложение № 6)
- 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 (приложение № 6)
- 2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи (приложение № 6)
- 2.4.9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний (приложение № 6)
- 2.4.10. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (приложение № 6)
- 2.4.11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения (приложение № 6)
- План мероприятий региональной программы
3. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике» 29-30
 4. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике» 31
 5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике» 31
 6. Социально значимый результат программы «Обеспечения расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике» 31-32
- Приложение № 1 32-33
- Приложение № 2 34
- Приложение № 3 34-42

	4
Приложение № 4	43-44
Приложение № 5	45-47
Приложение № 6	48-68
Схема № 1	69
Схема № 2	70

Введение

Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике» (далее - Программа) является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Карачаево-Черкесской Республики в результате проведения неонатального скрининга (далее - НС) и расширенного неонатального скрининга (далее - РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Программа разработана Министерством здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики на период 2023-2025 годов.

1. Краткая характеристика Карачаево-Черкесской Республики.

Карачаево-Черкесская Республика образована 12 января 1922 года как Карачаево-Черкесская автономная область. В 1957 году создана объединенная Карачаево-Черкесская автономная область в составе Ставропольского края. В июле 1991 г. получила статус республики.

Карачаево-Черкесская Республика расположена в предгорьях северо-западного Кавказа. Граничит на западе с Краснодарским краем, на севере со Ставропольским краем, на востоке - с Кабардино-Балкарской Республикой, на юге - вдоль Главного Кавказского хребта - с Грузией, а также с Республикой Абхазией. Общая площадь - 14,3 тыс. кв. км. Республика находится в часовом поясе – Московское (UTC+3)



По данным Управления Федеральной службы государственной статистики по Северо-Кавказскому федеральному округу численность постоянного населения КЧР на 1 декабря 2021 года составила 465,8 тыс. человек и увеличилась с начала текущего года на 272 человека (за январь-ноябрь предыдущего года - на 151 человека). Увеличение численности обусловлено естественным приростом населения (+348 человек).

Плотность населения Карачаево-Черкесской Республики составляет 32,61 чел/кв.км.

Карачаево-Черкесская Республика является многонациональной республикой: на её территории проживают представители более 80 национальностей.

Всего в Карачаево-Черкесской Республике постоянно проживают на 01.01.2022 г. 205 856 мужчин (44.22%) и 259 672 женщин (55.78%).

Городское население составляет 199631 чел. (42,9%), сельское – 265897 чел. (57,1%).

Административным центром Карачаево-Черкесской Республики является город Черкесск.

В рамках административно-территориального устройства Карачаево-Черкесская Республика включает следующие административно-территориальные единицы: 2 города республиканского значения (Черкесск и Карачаевск) и 10 муниципальных районов - Абазинский, Адыге-Хабльский, Зеленчукский, Карачаевский, Малокарачаевский, Ногайский, Прикубанский, Урупский, Усть-Джегутинский, Хабезский.

Они состоят из 149 населённых пунктов, из них 4 города (Черкесск, Карачаевск, Усть-Джегута и Теберда).

Карачаево-Черкесская Республика обладает значительными запасами подземных вод: пресных, минеральных (около 10 месторождений, на базе которых функционирует бальнеологический курорт Теберда), термальных (Черкесское месторождение).

На территории Карачаево-Черкесской Республики имеется ряд особо охраняемых природных территорий, в том числе Тебердинский национальный парк и часть Кавказского заповедника.

СОЦИАЛЬНО-ЭКОНОМИЧЕСКОЕ ПОЛОЖЕНИЕ.

Одну из важнейших ролей в развитии экономики страны, и региона в частности играет ее транспортная система.

В настоящий момент в Карачаево-Черкесской Республике есть 2 вида транспортного сообщения:

- автомобильный транспорт;
- железнодорожный транспорт.

Протяженность сети автомобильных дорог общего пользования составляет 3347,2 км, в том числе: автомобильных дорог федерального значения - 345,2 км и автомобильных дорог регионального значения - 1612,9 км.

Эксплуатируемая протяженность железных дорог - 51 км.

Воздушных линий перевозок и, соответственно, аэропортов в республике нет. Для нужд республики используются ближайшие аэропорты, расположены в городах Минеральные Воды, Ставрополь, Нальчик (Республика Кабардино-Балкария), Майкоп (Республика Адыгея).

Водный транспорт в Карачаево-Черкесской Республике отсутствует. Карачаево-Черкесская Республика - промышленная и аграрная республика. Большое значение для региона имеет также туризм, альпинизм (юг республики) и курортная деятельность (курорты Домбай, Архыз, Теберда).

Предприятия лёгкой промышленности Карачаево-Черкесской Республики специализируются на переработке шерсти, производстве шерстяной, полушерстяной и акриловой пряжи, выпуске трикотажных и вязаных

изделий, меховых изделий из натуральной овчины, синтепона, наполнителей для домашнего текстиля.

Карачаево-Черкесская Республика делится на 3 региона: равнинный, предгорный, горный.

Регионы отличаются между собой уровнями антропогенной нагрузки и ответной реакцией популяции. Наихудшими условиями проживания характеризуются предгорный и равнинный регионы, а ведущими факторами риска здоровью явились качество питьевой воды, состав и свойства почвы, степень загрязнения атмосферного воздуха. Анализ взаимосвязей отдельных факторов риска с заболеваемостью населения показал, что во всех регионах качественный состав воды оказывает влияние на распространенность болезней мочеполовой системы, костно-мышечной систем, органов кровообращения, а распространенность болезней эндокринной системы имеет статистически достоверную зависимость от содержания в почве свинца, фтора, цинка.

