



ПРАВИТЕЛЬСТВО РЕСПУБЛИКИ ТЫВА
ПОСТАНОВЛЕНИЕ
ТЫВА РЕСПУБЛИКАНЫҢ ЧАЗАА
ДОКТААЛ

от 15 декабря 2022 г. № 809

г. Кызыл

**Об утверждении региональной
программы Республики Тыва
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Республике Тыва»**

В целях реализации мероприятий, направленных на проведение расширенного неонатального скрининга в Республике Тыва, Правительство Республики Тыва **ПОСТАНОВЛЯЕТ:**

1. Утвердить прилагаемую региональную программу Республики Тыва «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Тыва».
2. Разместить настоящее постановление на «Официальном интернет-портале правовой информации» (www.pravo.gov.ru) и официальном сайте Республики Тыва в информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».
3. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на заместителя Председателя Правительства Республики Тыва Хардикову Е.В.

Глава Республики Тыва



В. Ховалыг

Утверждена
постановлением Правительства
Республики Тыва

от 15 декабря 2022 г. № 809

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
Республики Тыва «Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в Республике Тыва»

П А С П О Р Т
региональной программы Республики Тыва
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Республике Тыва»
(далее – Программа)

- | | |
|---|---|
| Государственный заказчик региональной Программы | – Министерство здравоохранения Республики Тыва |
| Ответственный исполнитель Программы | – Министерство здравоохранения Республики Тыва |
| Цели Программы | – снижение младенческой смертности посредством массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга;
обеспечение проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания |
| Задачи Программы | – 1) обеспечение нормативно-правового регулирования по проведению расширенного неонатального скрининга (далее – РНС) в регионе;
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 апреля 2022 г. № 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 |

ными 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 систем

Целевые индикаторы и показатели Программы

- 1) доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Республике Тыва, не менее 95 процентов;
- 2) доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Республике Тыва, не менее 95 процентов;
- 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 Республике Тыва, 0,1 процента;
- 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 Республике Тыва не менее 95 процентов;
- 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, 95 процентов

Этапы и сроки реализации Программы

- Программа реализуется с 2023 по 2025 годы

Перечень мероприятий Программы

- 1) обеспечение нормативно-правового регулирования по проведению расширенного неонатального скрининга в Республике Тыва;

- 2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС;
- 3) совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- 4) обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- 5) информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при неонатальном скрининге (далее – НС) и РНС;
- 6) обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС;
- 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;
- 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;
- 11) разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения

Объемы бюджетных ассигнований Программы

- общий объем финансирования программы на 2023-2025 годы составляет – 71 926,2 тыс. рублей, в том числе:
 - на 2023 год – 27 273,6 тыс. рублей;
 - на 2024 год – 25 373,1 тыс. рублей;
 - на 2025 год – 19 279,5 тыс. рублей, из них:
 - средства федерального бюджета – 43 710,00 тыс. рублей, в том числе:
 - 2023 год – 14 442,4 тыс. рублей;
 - 2024 год – 14 661,8 тыс. рублей;
 - 2025 год – 14 605,8 тыс. рублей;
 - средства республиканского бюджета Республики Тыва – 27 616,2 тыс. рублей:
 - 2023 год – 12 631,2 тыс. рублей;
 - 2024 год – 10 511,3 тыс. рублей;
 - 2025 год – 4 473,7 тыс. рублей;
 - внебюджетные источники – 600,0 тыс. рублей:
 - 2023 год – 200,0 тыс. рублей;
 - 2024 год – 200,00 тыс. рублей;
 - 2025 год – 200,0 тыс. рублей.
- Объемы финансирования программы могут быть уточнены в

порядке, установленном законом о бюджете на соответствующий финансовый год исходя из возможности республиканского бюджета Республики Тыва

Ожидаемые результаты реализации Программы

- 1) внедрение оптимальной маршрутизации в Республике Тыва, основанной на существующей инфраструктуре Республики Тыва, 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 апреля 2022 г. № 274н;
- 2) создание условий для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС;
- 3) проведение интеграции 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) внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100 процентов профильных медицинских организациях;
- 5) формирование мероприятий 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) внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 7) 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

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

По данным медицинских организаций, всего за 2021 год в Республике Тыва родилось живыми 6582 ребенка (по данным Росстата – 6557). Неонатальный скрининг проведен 6568 новорожденным детям из подлежавших 6579 новорожденных, охват составил 99,8 процента.

В 2021 году зарегистрировано 3 случая ранней неонатальной смертности. После основного скрининга у 298 детей выявлены положительные результаты анализов, после ретестирования подозрения в отношении всех детей сняты, в связи с чем выявленных случаев наследственных заболеваний не зарегистрировано. Всего за год проведено 39586 лабораторных исследований.

Неонатальный скрининг новорожденных за 2019-2021 годы

Наименование исслед.	Всего перв. обслед. детей			Повторно обслед.			Стандарты			Всего исслед.		
	2019	2020	2021	2019	2020	2021	2019	2020	2021	2019	2020	2021
ФКУ	6023	6580	6568	1	3	22	992	1184	1248	7017	7770	7838
ТТГ	6023	6580	6568	5	28	14	868	1060	1248	6901	7696	7740
Галактоза	6023	6580	6568	32	32	112	992	1232	1248	7079	7876	7928
ИРТ	6023	6580	6568	112	203	400	992	1280	1248	7239	8266	8216
17-ОН прогестерон	6023	6580	6568	21	20	48	992	1280	1248	7057	7900	7864
Итого проведено исследований	30115	32900	32840	171	572	596	4836	6036	6150	35122	39508	39586

1.1. Краткая характеристика Республики Тыва

Республика Тыва расположена на юге Восточной Сибири, в географическом центре азиатского материка на слиянии рек Бий-Хем (Большой Енисей) и Каа-Хем (Малый Енисей) и граничит с Монголией, Красноярским краем, Иркутской областью, Республиками Бурятия, Алтай и Хакасия. Площадь республики составляет 168,6 тыс. кв. км. Отличается весьма суровыми природно-климатическими условиями. Климат резко континентальный, с отрицательной (от -3 до -50 °С) среднегодовой температурой, со значительными перепадами сезонных и суточных температур, продолжительной холодной малоснежной зимой и коротким жарким, нередко засушливым летом. В летнее время температура воздуха поднимается до +40 °С, зимой опускается до -50 °С. Рельеф горно-котловинный, сильно расчлененный, с глубоко врезанными долинами, с абсолютными отметками от 500 до 3970 м над у. м.

Республика Тыва относится к Восточно-Сибирскому экономическому району в составе Сибирского федерального округа, включает 17 административно-территориальных районов (кожуунов) и 5 городов, 2 из которых – Кызыл (столица

республики) и Ак-Довурак, 3 – Туран, Чадан и Шагонар обладают кожуунным статусом.

1.2. Анализ основных демографических показателей Республики Тыва

Таблица № 1

Демографические показатели Республики Тыва

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	6537(20,2)	6046(18,6)	6654(20,2)	6629(20,0)	4463(17,9)
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	8,8	8,3	9,4	9,1	8,3
Коэффициент естественного прироста населения	11,4	10,3	10,8	10,9	9,6

Таблица № 2

Численность населения в субъекте Российской Федерации, 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	321722	324423	327383	330368	332609
Из общего числа Дети 0-17, всего	119911	121279	122150	123218	123469
из них городское население	54957	55396	56571	58123	59457
из них сельское население	64954	65883	65579	65095	64012
из них дети 0-1	6953	6476	6010	6614	6557

Численность постоянного населения Республики Тыва на 1 января 2022 г. составила 332,6 тыс. человек, из которых 182,6 тыс. человек (54,9 процента) – городские жители и 150,0 тыс. человек (45,1 процента) – сельские жители. В среднем по Российской Федерации доля городского населения составляет 74,7 процента, сельского – 25,3 процента.

Тенденция увеличения численности населения продолжается в основном за счет естественного прироста.

За последние пять лет число жителей республики увеличилось на 10,9 тыс. человек или на 3,4 процента.

За анализируемый период численность населения моложе трудоспособного возраста увеличилась на 3,2 тыс. человек и на начало 2021 г. составила 112,6 тыс. человек (34,1 процента от общей численности населения). Численность населения в трудоспособном возрасте увеличилась на 7,1 тыс. человек и составила 180,8 тыс. человек (54,7 процента от общей численности населения). Число лиц в возрасте старше трудоспособного возраста увеличилось на 1,6 тыс. человек и составило 37,0 тыс. человек (11,2 процента от общей численности населения). В среднем по Рос-

сийской Федерации на возраст моложе трудоспособного приходится 18,7 процента от общей численности населения, на трудоспособное население – 56,0 процентов, на возраст старше трудоспособного – 25,3 процента.

