



ПРАВИТЕЛЬСТВО АЛТАЙСКОГО КРАЯ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

20.12.2022

№ 503

г. Барнаул

Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (Алтайский край)

С целью приоритетов комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Алтайского края в результате проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга, повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Правительство Алтайского края постановляет:

Утвердить региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (Алтайский край) (приложение).

Губернатор Алтайского края  
Председатель Правительства  
Алтайского края



В.П. Томенко

ПРИЛОЖЕНИЕ  
к постановлению Правительства  
Алтайского края  
от 20.12. 2022 № 503

**Региональная программа  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»  
(Алтайский край)**

**1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга (далее – НС) в Алтайском крае**

**1.1. Краткая характеристика Алтайского края**

Алтайский край – крупный аграрно-промышленный регион, входящий в Сибирский федеральный округ (далее – СФО). Край расположен на юго-востоке Западной Сибири, в 3419 км от Москвы. Протяженность территории края в меридиональном направлении составляет около 400 км, в широтном направлении около 600 км. На западе и юго-западе край граничит с Восточно-Казахстанской и Павлодарской областями Республики Казахстан, на севере с Новосибирской областью, на северо-востоке с Кемеровской областью, на юго-востоке с Республикой Алтай.

Территория края составляет 168 тыс. кв. км, по площади край занимает 23-е ранговое место в Российской Федерации и 6-е место в СФО. Плотность расселения 13,5 человека на 1 км<sup>2</sup>. По плотности расселения край занимает 52-е ранговое место в Российской Федерации и 3-е место в СФО.

По оценке Росстата, численность постоянного населения Алтайского края на 1 января 2022 года составила 2268179 человек (на начало 2021 года – 2296353 человека), среднегодовая численность за 2021 год составила – 2281546 человек (в 2020 году – 2306753 человека). В сельской местности на 1 января 2022 года проживало 965585 человек (42,6 %), среднегодовая численность сельского населения составила 974224 человека (в 2020 году – 990475 человек), в городе – 1302594 человека (57,4 %), среднегодовая численность городского населения за 2021 год составила – 1307322 человека (в 2020 году 1316278 человек). По численности населения край занимает 23-е ранговое место в Российской Федерации и 5-е место в СФО, по численности сельского населения – 7-е ранговое место в Российской Федерации и 1-е место в СФО. Удельный вес сельских жителей в крае существенно выше, чем в среднем по Российской Федерации (25,2 %) и СФО (25,6 %). По удельному весу сельского населения край занимал 12-е ранговое место в Российской Федерации и 3-е место в СФО.

По административно-территориальному делению на 1 января 2022 года в состав Алтайского края входило 59 административных районов, 12 городов, в том числе 3 города районного подчинения, 6 поселков городского типа, 641 сельская администрация, 1587 сельских населенных пунктов. По муниципально-территориальному делению на 1 января 2022 года в состав Алтайского края входило 58 муниципальных районов, 10 городских округов, 1 муниципальный округ, 7 городских поселений, 641 сельское поселение.

Средняя площадь муниципального района составляет 2783,0 км<sup>2</sup>, средняя численность населения составила 16667 человек, при средней плотности расселения на данных территориях 6,0 человек на 1 км<sup>2</sup>.

Для края характерен резко континентальный климат со средними температурами июля от +26 до +28 и января от -20 до -24°С, а также экстремальными летними температурами до +41°С и абсолютным зимним минимумом, достигающим -55°С.

Специфическим для края фактором является радиоактивное загрязнение окружающей среды, обусловленное серией мощных ядерных взрывов на Семипалатинском полигоне. В настоящее время концентрация долгоживущих изотопов во внешней среде не превышает допустимого уровня, но влияние этого фактора по-прежнему высоко из-за развития не столько соматических нарушений, сколько из-за «генетического эффекта», проявляющегося в последующих поколениях. Также специфическим для края является комплекс факторов, вызывающих неблагоприятное воздействие на здоровье населения края и окружающую среду, обусловленных падением фрагментов вторых ступеней ракет-носителей, запускаемых с космодрома «Байконур». В зоне этого воздействия находится частично 5 муниципальных районов, занимающих до 4 % территории края. Указанные факторы способствуют формированию высокого уровня заболеваемости и полинозологического характера патологии, выявляемой у жителей края.