На территории равнинного региона наибольшее влияние на распространенность всех болезней, болезней органов мочеполовой, костно-мышечной систем и органов кровообращения оказывают загрязнения атмосферного воздуха.

В предгорном регионе эти же факторы влияют на распространенность болезней органов дыхания инфекционных и паразитарных болезней, и болезней нервной системы и органов чувств.

Для горного региона преобладающими являются климатообразующие факторы, которые значительный вклад вносят в распространенность инфекционных и паразитарных заболеваний, а также болезней органов мочеполовой системы.

1.1. Анализ основных демографических показателей Карачаево-Черкесской Республики.

Демографические показатели здоровья населения Карачаево-Черкесской Республики

Демографические показатели в Карачаево-Черкесской Республике

Таблица № 1

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	10,7	11,0	11,0	9,6	9,6
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	8,9	9,0	10,6	12,2	10,4

Коэффициент естественного прироста населения	1,8	2,0	0,4	-2,6	-0,8
--	-----	-----	-----	------	------

Таблица № 2

Численность населения в Карачаево-Черкесской Республике, 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	465934	465563	465528	465357	464219
Из общего числа Дети 0-17, всего	106875	105731	105502	105091	105091
из них городское население	199223	199465	199631	199645	199174
из них сельское население	267082	266098	265897	265712	265045
из них дети 0-1	10568	10001	99300	10217	10117

Таблица № 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Карачаево-Черкесской Республике

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	бс.	Показатель*	бс.	Показатель*	бс.	Показатель*	бс.	Показатель*	бс.	Показатель*
Перинатальная смертность	57	10,0	54	8,1	44	8,1	39	7,5	29	8,6
Неонатальная смертность	22	4,3	19	3,6	13	5,4	16	6,9	6	3,0
Ранняя неонатальная смертность	13	2,5	10	1,9	10	4,1	8	3,5	3	1,5
Младенческая смертность	34	6,8	32	6,3	24	4,7	23	5,0	20	5,8

Таблица № 4

Структура младенческой смертности в Карачаево-Черкесской Республике

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	бс.	доля*, %	бс.	доля*, %	бс.	доля*, %	бс.	доля*, %	бс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	4	6,8	2	6,3	4	4,7	3	5,0	0	5,8
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	4	11,7	7	21,8	6	25	0	43,4	4	2,0

от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
от болезней нервной системы	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
от болезней органов дыхания	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
от болезней органов пищеварения	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	0	29,4	5	15,6	5	20,8	5	21,7	9	45,0									
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	8	52,9	7	53,1	9	3,7	0	34,7	9	45,0									
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0									
от внешних причин смерти	1	2,9	3	9,3	3	12,5	0	0	3	15									
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0									

Структура причин младенческой смерти в 2022 изменилась в сравнении с 2021. Превалируют врожденные пороки развития - 7 - 41,2%, несоместимые с жизнью, на 2 месте - отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде Р00-Р96 - 3 случая - 17,6% (в 2021 г. на 1-ом месте среди причин - сепсис - 6 случаев (35,3%), а на 2- отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде Р00-Р96 и врожденные пороки развития - по 4 случая соответственно (по 23,5%)).

Среди пороков развития преобладают врожденные пороки сердца - 4 из 7; один случай хромосомной аномалии (синдром Эдвардса) и два случая бронхо-легочной дисплазии.

Во всех 4 случаях тяжелых врожденных пороков сердца новорожденные получили высокотехнологичную медицинскую помощь в федеральных научно-исследовательских центрах. Все 4 ВПС были диагностированы до родов, 2 из них родоразрешены в Федеральном центре ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И.Кулакова».

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

Таблица № 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018-2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022
Врожденный гипотиреоз	4	1	1	0	2
Галактоземия	1	0	0	0	0
Фенилкетонурия	3	4	5	2	3
Адреногенитальный синдром	6	6	2	1	0
Муковисцидоз	7	1	3	1	2
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	1	2	1	4	7

Медико-генетическая служба является специализированным видом медицинской помощи. Основной целью является проведения мероприятий по выявлению, профилактике и лечению наследственных и врожденных заболеваний, а так же снижение обусловленных ими детской заболеваемости, смертности и инвалидизации.

За последние 5 лет наблюдается снижение декомпенсированных форм наследственных заболеваний, в связи с организацией и проведения медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики, неонатального скрининга, диспансерное наблюдение семей с наследственной патологией.

В КЧР показатель охвата по неонатальному скринингу остается высоким, (100%), по всем пяти нозологиям.

Таблица № 6

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	1
Фенилкетонурия	1	1	5	1	1
Адреногенитальный синдром	0	0	0	1	0
Муковисцидоз	5	0	2	1	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	6	1	7	3	2

Анализ приведенной выше таблицы указывает, что максимальное число установленных групп инвалидностей пришлось на 2020 год, что коррелирует с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Таблица № 7

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022
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	0	0	0	0	0

Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	0	0	0	0

1.3. Нормативные правовые документы Карачаево-Черкесской Республики, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Таблица № 8

Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Карачаево-Черкесской Республике

	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1.	Приказ МЗ КЧР «О совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям Карачаево-Черкесской Республики, страдающими редкими (орфанными) заболеваниями».	18.04.2022 № 272-О	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	
2.	Приказ МЗ КЧР «Об оказании медицинской помощи по профилю «неонатология» в КЧР.	31.12.2014 № 380-0	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	
3.	Приказ МЗ КЧР «О некоторых мерах по реализации на территории Карачаево-Черкесской Республики Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология».	29.05.2013 № 217-0	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	
4.	Приказ МЗ КЧР «Об обеспечении массового обследования новорож-	28.03.2013 № 131-0	Министерство здравоохранения Карачае-	