Средний возраст населения республики составляет 30,0 лет, в том числе мужчин – 28,1, женщин – 31,8. В среднем по Российской Федерации – оба пола – 40,4 лет, мужчины – 37,6, женщины – 42,8.

Удельный вес женщин в общей численности населения на начало 2022 г. составил 52,0 процента, мужчин 48,0 процентов. На тысячу мужчин приходится 1087 женщин. В среднем по Российской Федерации удельный вес женщин составляет 53,6 процента, мужчин – 46,4 процента, на каждую тысячу мужчин приходится 1154 женщины.

На 1 января 2022 г. численность женского населения фертильного возраста (15-49 лет) в республике составила 80,7 тыс. человек (46,6 процента от общей численности женщин).

За период 2017-2021 гг. показатель рождаемости в республике снизился на 8,7 процента, с 21,9 до 20,0 на 1000 населения, что выше средних показателей по Сибирскому федеральному округу и Российской Федерации в 2 раза.

За последние пять лет показатель общей смертности в республике увеличился на 4,6 процента, с 8,7 до 9,1 на 1000 населения, что ниже средних показателей по Сибирскому федеральному округу на 47,1 процента и Российской Федерации на 45,8 процента.

Основными причинами смерти населения республики являются болезни системы кровообращения, на которые приходится 32,9 процента от общего числа умерших, внешние причины – 22,4 процента, новообразования – 11,7 процента.

Регистрируется рост смертности от болезней органов дыхания на 34,7 процента, с 41,2 в 2017 г. до 55,5 на 100 тыс. населения.

Снижение смертности отмечено от новообразований на 9,1 процента, с 117,1 до 106,5 на 100 тыс. населения, болезней системы кровообращения на 3,1 процента, с 310,2 до 300,5, болезней органов пищеварения на 32,4 процента, с 73,7 до 49,8, внешних причин на 5,2 процента, с 215,5 до 204,3, инфекционных и паразитарных болезней на 18,5 процента, с 48,1 до 39,2.

Сохраняется стабильная динамика с тенденцией к снижению по показателю смертности от туберкулеза. За анализируемый период данный показатель снизился на 23,9 процента, с 45,6 до 34,7 на 100 тыс. населения.

В 2021 г. на зарегистрированные случаи смерти от новой коронавирусной инфекции (COVID-19) приходится 10,9 процента от общего количества умерших, у 331 человека он послужил основной причиной смерти.

За анализируемый период регистрируется снижение смертности населения в трудоспособном возрасте на 9,6 процента, с 729,1 на 100 тыс. населения соответствующего возраста в 2017 г. до 658,8, что выше среднероссийского уровня на 20,2 процента (РФ 2020 г. – 548,2). Внешние причины остаются основной причиной смертности в трудоспособном возрасте.

Коэффициент естественного прироста населения республики снизился на 17,4 процента, с 13,2 до 10,9 на 1000 населения.

В среднем по России наблюдается естественная убыль населения.

Таблица № 3

**Основные показатели перинатальной,
младенческой, детской смертности в Республике Тыва**

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*
Перинатальная смертность	39	6,0	34	5,6	48	7,2	51	7,7	38	8,4
Неонатальная смертность	24	4,4	10	1,5	4	1,1	11	1,1	4	0,9
Ранняя неонатальная смертность	10	1,5	4	0,7	6	0,9	3	0,5	4	0,8
Младенческая смертность	65	9,4	41	6,6	36	5,5	37	5,6	22	4,9

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

Таблица № 4

Структура младенческой смертности в Республике Тыва

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	65	100,0	41	100,0	36	100,0	37	100,0	22	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	3	4,6	1	2,3	1	2,7	2	7,4	1	4,5
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ										
от болезней нервной системы	-		-		1	2,7	3	7,4	2	9,10
от болезней органов дыхания	3	4,6	6	13,6	2	5,4	0	0	0	0
от болезней органов пищеварения	1	2,7			1	2,7	1	3,7	2	9,1

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	11	16,9	7	15,9	9	24,3	9	24,3	2	9,1
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	33	50,8	13	29,5	10	27,0	13	44,4	10	45,5
геморрагических нарушений у плода и новорожденного										
от внешних причин смерти	14	21,5	13	29,5	12	32,4	8	18,5	4	18,2
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)										

* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

По оперативным данным медицинских организаций, за 9 месяцев 2022 г. в республике родилось 4464 ребенка, что на 568 младенцев меньше, чем за аналогичный период прошлого года (2021 г. – 5032). Показатель рождаемости составил 17,9 на 1000 населения, что на 12,3 процента ниже уровня прошлого года (2021 г. – 20,4), превышает среднероссийский показатель в 2 раза (СФО 8 м – в 2022 г. – 9,2; РФ 8 м – в 2022 г. – 9,0).

Снижение показателя рождаемости регистрируется в Овюрском кожууне на 28,5 процента, Эрзинском – на 28,2, Чеди-Хольском – на 24,3, Чаа-Хольском – на 20,3, Улуг-Хемском – на 20,1, Бай-Тайгинском – на 18,8, Дзун-Хемчикском – на 15,9, Тоджинском – на 14,8, г. Кызыле – на 14,1, Сут-Хольском – на 10,3, Тес-Хемском – на 9,2, Тандинском – на 9,1, Каа-Хемском – на 8,5, Пий-Хемском – на 7,8, Кызылском – на 6,2, г. Ак-Довураке – на 3,6 процента.

Показатель младенческой смертности снизился на 9,3 процента и составил 4,9 (22 сл.) на 1000 родившихся живыми, против 5,4 (27 сл.) в 2021 г., выше среднероссийского уровня на 14 процентов (СФО 8 м-в 2022 г. – 4,9; РФ 8 м-в 2022 г. – 4,3). Целевой показатель младенческой смертности на 2022 г. – 6,4. Показатель меньше прогнозного уровня на 23 процента.

Анализ младенческой смертности в разрезе кожуунов показывает, что рост случаев младенческой смертности произошел в следующих кожуунах: Тес-Хемском в 3 раза, в 2 раза в Барун-Хемчикском и Каа-Хемском кожуунах, в 1 раз в Монгун-Тайгинском и Сут-Хольском кожуунах.

Наибольший показатель младенческой смертности отмечен в следующих кожуунах: Тес-Хемский – 18,8 процента (3 случая), Каа-Хемский – 11,6 процента (2 случая), Чаа-Хольский – 10,8 процента (1 случай), Барун-Хемчикском – 9,5 процента (4 случая).

Не зарегистрированы случаи младенческой смертности в Тере-Хольском, Овюрском, Пий-Хемском, Тандинском, Тоджинском, Улуг-Хемском, Эрзинском кожуунах.

В структуре причин младенческой смертности на первом месте находятся отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде – 10 случаев (45,5 процента), что на 2 случая ниже, чем за АППГ (12 случаев), на втором месте – 5 случаев от заболеваний (22,7 процента), на том же уровне по сравнению с АППГ, на третьем месте внешние причины – 4 случая (18,2 процента), что на 1 случай меньше, чем за АППГ (5 случаев), на четвертом месте – 2 случая от врожденных аномалий развития (далее – ВАР) (9,1 процента), на последнем месте новообразования 1 (4,5 процента).

Младенческая смертность от ВАР снизилась на 4,5 раза, в предыдущие года преобладающими пороками были зарегистрированы от болезней системы кровообращения. Летальность от наследственных заболеваний в республике не зарегистрировано в течение 3 лет.

В непосредственной причине младенческой смертности от отдельных состояний, возникших в перинатальном периоде, отмечено, что на первом месте – неонатальный сепсис, синдром дыхательных расстройств. Был допущен 1 случай смертности от синдрома аспирации околоплодными водами и 1 случай смертности от массивного легочного кровотечения.

Ситуация по детям с экстремально низкой массой тела (далее – ЭНМТ) и очень низкой массой тела (далее – ОНМТ): в 2022 году детей ЭНМТ на 1 ребенка больше, а детей с ОНМТ на 5 детей меньше.

По месту наступления смерти: в медицинских учреждениях 19 (учреждения I уровня – 2, учреждения II уровня – 0, учреждения III уровня – 17, в том числе в учреждениях III уровня Красноярского края – 1, Иркутской области – 1) и 3 случая смертности детей на дому (все от механической асфиксии).