Вместе с тем в Алтайском крае имеются благоприятные условия для проведения реабилитационно-оздоровительных мероприятий. Край обладает ценными лечебными ресурсами: минеральными лечебными и лечебно-столовыми водами, сульфидными иловыми глинами, лекарственными растениями. Минеральные воды являются аналогами Варницкого, Кишиневского, Феодосийского, Ижевского, Ергенинского, Чартакского, Хиловского и Айвазовского типов и могут быть использованы для лечения и профилактики заболеваний желудочно-кишечного тракта, печени, желчевыводящих путей и болезней обмена веществ. В степной зоне края имеются многочисленные пресные и соленые озера, обладающие лечебно-оздоровительными свойствами. В предгорном Алтае – это курорт федерального значения город-курорт Белокуриха, в котором расположено 17 санаторно-курортных комплексов, в том числе 2 детских оздоровительных санатория краевого и федерального уровня. Всего в крае работает 41 санаторно-курортный комплекс на 8,1 тыс. мест единовременного размещения, в том числе 7 детских учреждений, в которых ежегодно оздоравливаются до 160 тысяч человек.

## 1.2. Анализ основных демографических показателей в Алтайском крае

Таблица № 1

### Демографические показатели Алтайский край

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	Оперативные данные за 9 месяцев 2022 года
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	10,0	9,1	8,6	8,3	7,9
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	14,2	14,0	16,5	19,1	15,2
Коэффициент естественного прироста населения	-4,2	-4,9	-7,9	-10,8	-7,3

Демографические показатели в Алтайском крае за период с 2018 года по 9 месяцев 2022 года по коэффициенту рождаемости на 1000 населения имеют тенденцию к снижению с 10,0 (2018 год) до 8,3 (2021 год), за 9 месяцев 2022 года составляет 7,9. Общий коэффициент смертности на 1000 населения увеличивается с 14,2 (2018 год) до 19,1 (2021 год), за 9 месяцев 2022 года составляет 15,2. Коэффициент естественного прироста населения имеет нарастающую отрицательную динамику -4,2 (2018 год) до -10,8 (2021 год), за 9 месяцев 2022 года -7,3.

Таблица № 2

### Численность населения в Алтайском крае, абсолютное число

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	2350080	2332813	2317153	2296353	2268179
Из общего числа дети 0-17 лет, всего	493792	492832	490149	485005	477443
из них городское население	266021	267984	268868	268313	266194
из них сельское население	227771	224848	221281	216692	211249
из них дети (0-1 года)	25383	23274	20999	19744	18911

Таблица № 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Алтайском крае

	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные за 9 месяцев 2022 года	
	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель
Перинатальная смертность	212	9,0	168	7,9	194	9,7	130	6,8	95	7,1
Неонатальная смертность	107	4,6	59	2,8	53	2,7	37	1,9	21	1,6
Ранняя неонатальная смертность	53	2,3	33	1,6	40	2,0	25	1,3	19	1,4
Младенческая смертность	176	7,4	114	5,3	97	4,8	88	4,6	54	3,9

Таблица № 4

Структура младенческой смертности в Алтайском крае

	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные за 9 месяцев 2022 года	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс. в том числе	176	100,0	114	100,0	97	100,0	88	100,0	54	100,0
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	32	18,2	19	16,7	14	14,4	23	26,0	17	31,5
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	1	0,6	0	0	0	0	0	0	0	0
от болезней нервной системы	3	1,7	4	3,5	2	2,1	4	4,5	4	7,4

от болезней органов дыхания	5	2,8	4	3,5	2	2,1	5	5,6	0	0
от болезней органов пищеварения	0	0	0	0	1	1	1	1,0	1	1,9
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	21	11,9	24	21,1	19	19,6	11	12,5	10	18,5
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде, в том числе	83	47,2	46	40,3	40	41,2	27	30,7	10	18,5
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	18	10,2	5	4,4	9	9,3	7	7,9	4	7,4
от внешних причин смерти	2	1,1	3	2,6	4	4,1	4	4,5	5	9,3
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	1,1	0	0
Прочие	11	6,3	9	7,9	6	6,2	5	5,7	3	5,6

По данным Алтайкрайстата, показатель рождаемости в Алтайском крае в 2021 году снизился на 3,5 % в сравнении с 2020 годом и составил 8,3 на 1000 населения (по итогам 2020 года показатель составлял 8,6 на 1000 населения). За 9 месяцев 2022 года показатель составил 7,9 на 1000 населения.

Показатель смертности в Алтайском крае в 2021 году повысился на 15,8 % в сравнении с 2020 годом и составил 19,1 на 1000 населения (по итогам 2020 года показатель составлял 16,5 на 1000 населения). За 9 месяцев 2022 года показатель составил 15,2 на 1000 населения.