	денных детей на наследственные заболевания в КЧР».		во-Черкесской Республики	
5.	Приказ МЗ КЧР «О порядке оказания медицинской помощи в акушерско-гинекологической и педиатрических службах».	26.11.2013 № 420-0	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	
6.	Приказ МЗ КЧР «О проведении пренатальной диагностики и неонатального скрининга за счет средств родового сертификата	05.07.2018 № 182-0	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	
7.	Приказ МЗ КЧР «Об организации деятельности акушерского дистанционного консультативного центра в РГБЛПУ «РПЦ».	29.05.2018 № 141-0	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	
8.	Приказ МЗ КЧР «О совершенствовании пренатальной диагностики в КЧР».	23.05.2014 № 320-0	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	
9.	Приказ МЗ КЧР «О создании рабочей группы по разбору младенческой смертности»	13.02.2015 № 54-0	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	
10.	Приказ МЗ КЧР «О проведении телемедицинских консультаций»	05.03.2018 № 59-0	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	
11.	Приказ МЗ КЧР «Об утверждении порядка работы Перинатального консилиума»	30.12.2020 № 879-О	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	
12.	Приказ МЗ КЧР «О мерах по реализации на территории Карачаево-	30.12.2020 № 877-О	Министерство здравоохранения Карачаево-	

	Черкесской Республики Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»		во-Черкесской Республики	
13.	Указ Президента Российской Федерации о внесении изменений в Указ Президента Российской Федерации от 5 января 2021 г. № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» и в состав попечительского совета Фонда, утвержденный этим Указом»	11.05.2021 № 270		
14.	Приказ «РГБЛПУ «РПЦ» «О порядке проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в КЧР в 2022 г.»	№ 148-О от 10.01.2022	«РГБЛПУ «РПЦ»	
15.	Приказ МЗ КЧР « О порядке проведения расширенного неонатального скрининга в КЧР»	№ 731-о от 02.11.202	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	

Охват нормативными правовыми документами сформированной в Карачаево-Черкесской Республике в системе оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не нуждается в разработке дополнительных нормативных правовых актов при внедрении РНС.

1.4. Ресурсы, задействованные в Карачаево-Черкесской Республике для проведения НС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

В целях повышения эффективности и качества оказания медицинской помощи беременным женщинам, для снижения перинатальной и мла-

денческой смертности с мая 2014 года началась реализация федеральной президентской программы дородовой диагностики беременных женщин, которая осуществляется в Медико-генетической консультации (МГК), организованной на базе РГБ ЛПУ «Республиканский перинатальный центр» (РПЦ) МГК оснащено УЗИ оборудованием экспертного класса, анализатором КРИПТОР с программным обеспечением АСТРАЙЯ для расчета базового и индивидуального риска по хромосомным заболеваниям.

В рамках оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Карачаево-Черкесской Республике за время проведения НС в соответствии с приказом Минздравсоцразвития Российской Федерации от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» осуществляется массовый скрининг всех новорожденных на 5 заболеваний, выявляются группы риска и проводятся подтверждающие диагностические мероприятия в группах высокого риска. При подтверждении заболевания из числа скринируемых нозологических единиц проводятся консультации в МГК РПЦ, назначается лечение на доклиническом этапе (специализированные смеси лечебного питания назначаются до получения ответа ретеста), осуществляется диспансерное наблюдение. Данная категория пациентов находится под постоянным мониторингом состояния со стороны врачей-генетиков и профильных врачей - специалистов для коррекции состояния и оказания в полном объеме всех лечебно-профилактических мероприятий, а при необходимости для направления в федеральные учреждения здравоохранения страны по профилю заболевания. Так же проводятся медико-генетические консультирования семей, где есть носительство мутации и больные лица по решению вопросов, связанных с планированием семьи и деторождения.

В Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики ежемесячно подаётся информация из медико-генетической консультации РГБ ЛПУ «Республиканский перинатальный центр» о вновь выявленных больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. В рамках национального проекта «Здоровье» МГК РГБ ЛПУ РПЦ оснащена современным специализированным медицинским оборудованием, которое позволяет проводить диагностику заболеваний в кратчайшие сроки, до клинических проявлений и охватить неонатальным скринингом всех новорожденных детей, укомплектованность оборудованием 100%. Стандарт оснащения соответствует утвержденному приказу МЗ РФ от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (вступает в силу с 31.12.2022)..

Необходимо укомплектовать медицинским персоналом МГК для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга РГБ ЛПУ «Республиканский перинатальный центр». В настоящее время укомплектованность лаборатории неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга составляет: врач – лабораторный

генетик, медицинский психолог (психолог), биолог, лаборант, старшая медицинская сестра, медицинская сестра, медицинская сестра процедурного кабинета, сестра-хозяйка, сестра-хозяйка и санитар-100%, врач-генетик-75%, врач ультразвуковой диагностики - 30%, медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант) - 83%, врач клинической лабораторной диагностики, врач-диетолог, врач-эндокринолог (врач - детский эндокринолог), врач-невролог, акушерка, медицинский статистик, медицинский регистратор - вакантно.