Таким образом, проведенный анализ младенческой смертности по республике показывает, что произошло снижение доли умерших детей в родильных домах до 10 случаев против 12 случаев АППГ.

Отмечается снижение числа умерших детей вне стационара по сравнению с АППГ на 1 ребенка, АППГ – 5 случаев, за 2020 год – 8 случаев смертности вне стационара, в 3 случаях умерли младенцы из социально неблагополучных семей. В процентном соотношении снижение показателя с 33 процентов в 2020 году до 18,2 процента в 2022 году.

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 в Республике Тыва 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 г.	Итого
Врожденный гипотиреоз	0	2	0	1	1	4
Галактоземия	0	0	0	0	1	1
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	1	0	1
Муковисцидоз	0	0	0	0	0	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	1	0	1
Спинальная мышечная атрофия	0	0	1	1	0	2
Первичные иммунодефициты	0	1	0	0	0	1
Итого	0	3	1	4	2	10

За последние 4 года и 9 месяцев 2022 г. в республике появились на свет 10 детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках неонатального скрининга.

Всего за 2021 год выявлено 4 детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, из них на учете у эндокринолога состоят 2 ребенка, по 1 ребенку у генетика и у невролога.

Таблица № 6

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте от 0 до 1 года

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

Все дети, имеющие наследственные заболевания, проходят медико-социальную экспертизу после достижения 1 года. В связи с чем детей с инвалидностью в возрасте от 0 до 1 года не зарегистрировано. Умерших детей в возрасте 1 года не зарегистрировано.

Таблица № 7

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

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

Всего на учете в медико-генетической консультации состоят 337 больных с наследственными заболеваниями и 119 больных с хромосомной патологией. Из них детей с наследственными заболеваниями 311, с хромосомной патологией 90.

Хромосомные болезни.

Состоят с синдромом Дауна 100 человек, из них взрослых 10 чел., детей от 0 до 14 лет – 81 чел., от 15 до 18 лет – 9 чел.

В 2021 году родились 10 детей с хромосомными аномалиями, из них выставлен синдром Дауна 8 живорожденным детям (6 мальчиков, 2 девочки), из них у 7

детей выявлена классическая трисомия по 21 хромосоме, у 1 ребенка – транслокационный вариант; 3 детей умерли по причине тяжелых пороков сердца.

Редкие (орфанные) заболевания.

Всего на учете состоят 18 детей, из них 7 человек наблюдаются у врача-генетика: с фенилкетонурией – 3, Метилмалоновой ацидурией – 1, Синдромом Фабри – 1, мукополисахаридозом II и VI типа по 1 ребенку. Патогенетическую терапию получает 1 ребенок, кроме ребенка с МПС VI типа, так как на препарат «наглазим» развилась устойчивая аллергическая реакция, иного альтернативного препарата не имеется.

В целях обеспечения лекарственными препаратами через фонд «Круг добра» дети направляются на молекулярные исследования для выявления определенных мутаций больных с спинальной мышечной атрофией, миопатиями, наследственным нарушением обмена веществ, ахондроплазиями.

Имеются случаи направления детей с диагнозом «Ахондроплазия» на исследования ДНК для назначения патогенетической терапии, в результате которых выявлены мутации в гене NPR2 синдрома Марото, с обнаруженной впервые мутацией в определенном участке, характерной только у тувинцев. Лекарственное обеспечение указанных детей не подпадает под критерии поддержки фонда «Круг добра».

Таблица № 8

Мониторинг врожденных пороков развития

	2017	2018	2019	2020	2021
Живорожденные	142	109	92	84	103
Плоды	89	73	48	66	62
Всего детей с ВПР	231	182	140	150	165
Всего новорожденных	7004	6500	6027	6621	6584
Частота (на 1000 рождений)	33.0	28.5	23,22	22,6	24,9

По результату мониторинга врожденных пороков развития (далее – ВПР) следует: всего поступило 165 извещений о врожденных пороках развития, из них на 103 живорожденных детей и на 62 плодов (по результатам прерванных беременностей по медицинским показаниям). ВПР среди мертворожденных не обнаружен. Среди живорожденных детей самое большое количество пороков по заболеваниям сердечно-сосудистой системы и составляет до 80 процентов от всех ВПР.

В 2021 году в связи с выявлением пороков центральной нервной системы беременность прервана в 25 случаях. Часто встречаемым ВПР является расщелина губы и неба, с которой в 2021 году родились 17 живорожденных детей, прервано 11 беременностей. Частота данных пороков в республике в 2,8 раза превышает наивысшую частоту по международной системе регистрации EUROCAT. Из фолат-зависимых пороков развития на высоком уровне держится анэнцефалии. Средним остается общая частота по синдрому Дауна, но количество живорожденных больше на 2 ребенка.

По итогам 2021 года основными причинами инвалидности детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями являются болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ – 53 чел., из них 26 мальчиков, 27 девочек. Системные атрофии, поражающие преимущественно центральную нервную систему, – 2 чел. мальчики в возрасте от 10 до 17 лет.

Таблица № 9

1.4. Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

№ п/п	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1.	Постановление Правительства Республики Тыва «О порядке взаимодействия участников правоотношений при реализации в Республике Тыва обеспечения необходимыми лекарственными препаратами и изделиями медицинского назначения больных хроническими заболеваниями, детей до трех лет, беременных женщин, отдельных категорий граждан и лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями»	от 09.04.2014 № 124	Правительство Республики Тыва	постановление Правительства Республики Тыва от 20 января 2010 г. № 9 «О порядке взаимодействия участников правоотношений при реализации в Республике Тыва дополнительного лекарственного обеспечения больных хроническими заболеваниями и отдельных категорий граждан за счет средств республиканского бюджета Республики Тыва»
2.	Приказ «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи детям, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Тыва»	от 10.11.2015 № 1341	Минздрав Республики Тыва	-
3.	Приказ «Об утверждении Порядка оказания педиатрической медицинской помощи на территории Республики Тыва»	от 13.10.2015 № 1177	Минздрав Республики Тыва	-
4.	Приказ «Об утверждении порядка взаимодействия участников реализации программ льготного лекарственного обеспечения на территории Республики Тыва»	от 07.10.2021 № 1186пр/21	Минздрав Республики Тыва	-
5.	Приказ «Об определении ответственных лиц» утверждена организация взаимодействия с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра»	от 16.05.2022 № 647пр/22	Минздрав Республики Тыва	-

№ п/п	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
6.	Приказ «О создании детского консультативно-диагностического центра Республики Тыва»	от 31.08.2015 № 1012	Минздрав Республики Тыва	-

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

1. Для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания ответственные медицинские работники центральных кожуунных больниц и межкожуунных медицинских центров и структурных подразделений ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144-168 часов) жизни у недоношенного новорожденного, формируют заполненные в полном объеме тест-бланки и направления.

Забор образцов крови осуществляется на фильтровальные бумажные тест-бланки, которые распределяются между центральными кожуунным больницам и межкожуунными медицинскими центрами медико-генетической консультацией отделения антенатальной охраны плода ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва».

В учреждении 1 уровня, осуществляющем забор проб, всего 16 медицинских сотрудников, прошедших подготовку по проведению отбора проб это ГБУЗ Республики Тыва «Каа-Хемская ЦКБ», «Кызылская ЦКБ», «Монгун-Тайгинская ЦКБ», «Овюрская ЦКБ», «Пий-Хемская ЦКБ», «Тандинская ЦКБ», «Сут-Хольская ЦКБ», «Тес-Хемская ЦКБ», «Тоджинская ЦКБ», «Чаа-Хольская ЦКБ», «Чеди-Хольская ЦКБ», «Эрзинская ЦКБ», «Тере-Хольская ЦКБ», «Бай-Тайгинская ЦКБ».

В учреждениях 2 уровня осуществляющих забор проб, всего 3 медицинского сотрудника прошедших подготовку по проведению отбора проб это межкожуунные медицинские центры ГБУЗ Республики Тыва «Барун-Хемчикский ММЦ», «Улуг-Хемский ММЦ», «Дзун-Хемчикский ММЦ».

В учреждении 3А уровня, осуществляющем забор проб, 10 медицинских сотрудников, прошедших подготовку по проведению отбора проб ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва».

2. 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 накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в медико-генетическую консультацию отделения антенатальной охраны плода ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва».

Тест-бланки с образцами крови на 5 пятен доставляются из медицинских организаций, осуществивших забор образцов крови, в медико-генетическую консультацию отделения антенатальной охраны плода ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» ежедневно или при необходимости 1 раз в 2 дня.