Уровень естественного прироста в крае в 2021 году снизился в сравнении с 2020 годом и составил (-10,8) на 1000 населения, по итогам 2020 года показатель составлял (-7,9) на 1000 населения. За 9 месяцев 2022 года естественный прирост составил (-7,3) на 1000 населения.

Показатель младенческой смертности в Алтайском крае в 2021 году снизился на 4,2 % в сравнении с 2020 годом и составил 4,6 на 1000 родившихся живыми (по итогам 2020 года показатель составлял 4,8). За 9 месяцев 2022 года показатель составил 3,9 на 1000 родившихся живыми.

Показатель ранней неонатальной смертности в 2021 году снизился на 29,6 % в сравнении с 2020 годом и составил 1,9 на 1000 родившихся живыми (по итогам 2020 года показатель составлял 2,7). За 9 месяцев 2022 года показатель составил 1,6 на 1000 родившихся живыми.

В структуре младенческой смертности ведущее место занимают болезни и состояния, возникающие в перинатальном периоде. На долю этих причин приходится 38,6 % всех случаев младенческой смертности, от этих причин умерло 34 ребенка (2020 году – 49 детей, или 50,5 %). За 9 месяцев 2022 года доля данного класса заболеваний составила 25,9 % от всех причин смерти.

II ранговое место в структуре младенческой смертности занимают инфекционные и паразитарные болезни, на долю которых приходится 26,1 % всех случаев, от этих причин умерло 23 ребенка (в 2020 году – 14 детей, или 14,4 %). За 9 месяцев 2022 года доля данного класса заболеваний составила 31,5 % от всех причин смерти.

III ранговое место занимают врожденные аномалии и пороки развития, на долю которых приходится 12,5 % всех случаев, от этих причин умерло 11 детей (в 2020 году – 19 детей, или 19,6 %) из них: врожденные аномалии (пороки развития) системы кровообращения (Q20-28) – 4 случая; врожденные аномалии (пороки развития) органов дыхания (Q30-34) – 1 случай (гипоплазия легких); другие врожденные аномалии (пороки развития) органов пищеварения (Q38-45) – 2 случая; врожденные аномалии (пороки развития) костно-мышечной системы (Q65-79) – 1 случай (врожденная диафрагмальная

грыжа); другие врожденные аномалии (пороки развития) (Q80-89) – 3 случая (у детей рожденных с множественными пороками развития).

Следует отметить, что в 6 случаях был получен категорический отказ от прерывания беременности, 4 детей умерли в послеоперационном периоде.

За 9 месяцев 2022 г. доля данного класса заболеваний составила 18,5 % от всех причин смерти, умерло 10 детей, из них: врожденные аномалии (пороки развития) системы кровообращения (Q20-28) – 4 случая; врожденные аномалии (пороки развития) органов дыхания (Q30-34) – 1 случай (гипоплазия легких); другие врожденные аномалии (пороки развития) органов пищеварения (Q38-45) – 2 случая; другие врожденные аномалии (пороки развития) (Q80-89) – 3 случая (у детей рожденных с множественными пороками развития).

В 5 случаях также был получен категорический отказ от прерывания беременности, 2 детей умерли в послеоперационном периоде.

IV ранговое место в структуре младенческой смертности занимают болезни органов дыхания, на долю которых приходится 5,7 % всех случаев, от этих причин умерло 5 детей (в 2020 году – 2 ребенка, или 2,1 %). За 9 месяцев 2022 году случаев смерти от данного класса заболеваний не было.

V ранговое место в структуре младенческой смертности занимают болезни нервной системы, на долю которых приходится 4,6 % всех случаев, от этих причин умерло 4 ребенка (в 2020 году – 2 ребенка, или 2,1 %). За 9 месяцев 2022 года доля данного класса заболеваний составила 7,4 % от всех причин смерти.

### **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 Алтайском крае с 2018 года**

Заболеваемость врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Алтайском крае снижается с 8,94 на 10000 в 2018 году до 5,22 за 9 месяцев 2022 года. Всего за период с 2018 года по 9 месяцев 2022 года впервые выявлено 67 случаев наследственных и (или) врожденных заболеваний. Первое ранговое традиционно занимает врожденный гипотиреоз – 34,3 % от общего количества впервые выявленных врожденных и (или) наследственных заболеваний; на втором месте – фенилкетонурия (16,4 %), на третьем месте – адреногенитальный синдром (15 %), на четвертом месте – муковисцидоз (13,4 %), на пятом месте спинальная мышечная атрофия (10,5%) (таблица № 5). Распространенность этих заболеваний за анализируемый период составляет: врожденный гипотиреоз 1 – на 4202 новорожденных, фенилкетону-



рия – 1 на 8053, адреногенитальный синдром – 1 на 9664, муковисцидоз – 1 на 10737, спинальная мышечная атрофия – 1 на 13805 и галактоземия – 1 на 19327 новорожденных. В целом распространенность врожденных и (или) наследственных заболеваний, выявленных при проведении НС в Алтайском крае, соответствует данным по Российской Федерации.