Таблица № 9

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

	Число пациентов с впервые выявленным и заболеваниями в 2021	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021, взято на Д наблюдение	Из числа пациентов состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врач-генетика в 2021, из них с применением ТМК
Врожденный гипотиреоз	0	0	35/0	эндокринолог	1 раз в год	38/0
Галактоземия	0	0	9/9	педиатр, генетик	1 раз в год	11/0
Фенилкетонурия	2	2	74/74	генетик	Согласно клин. протоколу	888/0
Адреногенитальный синдром	1	1	9/0	эндокринолог	1 раз в год	15/0
Муковисцидоз	1	1	33/0	гастроэнтеролог, пульмонолог	1 раз в 3 месяца	132/0
Наследственные болезни обмена *	0	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0	0

Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0	0	0
Иные	0	0	0	0	0	0	0
Итого	4	4	4	160/83	-	-	-

1. Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, МГЦ 3А и 3Б уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее - НМИЦ)

Таблица № 10

Количество проведенных ТМК в 2018-2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в Карачаево-Черкесской Республике)	61	51	52	43	48
из них с применением ТМК	1	6	17	5	37
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	5	9	12	5	10
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней					
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*					
из них с применением ТМК					
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,					
из них с применением ТМК					

2. РПЦ принимает активное участие в видеоселекторных совещаниях с НМИЦ, МГНЦ, Минздравом России.

РПЦ реализуя необходимость получения новой информации о достижениях медицинской науки в различных отраслях знаний по всем профилям «акушерство и гинекология», «анестезиология и реаниматология», «неонатология», «медицинская генетика» участвуют в онлайн режиме, очно на различных информационных платформах, а также в работе международных, общероссийских, межрегиональных съездов, форумов, конференциях.

С целью диагностики и тактики лечения сложных случаев проводятся Перинатальные консилиумы и телемедицинские консультации с научно-медицинскими центрами.

1.5. Информационное взаимодействие.

В Карачаево-Черкесской Республике функционирует Региональная медицинская информационная система. Информация по всем видам электронных медицинских документов передается централизованно в ЕГИСЗ. Реализуется переход на полный электронный документооборот медицинских организаций. Реализован сервис выписки медицинских свидетельств о рождении. Ведется регистр детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Таблица № 11

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	да	Постановление правительства Российской Федерации от 09.02.2022 № 140
Электронный документооборот	да	Приказ Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики от 20.07.2022 № 478-О
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	Приказ Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики от 16.02.2022 № 114-О «О новых образцах справок о рождении»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	Приказ Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики
регистры	да	Приказ Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики
реестры	да	Приказ Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики
		Постановление Правительства РФ от 09.02.2022 № 140 «О единой государственной информационной системе в сфере здравоохранения»

1.6. ВЫВОДЫ

Медико-генетическая служба Карачаево-Черкесской Республики готова к внедрению программы РНС. Подробно рассмотрены вопросы и определены возможности, касающиеся технической стороны осуществления РНС, обучения медицинского персонала работе с биоматериалами (тест-бланками), регистрации медицинской информации в информационных медицинских системах, определены наиболее оптимальные логистические звенья сообщения между медицинскими организациями I, II и III - ей групп с целью мобильной передачи биоматериалов (тест-бланков) в требуемые в приказе Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (вступает в силу с 31.12.2022).

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга.

2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике»

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 в Карачаево-Черкесской Республике»

1. Обеспечение нормативного правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской 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 «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (вступает в силу с 31.12.2022).

3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации и в РГБЛПУ «Республиканский перинатальный центр», оказывающей 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 при 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. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

9. 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 в Карачаево-Черкесской Республике»

К показателям региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике» относятся:

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

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.

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. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожден-

ными 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.

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.

2.4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике»

Основной задачей при организации информационного взаимодействия - обеспечение интеграции медицинских информационных систем (далее - МИС), лабораторных информационных систем (далее - ЛИС), систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации (далее - ГИС СЗ), Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее - ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее - ВИ-МИС «АКиНЕО».

Мероприятия раздела основываются на анализе технической доступности телемедицинских и цифровых технологий в субъекте РФ с учётом их развития, перспективах изменения маршрутизации, возможностях кадрового обеспечения.

Указано взаимодействие с профильными медицинскими центрами, высшими учебными заведениями субъекта РФ, межведомственное взаимодействие с конкретизацией ответственного исполнителя.

Мероприятия для обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС:

1. Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС (утверждение приказа Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики, включающий в состав рабочую группу:

заместитель Министра здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики - Кипкеева Т.У.,

консультант отдела охраны материнства и детства Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики (руководитель рабочей группы) - Лепшочков Р.Д.,

главный врач республиканского государственного бюджетного ле-

чебно-профилактического учреждения «Республиканский перинатальный центр» - Пономарева Е.Б. (заместитель руководителя рабочей группы),

начальник отдела экономики, прогнозирования и контроля Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики - Бабоев М.Б. (член рабочей группы),

консультант информационно-аналитического и статистического отдела Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики - Грушко И.С. (член рабочей группы),

заведующая медико-генетической консультацией республиканского государственного бюджетного лечебно-профилактического учреждения «Республиканский перинатальный центр» - Абайханова З.М. (член рабочей группы),

заведующая отделением новорождённых республиканского государственного бюджетного лечебно-профилактического учреждения «Республиканский перинатальный центр», главный внештатный неонатолог Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики - Бостанова Л.И. (член рабочей группы),

представитель компании разработчика ГИС СЗ Карачаево-Черкесской Республики (член рабочей группы)).

ответственные - Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики.

2. Создание «дорожной карты» по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС (создание дорожной карты, включающую в себя подписание соглашения о реализации НС и РНС, издание приказа Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики о создании рабочей группы, разработка «дорожной карты», программы и порядка). Ответственные - рабочая группа.

3. Определение медицинских организаций (далее - МО), в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее - МСР) - учреждения родовспоможения (издание приказа Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики, определяющего МО, в которых выдается МСР). Ответственные - рабочая группа.