Медико-генетическая консультация отделения антенатальной охраны плода ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» осуществляет скрининговые лабораторные исследования образцов крови новорожденных (неонатальный скрининг) из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденных.

3. При поступлении тест-бланков от учреждений 1 и 2 уровня в учреждение 3А уровня фельдшер-лаборант медико-генетической консультации регистрирует в журнале поступившие тест-бланки.

4. Проведение исследования неонатального скрининга в медико-генетической консультации организуется в лаборатории при ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр». Результаты фиксируются в журнал регистрации фильтровальных бланков фельдшерами-лаборантами учреждения.

5. При выявлении положительного результата фельдшер-лаборант информирует врача-генетика, который в свою очередь информирует законных представителей ребенка и поликлинику по месту прикрепления ребенка.

6. Проводится ретестирование ребенка медицинским работником детской поликлиники, тест-бланки с направлением доставляются в медико-генетическую лабораторию ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва».

7. В течение 24 часов после получения положительного результата пациент с законным представителем приглашается в медико-генетическую консультацию ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» на прием к врачу-генетику.

8. Информирование законных представителей ребенка и медицинской организации по месту проживания и наблюдения пациента сопровождается рекомендациями и пояснениями о выявленном заболевании.

9. При получении положительных результатов скрининговых исследований формируется группа детей с выявленными врожденными или наследственными заболеваниями. Ведется учет в журнале регистрации. Обязанности введения и контроля журнала возложено на заведующего отделением антенатальной охраны плода ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва».

10. При необходимости с помощью телемедицинских технологий врач-генетик медико-генетической консультации ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» проводит медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным наследственным или врожденным заболеванием, беременных женщин с высоким риском врожденных и (или) наследственных заболеваний у плода, выявленных при проведении пренатального скрининга, а также здоровых носителей патогенных мутаций в генах.

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

	Число пациен-тов с 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 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	1	1	1	эндокринолог	0	/
Галактоземия	0	0	0	эндокринолог	0	/
Фенилкетонурия		0	0	генетик	0	/
Адреногенитальный синдром	1	1	1	эндокринолог	4	/
Муковисцидоз	0	0	0	пульмонолог	0	0/0
Наследственные болезни обмена *	1	1	1	генетик	4	0/0
Спинальная мышечная атрофия	1	1	1	невролог	4	2/0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	иммунолог	0	0/0
Иные	0	0	0	-	0	/
Итого	4	4	4	-	16	2/0

Таблица № 11

Количество проведенных ТМК в 2017-2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	-	-	-	13	7
из них с применением ТМК	-	-	-	13	7
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровней	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-

* при наличии нескольких НМИЦ, заполняется отдельно по каждом.

Таблица № 12

Количество проведенных ТМК в 2017-2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	-	-	-	13	7
из них с применением ТМК	-	-	-	13	7
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-

* при наличии нескольких НМИЦ, заполняется отдельно по каждому.

1.6. Информационное взаимодействие

Описание архитектуры Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Республики Тыва (далее – ЕГИСЗ).

Все медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь (далее – МП) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе по профилю генетика и лабораторная генетика, имеют широкополосный доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Положение о ЕГИСЗ утверждено постановлением Правительства Республики Тыва от 3 ноября 2020 г. № 541 «О единой государственной информационной системе в сфере здравоохранения Республики Тыва». ЕГИСЗ состоит из интегрированных между собой подсистем. Главная её часть – это «РМИАС17». В состав ГИС

входят следующие подсистемы: автоматизированная система управления лекарственным обеспечением населения (ОНЛС), управление потоками пациентов, центральный архив медицинских изображений (Комета), региональная лабораторная информационная система (Ариадна), автоматизированная информационная система управления СМП (Адис), система телемедицинских консультаций «врач-врач» (Телемед17), «врач-пациент» (Сберздоровье), также шина для передачи и хранения передаваемых в вертикально интегрированных медицинских информационных систем (далее – ВИМИС) данных.

В Подсистему ВИМИС по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО») из «РМИАС17» передаются медицинские данные по категориям пациентов, оказание медицинской помощи которым подлежит мониторингу и контролю средствами Подсистемы ВИМИС «АКиНЕО», как минимум в объеме, требуемом для ВИМИС «АКиНЕО», в соответствии с актуальной версией Протокола ВИМИС.

Мероприятия, направленные на внедрение специализированных подсистем государственной информационной системы в сфере здравоохранения Республики Тыва, в целях предоставления сведений в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему утвержден приказом Минздрава Республики Тыва от 29 марта 2021 г. № 300пр/21 «Об утверждении плана мероприятий федерального проекта «Создание и внедрение специализированных подсистем государственных информационных систем в сфере здравоохранения» в целях предоставления сведений в ВИМИС».

Для ввода в промышленную эксплуатацию ВИМИС по профилям «Онкология», «АКНЕО», «ССЗ» в медицинских организациях Республики Тыва издан приказ от 3 декабря 2021 г. № 1464. Передача информации предусмотрена при наступлении триггерных событий, определенных для передачи в ВИМИС «АКиНЕО», в соответствии с положениями, утвержденными приказами Минздрава России от 13 октября 2021 г. № 987н «Об утверждении формы документа о рождении и порядка его выдачи», от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

С целью перехода к оформлению электронных медицинских свидетельств о рождении в медицинских организациях Республики Тыва издан приказ Минздрава Республики Тыва от 17 ноября 2021 г. № 1381пр/21. Ведение электронных медицинских свидетельств о смерти и рождении в медицинских организациях Республики Тыва обеспечено приказом Минздрава Республики Тыва от 5 апреля 2021 г. № 334пр/21.

Взаимодействие ГИС с ВИМИС «АКиНЕО» организуется на основании следующих требований и принципов:

- взаимодействие осуществляется на основании актуальной версии протокола ВИМИС, опубликованной на портале <https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/>. Требования по составу, объёму передаваемых данных, условиям передачи данных не зависят от формы собственности и ведомственной принадлежности медицинской организации;
- при оказании пациенту медицинской помощи Подсистема «АКиНЕО» определяет наступление триггерных точек (событий), при которых информация должна

быть передана в ВИМИС. Состав триггерных точек для протокола ВИМИС версии 1 приведен в таблице 13;

- в случае, если пациент, для которого возникло триггерное событие, относится к списку категорий ВИМИС, Подсистема «АКиНЕО» передает информацию в ВИМИС. Категории пациентов, определенные версией 1 протокола ВИМИС;

- ведение в МИС МО структурированной медицинской информации проводится на основании федеральной НСИ, размещенной на портале <https://nsi.rosminzdrav.ru/>, либо на основании региональной НСИ, гармонизированной с федеральной. Гармонизация означает, что каждому коду регионального справочника должен быть однозначно сопоставлен код федерального справочника. Передача информации в ВИМИС производится только в соответствии с федеральной НСИ. Передача медицинской информации в ВИМИС осуществляется в виде структурированных документов. Перечень документов, соответствующих протоколу ВИМИС версии 1, приведен в таблице № 14.

Таблица № 13

Триггерные точки для передачи данных в ВИМИС «АКиНЕО»

Триггерная точка	Код	Полное наименование
ТТ 1. Осмотр	1	Выявление осмотра (консультации) пациента
ТТ 2. Исследование	2	Выявление диагностических исследований
ТТ 3. Направление	3	Выявление направления на оказания медицинских услуг
ТТ 4. Госпитализация	5	Выявление госпитализации (получение пациентом медицинской помощи в условиях стационара (дневного стационара))
ТТ 5. Завершение беременности	8	Выявление факта завершения беременности

Таблица № 14

Типы структурированных электронных медицинских документов beta-версии (СЭМД beta-версии)

SMSV1	Направление на оказание медицинских услуг СЭМД:	Направление на госпитализацию, восстановительное лечение, обследование, консультацию https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/2933
SMSV2	Протокол инструментального исследования СЭМД:	Протокол инструментального исследования https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/329
SMSV3	Протокол лабораторного исследования СЭМД:	Протокол лабораторного исследования https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/2939
SMSV5	Осмотр (консультация) пациента СЭМД:	Протокол консультации https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/2937

SMSV8	Лечение в условиях стационара (дневного стационара) СЭМД:	Эпикриз в стационаре выписной https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/2943
SMSV17	Выписной эпикриз родильного дома СЭМД:	Выписной эпикриз из родильного дома https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/2925

Таблица № 15

**Функции обмена данными с подсистемами
ГИС Республики Тыва**

№ п/п	Функция	Пояснения
1	Функции получения данных от других подсистем ГИС	получение от подсистем ГИС медицинской и учетной информации о пациентах по профилю «неонатология» в виде структурированных данных в объеме, необходимом для «Передачи данных об оказанной медицинской помощи в ВИМИС «АКиНЕО». Используется в виде альтернативы Функции «получения первичной информации МИС медицинская организация» (далее – МИС МО), если Подсистема «АКиНЕО» не получает данные МИС МО напрямую
2	Сверка данных об умерших пациентах с внешними источниками (рек)	запрос данных об умерших пациентах от других ведомств (при наличии возможности) и сверка с имеющимися данными по учтенным медицинским свидетельствам о смерти
3	Предоставление данных в аналитическую подсистему ГИС	в случае, если в регионе действует аналитическая подсистема ГИС, Подсистема «АКиНЕО» поставляет в нее рассчитанные значения всех показателей, определенных в данном документе

Таблица № 16

**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 Республики Тыва от 3 ноября 2020 г. № 541 «О единой государственной информационной системе в сфере здравоохранения Республики Тыва»
Электронный документооборот	да	приказ Минздрава Республики Тыва от 2 ноября 2022 г. № 1470пр/22 «О реализации мероприятий по переходу на электронный медицинский документооборот»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	приказ Минздрава Республики Тыва от 17 ноября 2021 г. № 1381пр/21

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да РМИАС17	имеются сведения детей в ЕГИСЗ «Региональная медицинская информационно-аналитическая система» (РМИАС17) Республики Тыва
регистры	да Региональный сегмент Федерального регистра «14 высокозатратных нозологий», «Орфанные заболевания» РМИАС17, система обеспечения необходимыми лекарственными средствами (ОНЛС)	приказ Минздрава Республики Тыва от 11 марта 2019 г. № 255

В сфере здравоохранения Республики Тыва цифровые сервисы продолжают совершенствоваться, в 2022 году выполнены мероприятия по модернизации ГИС РМИАС17, в части создания новых видов СЭМД.

В дальнейшем планируется развитие дистанционного консультирования лиц, нуждающихся в медицинской помощи, а также членов их семей, дальнейшая реализация технологии телемедицинской реабилитации, преемственности и последовательности осуществления динамического наблюдения, в том числе реабилитационных мероприятий, в условиях территориальной удаленности места жительства пациентов, от региональных многопрофильных медицинских организаций.

1.7. Выводы

В кабинете медико-генетической консультации ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» работа проводится планомерно, ежегодно в срок заказываются тест системы (тест-бланки) для проведения неонатального скрининга.

Имеется острая необходимость в улучшении материально-технической базы в связи с изношенностью оборудования, на сегодняшний день средний износ вспомогательного оборудования составляет 120 процентов.

При оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями основной проблемой оказания медицинской помощи детям является нехватка кадров.

Проблемой для медико-генетической службы является практически полное отсутствие современной автоматизации рабочего места врача-генетика. Автоматизация работы медико-генетической консультации (центра) должна обеспечить врачу-генетику возможность вести электронную медицинскую генетическую карту и

базу пациентов, составить родословную в процессе приема пациента, назначать и регистрировать результаты проведенных генетических исследований.

На эффективности работы отражается в том числе труднодоступность региона. В Республике имеется только автобусное, а в недавнем времени и воздушное сообщение, которое принимает всего лишь несколько рейсов. Ближайшая железнодорожная магистраль находится в 400 км от г. Кызыла, в соседнем регионе – Республике Хакасия. Недостаток транспортных и логистических кампаний затрудняет доставку биоматериала для проведения расширенного неонатального скрининга за пределы республики.

Кроме того, необходима доработка государственной информационной системы «Региональная медицинская информационно-аналитическая система» в части ведения регистра детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и формирования реестров, получения различных отчетностей.

Одной из важнейших задач является пропаганда ответственного отношения мужчин и женщин к своему здоровью, в том числе комплекс мер прегравидарной подготовки.

Врожденные и наследственные заболевания вносят существенный вклад в структуру заболеваемости, младенческой смертности и детской инвалидности.

Диагностические мероприятия возможны только при личном обращении пациента в федеральное учреждение. Это является серьезным препятствием для жителей удаленных субъектов. Усиление просветительской работы среди пациентов на уровне первичного звена – силами участковых терапевтов и педиатров.

Перечисленные причины, сдерживающие повышение человеческого потенциала здоровья в Республике Тыва, находятся в сфере компетенции системы здравоохранения Российской Федерации и могут быть устранены полностью или частично в рамках настоящей Программы.

2. Мероприятия Программы

Мероприятия, запланированные к реализации в рамках настоящей Программы, приведены в приложении № 6 к настоящей Программе.

2.1. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС

1. Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланках, которые распределяются медико-генетической консультацией отделения антенатальной охраны плода ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» в 16 медицинских организаций республики.

В учреждении 1 уровня, осуществляющем забор проб, всего 32 медицинских сотрудника, прошедших подготовку по проведению отбора проб, это ГБУЗ Республики Тыва «Каа-Хемская ЦКБ», «Монгун-Тайгинская ЦКБ», «Овюрская ЦКБ», «Пий-Хемская ЦКБ», «Тандинская ЦКБ», «Сут-Хольская ЦКБ», «Тес-Хемская ЦКБ», «Тоджинская ЦКБ», «Чаа-Хольская ЦКБ», «Чеди-Хольская ЦКБ», «Эрзинская ЦКБ», «Тере-Хольская ЦКБ», «Бай-Тайгинская ЦКБ».

В учреждении 2 уровня, осуществляющем забор проб, всего 6 медицинских сотрудников, прошедших подготовку по проведению отбора проб, это межкожуунные медицинские центры ГБУЗ Республики Тыва «Барун-Хемчикский ММЦ», «Улуг-Хемский ММЦ», «Дзун-Хемчикский ММЦ».

В учреждении 3А уровня, осуществляющем забор проб, 10 медицинских сотрудников, прошедших подготовку по проведению отбора проб, ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва».

2. 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 накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в медико-генетическую консультацию отделения антенатальной охраны плода ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва».

Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в медико-генетическую консультацию отделения антенатальной охраны плода ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» ежедневно или при необходимости 1 раз в 2 дня.

Медико-генетическая консультация отделения антенатальной охраны плода ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» осуществляет скрининговые лабораторные исследования образцов крови новорожденных (неонатальный скрининг) из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденных самостоятельно.

Медицинский работник, организующий отправку тест-бланков врач-генетик, организует доставку транспортной компанией (наземный, воздушный транспорт) в срок до 7 дней. Медико-генетическая консультация ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» в рамках расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в течение 24 часов после получения тест-бланков от ЦКБ и ММЦ организуют отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в Генетическую клинику НИИ медицинской генетики НИМЦ г. Томска.

3. При поступлении тест-бланков от учреждений 1 и 2 уровней в учреждение 3А уровня фельдшер-лаборант медико-генетической консультации регистрирует в журнале поступившие тест-бланки.

4. Проведение исследования неонатального скрининга в медико-генетической консультации организуется в лаборатории при ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр». Результаты фиксируются в журнал регистрации фильтровальных бланков фельдшерами-лаборантами учреждения.

5. При выявлении положительного результата фельдшер-лаборант информирует врача-генетика, который в свою очередь информирует законных представителей ребенка.

6. В течение 24 часов после получения положительного результата пациент с законным представителем приглашается в медико-генетическую консультацию

ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» для повторного скринингового исследования и направления материала в Генетическую клинику НИИ медицинской генетики НИМЦ г. Томска, для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики. Доставка будет осуществляться наземным транспортом по договору с транспортной компанией. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате скрининговых исследований в Генетической клинике НИИ медицинской генетики НИМЦ г. Томска, передается обратно в медико-генетическую консультацию ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва».

7. Информирование законных представителей ребенка и медицинской организации по месту проживания и наблюдения пациента сопровождается рекомендациями и пояснениями о выявленном заболевании.

8. При получении положительных результатов скрининговых исследований формируется группа детей с выявленными врожденными или наследственными заболеваниями. Ведется учет в журнале регистрации. Обязанности ведения и контроля журнала возложено на врача-генетика медико-генетической консультации.

9. При необходимости с помощью телемедицинских технологий врач-генетик медико-генетической консультации ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр РТ» проводит медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным наследственным или врожденным заболеванием, беременных женщин с высоким риском врожденных и (или) наследственных заболеваний у плода, выявленных при проведении пренатального скрининга, а также здоровых носителей патогенных мутаций в генах.