4. Определение МО осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники) (издание приказа Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики, определяющего перечень ответственных МО, участвующих во взаимодействии по забору крови на НС и РНС). Ответственные - рабочая группа.

5. Обеспечение МО, в которых выдается МСР, возможностью передачи сведений о факте рождения (далее - СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее - РЭМД) (обеспечение МО технической возможностью передачи СЭМД «МСР» в РЭМД). Ответственные - рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

6. Обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направ-

ление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО» (обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, технической возможностью передачи СЭМД «Направление на неонатальный скрининг»). Ответственные - ФГБУ «ЦНИИОИЗ» Минздрава России, рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

7. Обеспечение МО осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ) возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО» (обеспечение МО осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ) технической возможностью передачи СЭМД «Протокол лабораторного исследования»). Ответственные - рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

8. Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС (издание приказа Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики, определяющий перечень специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС). Ответственные - рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

9. Проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС (Получение доступа и проведение первичной регистрации пользователей в ВИМИС «АКиНЕО, согласно утверждённых ролей). Ответственные - рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

10. Передача данных с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России для регистрации (направление сведений в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» об ответственных специалистах). Ответственные - рабочая группа.

11. Обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС (проведение обучения ответственных специалистов). Ответственные - рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

Рекомендуемые мероприятия для формирования и развития цифрового контура для обеспечения медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Описание плановых работ по внедрению информационных технологий в деятельность учреждений, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, при исполнении требований по унификации ведения электронной медицинской документации и справочников.

Мероприятия:

1. Обеспечение оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов (издание приказа Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики, утверждающий механизм оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов). Ответственные - рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

2. Организация мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (издание приказа Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики, утверждающий порядок мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями). Ответственные - рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

3. Обеспечение анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО (Формирование ежеквартального отчёта об исполнении мероприятия). Ответственные - рабочая группа.

4. Обеспечение МО широкополосным доступом в сеть «Интернет», безопасной передачи данных, наличия автоматизированными рабочими местами (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала (исполнение мероприятий). Ответственные - рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

5. Внедрение механизма обратной связи и информирования об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО (исполнение мероприятий). Ответственные - рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

6. Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости (исполнение мероприятий). Ответственные - рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии.

7. Совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) разработать и реализовать план проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий: составить план заявок на проведение консультаций/консилиумов с последующей его реализацией, оформить результаты в виде совместных протоколов и внести в соответствующие медицинские

карты пациентов (исполнение мероприятий). Ответственные - профильные НМИЦ, рабочая группа, главные врачи МО, участвующих во взаимодействии, главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики.

Мероприятия и сроки реализации отражены в приложении № 6

3. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике».

Таблица № 12

Индикативные показатели региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в Карачаево-Черкесской Республике

	2023 г.	2024 г.	2025 г.
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, 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, 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 (%)	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 Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПП от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение, (%)	95%	95%	95%

К результатам Программы относятся:

1. Разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике» для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

2. Сформирована и утверждена приказом Минздрава Карачаево-Черкесской Республики оптимальная маршрутизация в Карачаево-Черкесской Республике, 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 «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (вступает в силу с 31.12.2022).

3. Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, 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».

4. Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях.

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. Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.

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

4. Сроки реализации программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике».

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга Карачаево-Черкесской Республике».

Таблица № 13

Планируемый бюджет региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике»:

«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

	2023	2024	2025	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	10682100	10706200	10859800	32248100
Бюджет Карачаево-Черкесской Республики	681800	683400	571600	1936800
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)				
Консолидированный бюджет				

6. Социально значимый результат программы «Обеспечения расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике»

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечит преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической, и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждаю-

щей 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 5,0 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

Приложение № 1

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб
на проведения НС

№ п/п	Название МО	Этап оказания мед. реабилитации	Условия оказания мед. помощи	Выделены объемы в ОМС	Наличие лицензии
1.	РГБЛПУ «РПЦ»	1 этап	стационарный	нет	имеется
2.	РГБ ЛПУ «РДМБ»	2 этап	стационарный	да	имеется
3.	Республиканское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Адыгге-Хабльская центральная районная больница»	3 этап	стационарный		имеется
4.	Республиканское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Зеленчукская центральная районная больница»	3 этап	стационарный	нет	имеется
5.	Республиканское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Карачаевская центральная городская и районная больница»	3 этап	стационарный	нет	имеется

6.	Республиканское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Малокарачаевская центральная районная больница»	3 этап	стационарный	нет	имеется
7.	Республиканское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Ногайская центральная районная поликлиника»	3 этап	стационарный	нет	имеется
8.	Республиканское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Прикубанская центральная районная больница»	3 этап	стационарный		имеется

Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС (при наличии) в Карачаево-Черкесской Республике

Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющего 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	
			число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня						
нет	нет	нет	нет	нет	нет	нет
Медики-генетические консультации (центры) 2 уровня						
нет	нет	нет	нет	нет	нет	нет
Медико-генетические центры 3А и (или) 3Б уровня*						
РГБЛПУ «РПЦ» МГК	г. Черкесск, ул. Грибоедова, 77, грс_kchr09@mail.ru, 27-95-35	Глав. врач РГБЛПУ «РПЦ» - Пономарева Е.Б., грс_kchr09@mail.ru, 27-95-35, зав. МГК – Абайханова З.М., 27-96-93, abaihanovaz0909@mail.ru	4008	100%		

Оснащение лаборатории неонатального скрининга, в том числе расширенного неонатального скрининга

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов су-хих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	1		
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	2		
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический			

3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитин	-		
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический		-		
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический		-		
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический		-		
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет	1		
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С	1		
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет	-		

7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет	1		
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	1		
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный	-		
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	-		
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	1		
	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	1				
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	1				
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный	1				
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на ад-рено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и дефицит биотинидазы	да				
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал		да				

	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ		да		
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент		-		
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ				
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии	-		
	339500	Множественные		-		

		аминокислоты/метаболиты 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	да			
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	3			
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменной объема (автоматических пипеток)	3			
	292310	Пипетка электронная					
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная					
	292390	Микропипетка электронная					
	380120	Микропипетка механическая ИВД					
	124540	Микропипетка меха-					

		ническая						
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной	-				
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер	да				
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	да				
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды	-				
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор Бидистиллятор	да -				

Дополнительное оснащение

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

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	2	1,5	2	75%
2.	Врач – лабораторный генетик	1	1	1	100%
3.	Врач клинической лабораторной диагностики		вакантно		
4.	Врач-диетолог		вакантно		
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)		вакантно		
6.	Врач-невролог		вакантно		
7.	Медицинский психолог (психолог)	0,25	0,25	1	100%
8.	Врач ультразвуковой диагностики	2,5	0,75	2	30%
9.	Врач – акушер-гинеколог		вакантно		
10.	Биолог	0,25	0,25	1	100%
11.	Химик-эксперт медицинской организации	0,25	0,25	1	100%

12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	3	2,5	2	83%
13.	Лаборант	0,5	0,5	1	100%
14.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100%
15.	Медицинская сестра	1,5	1,5	1	100%
16.	Медицинская сестра процедурной	0,5	0,5	1	100%
17.	Акушерка		вакантно		
18.	Медицинский статистик		вакантно		
19.	Сестра-хозяйка	1	1	1	100%
20.	Медицинский регистратор		вакантно		
21.	Санитар	1	1	1	100%

Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)

Общая информация		
Наименование:	МГК	
Располагается на базе:	РГБЛПУ «РПЦ»	
Руководитель:	Пономарева Е.Б.	
Адрес:	КЧР, г. Черкесск, ул. Грибоедова, 77	
Телефон:	8(878)22-7-95-35	
Электронная почта:	rpc_kchr09@mail.ru,	
Количество сотрудников:	12	
в том числе врачей-генетиков:	2	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	1	
Клиническая деятельность	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	????
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	
Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	
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	
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	да	
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	нет	
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)	нет	
Инвазивные диагностические процедуры:	нет	
биопсия хориона	нет	
плацентоцентез	нет	

амниоцентез	нет	
кордоцентез	нет	
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	
Неонатальный генетический скрининг	да	
Прочее	нет	
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	нет	
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорождённые	нет	
FISH	нет	
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорождённые	нет	
в том числе, в рамках ПГТ	нет	
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорождённые	нет	
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ-А	нет	
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	
Неонатальный скрининг	да	
Биохимия	да	
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	нет	
FISH:	нет	
ПЦР:	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	нет	

Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет
Биохимический скрининг:	нет
Масс-спектрометрия:	нет

План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике»

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1.	2.4.1 Обеспечение нормативного-правового регулирования расширения неонатального скрининга (РНС) в Карачаево-Черкесской Республике						
	1.1. Разработка и утверждение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике»; 1.2. Подготовка приказа по маршрутизации, регламентации, регулирующей все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;	Декабрь 2022	Декабрь 2022	Министерство здравоохранения КЧР	1.1. Разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Карачаево-Черкесской Республике»; 1.2. Подготовлен приказ по маршрутизации, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;	Региональная программа Приказ Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики	достигнут

2.	2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС			
2.1 Подготовка Приказа Министерства здравоохранения КЧР с описанием разработанной маршрутизации в рамках РНС, в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 г № 274н «Об оказании медицинской помощи пациентам с врожденными заболеваниями», направленной на своевременное выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний и постановки на диспансерное наблюдение, в рамках существующей инфраструктуры.	Декабрь 2022	Декабрь 2022	Министерство здравоохранения КЧР	<p>Подготовлен Приказ Министерства здравоохранения КЧР с описанием разработанной маршрутизации в рамках 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.</p>
3.	2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации РГБЛПУ «Республиканский перинатальный центр» оказывающей медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС			
3.1. Организация и ремонт помещений МГК РПЦ, осуществляющей проведение НС и РНС,	2023	2025	Министерство здравоохранения	<p>3.1. Проведены ремонтные работы помещений медико-генетики</p>
				<p>Приказ Министерства здравоохранения КЧР</p> <p>Достигнут</p>

	<p>для организации и проведения НС и РСН;</p> <p>3.2. Переоснащение и дооснащение оборудованием МГК РПЦ, осуществляющей проведение НС и РСН с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».</p>		<p>ния КЧР, РГБЛПУ «РПЦ»</p>	<p>ческой консультации осуществляющей проведение НС и РСН, для организации и проведения НС и РСН;</p> <p>3.2. Переоснащение и дооснащение оборудованием МГК осуществляющей проведение НС и РСН с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».</p>	
4.	<p>2.4.4. Обеспечение квалифицированными кадрами медико-генетическую консультацию РГБЛПУ «Республиканский перинатальный центр», оказывающей медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РСН</p>				
	<p>4.1. Определить потребность Карачево-Черкесской Республики в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской спе-</p>	2023	<p>Министерство здравоохранения КЧР, РГБЛПУ</p>	<p>4.1. Определена потребность Карачево-Черкесской Республики в медицинских кадрах в разрезе каждой меди-</p>	