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

1. Создание рабочей группы до 30 декабря 2022 г. по осуществлению в Республике Тыва информационного взаимодействия в рамках организации проведения расширенного неонатального скрининга (далее – рабочая группа).

2. Разработка и утверждение «дорожной карты» до 30 декабря 2022 г. по осуществлению мероприятий в рамках НС и РНС в Республике Тыва.

3. Формирование и предоставление в Минздрав России и ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России анкеты, содержащей сведения о медико-генетических консультациях и медицинских организациях, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС и РНС, ведение регионального регистра пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

4. Формирование реестра сведений о специалистах Республики Тыва, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКИНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС.

5. Обеспечение проведения первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС.

6. Обеспечение представления реестра сведений о специалистах Республики Тыва, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС, в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для организации регистрации.

7. Проведение обучения в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов Республики Тыва, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС.

8. Определение ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» уполномоченной медицинской организацией, осуществляющей забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники) до 30 декабря 2022 г.

9. Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО» (контракт – II квартал 2023 г., до этого – в ручном режиме).

10. Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ), возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО» (реализовано в рамках контракта «Оказание услуг по доработке Региональной медицинской информационно-аналитической системы Республики Тыва, в части интеграции с ВИМИС» № 0112200000821001802 от 12 ноября 2021 г.).

11. Формирование на базе ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» координационной группы с целью обеспечения оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов.

12. Внедрение и совершенствование мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с применением РМИАС17.

13. Разработка совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) плана проведения консультаций (консилиумов) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий.

14. Реализация совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) плана проведения консультаций (консилиумов) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий.

15. Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

16. Формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых медицинскими организациями данных.

17. Проведение в каждой медицинской организации анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

18. Совершенствование механизма обратной связи и информирование об их наличии и работе пациентов, в том числе с использованием ведомственного портала.

Результаты Программы

Таблица № 17

Индикативные показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в Республике Тыва

	2023	2024	2025
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее процентов	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 процентов	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, процентов	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 процентов	90	95	95
Доля 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, процентов	95	95	95

3. Финансово-экономическое обоснование Программы

При реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» на 2023 год и плановый период 2024 и 2025 годов, требуется 71 926,2 тыс. рублей, в том числе:

- обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг (на 36 заболеваний) в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» всего – 44 151,6 тыс. рублей;

- доставка тест-бланков до учреждений 3 А и 3 Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики (с указанием данных организаций в соответствии с прикреплением, определенным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга») – 600,0 тыс. рублей;

- приобретение расходных материалов для проведения неонатального скрининга – 27 174,6 тыс. рублей.

Таблица № 18

Планируемый бюджет Программы

	2023	2024	2025	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	14 442,4	14 661,8	14 605,8	43 710,0
Республиканский бюджет	12 631,2	10 511,3	4 473,7	27 616,2
Иные источники (включая внебюджетные источники от дохода приносящей деятельности медицинских организаций)	200,0	200,0	200,0	600,0
Консолидированный бюджет	27 273,6	25 373,1	19 279,5	71 926,2

4. Социально значимый результат Программы

Внедрение настоящей Программы позволит совершенствовать существующий уровень организации работы с детьми 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 5,0 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

Приложение № 1
к региональной программе
Республики Тыва «Обеспечение
расширенного неонатального
скрининга в Республике Тыва»

Ч И С Л О
медицинских организаций, осуществляющих
забор проб на проведение неонатального
скрининга, в Республике Тыва

		Число ме- дицинских организа- ций /структурн ых подраз- делений	Наличие меди- цинского пер- сонала, про- шедшего под- готовку по про- ведению отбора проб (число)	Число новорожден- ных, которым взята проба для неона- тального скрининга на наследственные заболевания по дан- ным 2021 г.
Число медицинских организаций родо- вспомогательных уч- реждений, осуществ- ляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	ЦКБ	13	134
	2 уровень	ММЦ	3	734
	3А уровень	ПЦ	1	5700
	3Б уровень			
Число детских поли- клиник/детских поли- клинических отделе- ний, осуществляющих забор проб для прове- дения НС	1 уровень	ЦКБ	14	0
	2 уровень	ММЦ	3	0
	3 уровень	РДБ	1	0
Число отделений пато- логии новорожден- ных/педиатрических детских больниц, осу- ществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	ЦКБ	-	-
	2 уровень	ОПН ММЦ	2	-
	3 уровень	ПЦ, РДБ	2	-
Иные медицинские ор- ганизации, осуществ- ляющие отбор проб для проведения НС (ука- зать какие)		-	-	-
Итого			39	6568

Приложение № 2
к региональной программе
Республики Тыва «Обеспечение
расширенного неонатального
скрининга в Республике Тыва»

П Е Р Е Ч Е Н Ь
медицинских организаций, осуществляющих
неонатальный скрининг и расширенный
неонатальный скрининг в Республике Тыва

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		
			число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте	
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня							
Отделение антенальной охраны плода ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва»	8(39422) 60330	Омзар О.С.	6568	100	0	0	

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

Приложение № 3
к региональной программе
Республики Тыва «Обеспечение
расширенного неонатального
скрининга в Республике Тыва»

О С Н А Щ Е Н И Е

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. № 274н)*

№ 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.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, процентов
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	не менее 2	1	50
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>	не менее 2	1	50

1	2	3	4	5	6	7
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>	не менее 2	1	50
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>	не менее 2	0	0
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			0	0
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	0
	382270	Газовый хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический			0	0
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	не менее 2	1	50
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	не менее 2	1	50
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	не менее 2	0	0
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>	не менее 2	0	0
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовк и <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	не менее 2	0	0

1	2	3	4	5	6	7
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	из расчета мощности и площади	0	0
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	из расчета мощности	0	
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			3	
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			0	
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			1	
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	не менее 2	0	0
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	не менее 2	2	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>	не менее 1	0	0
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>	из расчета числа рождения	0	0
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			0	0
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			0	0

1	2	3	4	5	6	7
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент			0	0
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			0	0
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>		0	0
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			0	0
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>		0	0
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>			
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	по количеству рабочих мест	2	
	292310	Пипетка электронная			15	
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			0	0
	292390	Микропипетка электронная			0	0
	380120	Микропипетка механическая ИВД			0	0
	124540	Микропипетка механическая			0	0
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	не менее 1	0	0
20.	123680	Контейнер для отходов с биологиче-	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	не менее 1	1	100

1	2	3	4	5	6	7
		скими загрязнениями				
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	не менее 1	1	100
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, процентов
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>	по количеству рабочих мест	1	100
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
3.	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	по количеству анализаторов	1	100
4.	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	по количеству рабочих мест	1	100
5.	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	по количеству помещений	0	0

Приложение № 4
к региональной программе
Республики Тыва «Обеспечение
расширенного неонатального
скрининга в Республике Тыва»

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	1,5	0,5	1	66,6
2.	Врач-лабораторный генетик	4,5	0,5	4	88,8
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	нет			
4.	Врач-диетолог	нет			
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	нет			
6.	Врач-невролог	нет			
7.	Медицинский психолог (психолог)	нет			
8.	Врач ультразвуковой диагностики	6,25	2,25	4	64
9.	Врач – акушер-гинеколог	нет			
10.	Биолог	1		1	100
11.	Химик-эксперт медицинской организации	нет			
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	5	5	5	100
13.	Лаборант	нет			
14.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100

№ 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)		
15.	Медицинская сестра	1	1	1	100
16.	Медицинская сестра процедурной	1	1	1	100
17.	Акушерка	нет			
18.	Медицинский статистик	нет			
19.	Сестра-хозяйка	1	1	1	100
20.	Медицинский регистратор	нет			
21.	Санитар	4	4	4	100

* заполняется по каждой лаборатории НС и (или) РНС.