	<p>циальности,</p> <p>4.2. Обеспечить формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности субъекта в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС, с учетом специфики субъекта;</p> <p>4.3. Сформировать соответствующее штатное расписание МГК РПЦ, осуществляющей проведение НС и РНС, обеспечить обучение медицинского персонала, сформировать соответствующий фонд оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС,</p> <p>4.4. Обеспечить мероприятия по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Карачаевской Республике, в том числе в рамках системы непре-</p>		«РПЦ»	<p>цинской организации и каждой медицинской специальности,</p> <p>4.2. Обеспечено формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности субъекта в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС, с учетом специфики субъекта;</p> <p>4.3. Сформировано соответствующее штатное расписание МГК РПЦ, осуществляющей проведение НС и РНС, обеспечить обучение медицинского персонала, сформировать соответствующий фонд оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках</p>	
--	---	--	-------	---	--

	рывного медицинского образования.					НС и РНС, 4.4. Обеспечены мероприятия по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ка-рачаево-Черкесской Республике, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования.			
5.	2.4.5. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС								
	5.1. Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках преемственности НС и РНС.	01.10.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Ка-рачаево-Черкесской Республики; Рес-пуб-лика-нское государственное бюджетное лечебно-профилактическое	5.1. Рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках преемственности НС и РНС создана.	5.1. Приказ Министерства здравоохранения Ка-рачаево-Черкесской Республики.	Исполнено/не исполнено		

					учреждение «Республиканский перинатальный центр»; главные внештатные специалисты Министрства здравоохранения Карачаев-Черкесской Республики				5.2. Дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС создана.	5.2. Дорожная карта Министерства здравоохранения Карачаев-Черкесской Республики.	Исполнено/не исполнено
					Министерство здравоохранения Карачаев-Черкесской Республики; Республиканское государственное бюджетное лечебно-профилактическое учреждение «Республи-	01.10.2022	31.12.2022	5.2. Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС.			

				канский перинатальный центр»; главные внештатные специалисты Министрства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики				
	5.3. Определение МО, в которых выдается МСР) – учреждения родовспоможения.	01.10.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики; Республиканское государственное бюджетное лечебно-профилактическое учреждение «Республиканский перинатальный центр»;	5.3. МО, в которых выдается МСР – учреждения родовспоможения определены.	5.3. Приказ Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики.	Исполнено/не исполнено	

				ный центр»; главные внештатные специали- сты Мини- стерства здраво- охранения Карачаево- Черкесской Республики				
	5.4. Определение МО осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники).	01.10.2022	31.12.2022	Министерство здравоохра- нения Карачаево- Черкесской Республики; Республи- канское государст- венное бюджетное лечебно- профилак- тическое учреждение «Республи- канский пе- ринаталь- ный центр»; главные	5.4. МО осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники) определены.	5.4. Приказ Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики.	Исполнено/не исполнено	

				внештатные специалисты Министрства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики				5.5. МО, в которых выдается МСР, возможностью передачи СЭМД «МСР» в РЭМД.	5.5. Отчет об обеспечении технической возможности функционирования ГИС СЗ Карачаево-Черкесской Республики.	Исполнено/не исполнено
		01.01.2023	01.03.2023					5.5. МО, в которых выдается МСР, обеспечены возможностью передачи СЭМД «МСР» РЭМД.	5.6. МО, осуществляющие забор крови на НС и РНС, обеспечены возможностью передачи СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» в ВИМИС «АКИ-НЕО».	Исполнено/не исполнено
		01.01.2023	01.03.2023	Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики; Республиканское государственное бюджетное лечебно-профилактическое				5.6. Обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» в ВИМИС «АКИ-НЕО».	5.6. Отчет об обеспечении технической возможности функционирования ГИС СЗ Карачаево-Черкесской Республики.	Исполнено/не исполнено

				<p>учреждение «Республиканский перинатальный центр»; главные врачи медицинских организаций, участвующих во взаимодействиях; главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики; ФГБУ «ЦНИИОИЗ» Минздрава России; представители разработчика ГИС СЗ Кара-</p>			
--	--	--	--	---	--	--	--

				чаево-Черкесской Республики (по согласованию)	5.7. МО осуществляющие лабораторную диагностику в рамках НС (МГК РПЦ), обеспечены возможностью передачи СЭМД «Протокол лабораторного исследования в ВИМИС «АКИНЕО».	5.7. МО осуществляющие лабораторную диагностику в рамках НС (МГК РПЦ), обеспечены возможностью передачи СЭМД «Протокол лабораторного исследования в ВИМИС «АКИНЕО».	5.7. Отчет об обеспечении технической возможности функционирования ГИС СЗ Карачаево-Черкесской Республики.	Исполнено/не исполнено
				Министерство здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики; Республиканское государственное бюджетное лечебно-профилактическое учреждение «Республиканский перинатальный центр»; главные врачи медицинских организаций, участвующих во взаимодей-	01.01.2023	01.03.2023		

				<p>ствий, главные внештатные специалисты Министрства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики; ФГБУ «ЦНИИО-ИЗ» Минздрава России; представители разработчика ГИС СЗ Карачаево-Черкесской Республики (по согласованию)</p>	<p>5.8. Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиННО» по ролевой модели при информационном взаимодействии</p>	<p>5.8. Заявки специалистов ответственных медицинских организаций.</p>	<p>Исполнено/исполнено</p>
					<p>5.8. Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиННО» по ролевой модели при информационном взаимодействии</p>	<p>5.8. Заявки специалистов ответственных медицинских организаций.</p>	<p>Исполнено/исполнено</p>

				ки, Республиканское государственное бюджетное лечебно-профилактическое учреждение «Республиканский перинаталный центр»; главные врачи медицинских организаций, участвующих во взаимодействиях; главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики; пред-	между МО в рамках проведения НС и РНС организован.		
--	--	--	--	---	--	--	--

				ставители разработчика ГИС СЗ Карачаевской Республики (по согласованию)				
	5.9. Проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистами, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.	01.10.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Карачаевской Республики; Республиканское государственное бюджетное лечебно-профилактическое учреждение «Республиканский перинатальный центр»; главные врачи медицинских	5.9. Первичная регистрация в ВИМИС «АКиНЕО» специалистами, которым предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС проведена.	5.9. Отчёт о проведении первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистами, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО».	Исполнено/не исполнено	

				<p>организаций, участвующих во взаимодействиях; главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики; представители разработчика ГИС СЗ Карачаево-Черкесской Республики (по согласованию)</p>	<p>5.10. Передача данных с указани-ем специалистов, которым дол-жен быть предоставлен доступ к ВИС «АКИНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения ИС и РИС в</p>	<p>01.10.2022</p>	<p>31.12.2022</p>	<p>5.10. Передача данных с указанием специалистов, которым предоставлен доступ к ВИС «АКИНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии</p>	<p>5.10. Исходящее письмо Министерства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики с приложением зая-</p>	<p>Исполнено/не исполнено</p>
--	--	--	--	--	---	-------------------	-------------------	---	---	-------------------------------

<p>ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России для регистрации.</p>		<p>ки; Республиканское государственное бюджетное лечебно-профилактическое учреждение «Республиканский перинатальный центр»; главные врачи медицинских организаций, участвующих во взаимодействиях; главные внештатные специалисты Министера здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики; пред-</p>	<p>действия между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России для регистрации организавана.</p>	<p>вок ответственных специалистов на доступ к ВИ-МИС «АКИНЕО».</p>	
---	--	--	---	--	--

				ставители разработ- чика ГИС СЗ Кара- чаево- Черкесской Республики (по согла- сованию)					
	5.11. Обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, кото- рым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информаци- онном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.				01.10.2022	31.12.2022			
	5.9. Специалисты, ко- торым предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информаци- онном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС обучены работе в ВИ- МИС «АКиНЕО».			Министер- ство здра- воохране- ния Кара- чаево- Черкесской Республи- ки; Респуб- ликанское государст- венное бюджетное лечебно- профилак- тическое учреждение «Республи- канский пе- ринагаль- ный центр»; главные врачи ме- дицинских					
	5.11. Протокол проведенного обучения ответст- венных специали- стов в ВИМИС «АКиНЕО».								Испол- нено/не испол- нено

				<p>организаций, участвующих во взаимодействиях; главные внештатные специалисты Министрства здравоохранения Карачаево-Черкесской Республики; представители разработчика ГИС СЗ Карачаево-Черкесской Республики (по согласованию)</p>			
6.	2.4.6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС						
	6.1. Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, сотягощенным генеалогическим	2023	2025	Министерство здравоохранения КЧР, РГБЛПУ	6.1. Разработаны и внедрены мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отя-		

	<p>анамнезом в группах риска; 6.2. обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций (центров) в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием; 6.3. постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию;</p>		«РПЦ»	<p>гощенным генеалогическим анамнезом в группах риска, 6.2. Обеспечено своевременная передача информации из МГК РПЦ в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием, 6.3. Организована постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию;</p>	
7.	2.4.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медико-генетических рекомендаций и стандартов медико-генетических рекомендаций и стандартов				<p>помощи детям по профилактике, диагностике, лечению наследственными заболеваниями, выявленными при РНС</p>
	7.1. Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке профильных медицинских организаций субъекта (и/или их структурных подразделений);	2023	Министерство здравоохранения КЧР, РГБЛПУ «РПЦ»	7.1. Внедрены клинические рекомендации и протоколы ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке МГК РПЦ, главного вне-	

	<p>главного внештатного специалиста по медицинской генетике субъекта/федерального округа/Российской Федерации;</p> <p>разработка и внедрение в каждой медицинской организации протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи и с учетом стандарта медицинской помощи.</p>				<p>штатного специалиста по медицинской генетике Качаево-Черкесской Республики;</p> <p>разработана и внедрена в каждой медицинской организации протоколы /алгоритмы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи.</p>	
8.	2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.					
1.1.	<p>Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии.</p> <p>1.2. Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего кон-</p>	2023	2025	<p>Министерство здравоохранения КЧР, РГБ/ЛПУ «РПЦ»</p>	<p>8.1. Разработан и реализован план мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии.</p> <p>8.2. Обеспечение мониторинга выполнения кри-</p>	

	<p>троля качества.</p> <p>1.3. Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий (при наличии в региональной МИС).</p>				<p>териев оценки качества проведения РИС в рамках системы внутреннего контроля качества.</p> <p>8.3. Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий (при наличии в региональной МИС).</p>	
9.	<p>2.4.9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний</p> <p>Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний</p>	2023	2025	<p>Министерство здравоохранения КЧР, РГБЛПУ «РПЦ»</p>	<p>Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с уровнем оказания медицинской помощи</p>	
10.	<p>2.4.10. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	2023	2025	<p>Министерство здравоохранения КЧР, РГБЛПУ «РПЦ»</p>	<p>Организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	

Схема доставки биоматериала в Карачаево-Черкесской Республике для проведения НС