Приложение № 5
к региональной программе
Республики Тыва «Обеспечение
расширенного неонатального
скрининга в Республике Тыва»

П А С П О Р Т
медико-генетической консультации (МГК)

Общая информация		
Наименование:	Отделение антенатальной охраны плода (в составе имеется кабинет МГК)	
Располагается на базе:	ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва»	
Руководитель:	Куулар Долана Томуровна	
Адрес:	г. Кызыл, ул. Оюна Курседи, д. 159А	
Телефон:	8-934-22-60330	
Электронная почта:	mgktuva@mail.ru	
Количество сотрудников:	28	
в том числе врачей-генетиков:	1	
в том числе врачей-лабораторных генетиков:	3	
Клиническая деятельность		
	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	780
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	684
Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	168
Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	нет	
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	96
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	
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 том числе в пренатальном периоде)	нет	

Клиническая деятельность	да/нет	Кол-во в год
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	нет	
Неонатальный генетический скрининг	нет	
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
FISH		
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
в том числе, в рамках ПГТ		
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ-А		
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП		
Неонатальный скрининг		
Биохимия		
Масс-спектрометрия		
ПЦР		
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:		-
FISH:		-
ПЦР:		-
Молекулярное кариотипирование (ХМА):		-
Секвенирование по Сэнгеру:		-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):		-
Биохимический скрининг:		да
Масс-спектрометрия:		нет

Приложение № 6
к региональной программе
Республики Тыва «Обеспечение
расширенного неонатального
скрининга в Республике Тыва»

П Л А Н
мероприятий региональной программы Республики Тыва
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Тыва»

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный за исполнение	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Обеспечение нормативно-правового регулирования по проведению расширенного неонатального скрининга (далее – РНС)						
1.1.	Разработка приказа по маршрутизации пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	01.02.2023	Минздрав Республики Тыва	нормативные правовые акты, регламентирующие организацию расширенного неонатального скрининга и оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	приказ Минздрава Республики Тыва	издан приказ

1	2	3	4	5	6	7	8
1.2.	Разработка региональных документов по созданию, наполнению и применению регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при наличии)	01.01.2023	01.03.2023	Минздрав Республики Тыва	регулирование по созданию, наполнению и применению регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	приказ Минздрава Республики Тыва	издан приказ
1.3.	Внедрение методических рекомендаций федеральных государственных бюджетных образовательных учреждений высшего образования	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва	своевременное внедрение методических рекомендаций для совершенствования работы	приказ Минздрава Республики Тыва	издан приказ
1.4.	Разработка на уровне ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» с дальнейшим внедрением на уровне медицинских организаций стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС: по приему бланков (внутри республики, из других регионов); по методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории; по взятию крови и правилам их хранения РНС и НС; по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию ЗА и обратно; по получению фильтр-бланков медико-генетическими консультациями и правилами их передачи в учреждения, где бу-	01.01.2023	01.03.2023	главный врач ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва»	определение перечня стандартов операционных процедур	стандарты операционных процедур при проведении НС и РНС	разработаны стандарты операционных процедур при проведении НС и РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
	дет проводится забор крови; по порядку учета и хранения фильтр-бланков для РНС и НС; по работе с лабораторной ин- формационной системой; по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики; по взаимодействию с феде- ральными медицинскими орга- низациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка						
2.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
2.1.	Переоснащение и дооснащение медико-генетической консуль- тации, проводящей неонаталь- ный скрининг, медицинским оборудованием согласно стан- дарту оснащения лаборатории неонатального скрининга, в том числе расширенного не- онатального скрининга	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Рес- публики Тыва	совершенствование материально- технической базы медико- генетической консультации; обеспечение доступности спе- циализированной помощи	контракты	приобретено оборудование согласно стандарту ос- нащения ла- боратории неонатально- го скрининга, в том числе расширенно- го неонаталь- ного скри- нинга
2.2.	Закупка тест-систем для прове- дения неонатального скрининга	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Рес- публики Тыва	проведение неонатального скри- нинга	контракты, дого- воры	тест-системы закуплены
2.2.	Проведение ремонта помеще- ний медико-генетической кон- сультации, осуществляющей	2023	2025	главный врач ГБУЗ Респуб- лики Тыва «Пе-	совершенствование материально- технической базы медико- генетической консультации;	контракт	проведен ре- монт

1	2	3	4	5	6	7	8
	неонатальный скрининг или расширенный неонатальный скрининг			ринатальный центр Республики Тыва»	обеспечение доступности специализированной помощи		
3.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
3.1.	Укомплектование медицинским персоналом медико-генетической консультации	01.01.2023	01.01.2024	Минздрав Республики Тыва	оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	приказ о приеме на работу	принят медицинский персонал на должность
3.2.	Укомплектование медицинским персоналом медицинских организаций, оказывающих первичную медико-санитарную помощь детям, поставленных на учет с выявленными и (или) врожденными наследственными заболеваниями	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва	оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	приказ о приеме на работу	принят медицинский персонал на должность
3.3.	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва	оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	приказ о повышении квалификации	обучен медицинский персонал
3.4.	Направление на целевое обучение для подготовки специалистов	01.01.2023	01.12.2023	Минздрав Республики Тыва	оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	приказ	обучен врач

1	2	3	4	5	6	7	8	
4.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС							
4.1.	Создание рабочей группы по осуществлению в Республике Тыва информационного взаимодействия в рамках организации проведения РНС (далее – рабочая группа)	01.11.2022	30.12.2022	главные внештатные специалисты по неонатологии, акушерству и гинекологии, Республики Тыва, ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Республики Тыва», Минздрав Республики Тыва	разработка и утверждение приказа Минздрава Республики Тыва	приказ Минздрав Республики Тыва	исполнен	
4.2.	Разработка и утверждение «дорожной карты» по осуществлению мероприятий в рамках НС и РНС в Республике Тыва	01.11.2022	30.12.2022	Минздрав Республики Тыва	разработка и утверждение «дорожной карты» по осуществлению мероприятий в рамках организации проведения РНС в Республике Тыва	приказом утверждена «дорожная карта» по осуществлению мероприятий в рамках организации проведения РНС в Республике Тыва	исполнен	
4.3.	Формирование и предоставление в Минздрав России и ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени акаде-	01.11.2022	30.12.2022	Минздрав Республики Тыва	сформирована анкета, содержащая сведения о медико-генетических консультациях и медицинских организациях, в которых осуществляется забор биологического материала для	анкета, содержащая сведения о медико-генетических консультациях и медицинских ор-	исполнен	

1	2	3	4	5	6	7	8
	мика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России) Анкеты, содержащей сведения о медико-генетических консультациях и медицинских организациях, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС и РНС				проведения НС и РНС	ганизациях, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС и РНС	
4.4.	Формирование реестра сведений о специалистах Республики Тыва, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС	01.10.2022	30.12.2022	Минздрав Республики Тыва	сформирован реестр сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели	реестр сведений о специалистах	исполнен
4.5.	Обеспечение проведения первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС	01.10.2022	30.12.2022	главные врачи медицинских организаций	пройдена первичная регистрация ответственными сотрудниками медицинских организаций для получения доступа в ВИМИС «АКиНЕО»	информационные письма Минздрава Республики Тыва, ВИМИС «АКиНЕО»	исполнен
4.6.	Обеспечение представления реестра сведений о специали-	01.10.2022	30.12.2022	Минздрав Республики Тыва	сформирован реестр ответственных специалистов медицинских	реестр сведений о специалистах	исполнен

1	2	3	4	5	6	7	8
	стах Республики Тыва, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС, в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для организации регистрации				организаций, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» в рамках проведения НС и РНС	Республики Тыва	
4.7.	Проведение обучения в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов Республики Тыва, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС	01.10.2022	30.12.2022	ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Республики Тыва», главные врачи медицинских организаций	проведено обучение специалистов, имеющих доступ в ВИМИС «АКиНЕО» с целью организации информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	график обучения специалистов	постоянно
4.8.	Определение ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва» уполномоченной медицинской организацией, осуществляющей забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники)	01.11.2022	30.12.2022	ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва», ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Республики Тыва», главные врачи	реализация приказа	приказ Минздрава Республики Тыва	исполнен

1	2	3	4	5	6	7	8
				медицинских организаций, Минздрав Республики Тыва			
4.9.	Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКи-НЕО»	15.12.2022	01.06.2023	ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Республики Тыва», разработчик РМИАС17 ООО «Джелата», главные врачи медицинских организаций	организация передачи сведений о факте забора крови СЭМД «Направление на неонатальный скрининг», заключение контракта на доработку ГИС РМИАС17	ВИМИС «АКи-НЕО», РМИАС17	постоянно
4.10.	Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ) возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»	01.10.2022	30.12.2022	ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Республики Тыва», разработчик РМИАС17 ООО «Джелата», ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва»	организация технической возможности передачи сведений о результате исследования в ВИМИС «АКиНЕО»	ВИМИС «АКи-НЕО» РМИАС17	постоянно
4.11.	Формирование на базе ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва»	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный	осуществление оперативного информационного взаимодействия с целью обеспечения опера-	приказ ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
	ва» координационной группы с целью обеспечения оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов			центр Республики Тыва»	тивного получения анализа данных по маршрутизации пациентов	центр Республики Тыва»	
4.12.	Внедрение и совершенствование мониторинга, планирования и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с применением РМИАС17	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Республики Тыва», разработчик РМИАС17 ООО «Джелата»	организация технической возможности управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	РМИАС17	постоянно
4.13.	Разработка совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) плана проведения консультаций (консилиумов) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва»	разработка плана консультаций (консилиумов) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	график проведения телемедицинских консультаций с НМИЦ	постоянно
4.14.	Реализация совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) плана проведения консультаций (консилиумов) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с приме-	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва»	разработка, утверждение и тиражирование плана консультаций (консилиумов) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	график проведения телемедицинских консультаций с НМИЦ	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
	нием телемедицинских технологий						
4.15.	Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва», ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Республики Тыва», Минздрав Республики Тыва	организация функционирования телемедицинского центра на базе ГБУ Калининградской области «Региональный перинатальный центр»	приказ Министерства здравоохранения	постоянно
4.16.	Формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых медицинскими организациями данных	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав Республики Тыва, главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	осуществление анализа предоставляемых медицинскими организациями сведений	выездные проверочные мероприятия, статистические сведения	постоянно
4.17.	Проведение в каждой медицинской организации анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав Республики Тыва, главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	осуществление мониторинга критериев и анализа оценки качества проведения РНС в каждой медицинской организации	выездные проверочные мероприятия	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
4.18.	Совершенствование механизма обратной связи и информирование об их наличии и работе пациентов, в том числе с использованием ведомственного портала	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ Республики Тыва «Перинатальный центр Республики Тыва», ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Республики Тыва», главные врачи медицинских организаций	организация информационного взаимодействия и обратной связи с пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	информационные материалы, ведомственный портал	постоянно
5.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Проведение профилактических мероприятий в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва	своевременное выявление и профилактика заболеваний	приказ	проведены профилактические мероприятия
5.2.	Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций (центров) в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва	своевременное оказание медицинской помощи	учетная форма	переданы дети с выявленными заболеваниями
5.3.	Своевременная постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва	взятие на учет	статистические формы	диспансерное наблюдение

1	2	3	4	5	6	7	8
	заболеваниями по каждому заболеванию						
5.4.	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи для оказания консультативной помощи врачом-генетиком	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва	своевременное оказание специализированной медицинской помощи	учетная форма	оказана специализированная медицинская помощь
5.5.	Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва	проведение ТМК	учетная форма	проведена ТМК
5.6.	Своевременное и полное обеспечение пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями лекарственными препаратами и (или) специализированными продуктами лечебного питания	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва	своевременное обеспечение лекарственными препаратами и (или) специализированными продуктами лечебного питания	количество льготных рецептов	выписан и обслужен рецепт
6.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
6.1.	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва		приказ	внедрены клинические рекомендации
6.2.	Разработка и внедрение в каждой медицинской организации протоколов (алгоритмов) лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов веде-	01.01.2023	01.01.2025	Минздрав Республики Тыва	качественное оказание медицинской помощи	приказ	внедрены в каждой медицинской организации протоколы (алгоритмы)

1	2	3	4	5	6	7	8
	ния пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи						для лечения пациентов
7.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						
7.1	Сбор статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	ежеквартально	ежеквартально	Минздрав Республики Тыва, главный внештатный специалист генетик	статистический учет данных по заболеваемости, смертности и инвалидности	статистические формы, отчет	сформирован отчет
8. Реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения							
8.1	Разработка и утверждение информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга	01.01.2023	15.01.2023	Минздрав Республики Тыва	информированное согласие	приказ	получено согласие
8.2.	Составление плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в регионе	01.01.2023	15.01.2023	Минздрав Республики Тыва	широкодоступное и полное информирование о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС	приказ	утвержден план
8.3.	Обеспечение наличия в родо-вспомогательных, детских медицинских организациях информационных стендов, памяток с информацией о РНС	01.01.2023	01.02.2023	Минздрав Республики Тыва	широкое информирование населения	стенды, памятки	сделаны стенды, выпущены памятки

1	2	3	4	5	6	7	8
8.4	Обеспечение проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе РНС	01.01.2023	01.06.2023	Минздрав Республики Тыва	широкое информирование населения	статьи в средствах массового	информировано население
8.5	Разработка макета листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, с информацией о РНС	01.01.2023	01.02.2023	Минздрав Республики Тыва	широкое информирование населения	отчет	разработаны макеты листовки, плакаты

Схема доставки биоматериала в Республике Тыва для проведения НС

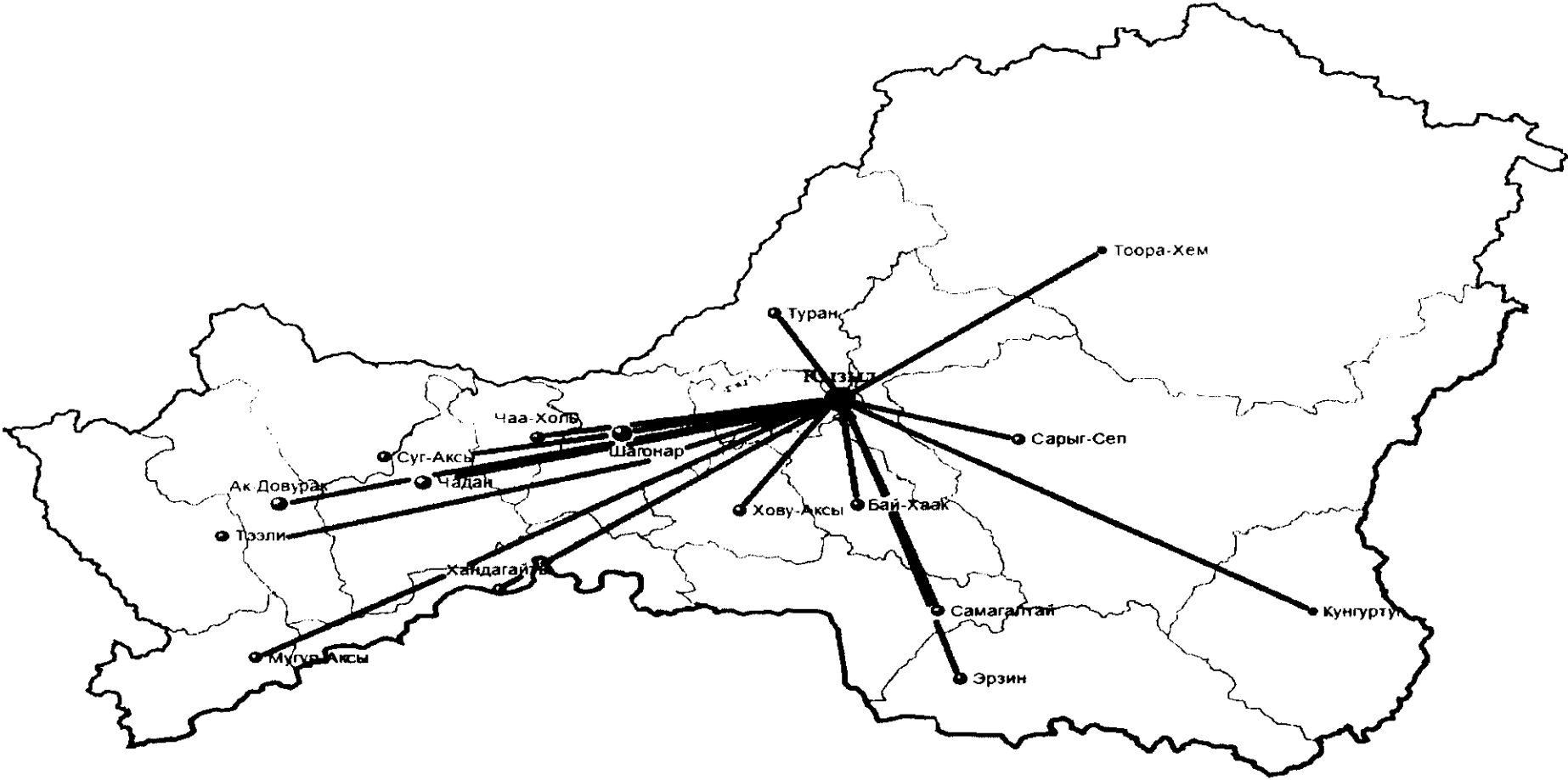


Схема доставки биоматериала в Республике Тыва для проведения РНС.

Доставка биоматериала будет осуществляться транспортной компанией по наземному транспорту от г. Кызыла до г. Томска