Таблица № 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018–2022 годах

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	8	7	3	2	3
Галактоземия	2	1	0	1	1
Фенилкетонурия	1	4	4	2	1
Адреногенитальный синдром	5	1	1	2	1
Муковисцидоз	2	1	4	1	1
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	3	1	1	2	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	1	0
Итого	21	15	13	11	7

Информация о количестве детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0-1 год представлена в таблице № 6.

Таблица № 6

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	7	7	3	2	3
Галактоземия	2	0	0	1	1
Фенилкетонурия	1	4	4	2	1
Адреногенитальный синдром	5	1	1	1	1
Муковисцидоз	2	1	4	1	1
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	3	1	1	2	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	1	0
Итого	20	14	13	10	7

Своевременное выявление в крае детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обеспечение диспансерного наблюдения (мультидисциплинарный подход), включая медикаментозную терапию, обеспечение специализированными продуктами лечебного питания, медицинскую реабилитацию, является основой в организации медицинской помощи детям данной категории. В период с 2018 года по 9 месяцев 2022 года в крае случаев младенческой смертности от врожденных и (или) наследственных заболеваний зарегистрировано не было (Таблица № 7).

Таблица № 7

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

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

Дефектов оказания медицинской помощи в рамках ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на сегодняшний день не установлено.

#### **1.4. Нормативные правовые акты Алтайского края, регламентирующие оказание медицинской помощи пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями**

На сегодняшний день в регионе не был принят нормативный правовой акт, отдельно посвященный организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Медицинская помощь данной категории детей оказывается в соответствии с утвержденными порядками и стандартами оказания медицинской помощи по профилю ведущей патологии, а также в соответствии с приказами Минздрава Алтайского края по профилям заболеваний. Основной перечень, имеющихся в настоящее время в регионе нормативных правовых актов, в которых затрагивается тема организации оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, приведены в таблице № 8.

Таблица № 8

**Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Алтайском крае**

№ п/п	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	от 21.04.2022 № 274н	Министерство здравоохранения Российской Федерации	-
2	О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания	от 05.04.2006 № 100	Управление по здравоохранению Алтайского края	-
3	Об утверждении Территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2022 год и на плановый период 2023 и 2024 годов	от 30.12.2021 № 502 (в редакции от 09.02.2022)	постановление Правительства Алтайского края	-
4	О введении эпидемиологического мониторинга врожденных пороков в Алтайском крае	от 20.10.2005 № 276	Комитет администрации Алтайского края по здравоохранению	28.05.1999 № 142, 14.04.2003 № 118
5	О порядке проведения плановых телемедицинских консультаций краевыми медицинскими организациями	от 30.11.2021 № 705	Министерство здравоохранения Алтайского края	-
6	О взаимодействии с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг Добра» по обеспечению лекарственными препаратами детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями	от 15.12.2021 № 748	приказ Министерства здравоохранения Алтайского края	-
7	Об организации оказания паллиативной медицинской помощи детскому населению Алтайского края (утвержден алгоритм организации оказа-	от 07.10.2020 № 458	приказ Министерства здравоохранения Алтайского края	-

	ния паллиативной медицинской помощи детям на территории Алтайского края)			
8	О совершенствовании оказания медицинской помощи детям по профилю «неврология» на территории Алтайского края	от 15.08.2022 № 437	приказ Министерства здравоохранения Алтайского края	-
9	О формировании Регистра больных жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности	от 10.06.2015 № 434	приказ Главного управления Алтайского края по здравоохранению и фармацевтической деятельности	-
10	Об организации обеспечения детей лечебным питанием, специализированными продуктами лечебного питания	от 27.07.2022 № 406	приказ Министерства здравоохранения Алтайского края	-
11	Об оказании адресной помощи больным детям	от 01.08.2017 № 313	приказ Министерства здравоохранения Алтайского края	-
12.	О совершенствовании оказания медицинской помощи новорожденным детям на территории Алтайского края	от 23.01.2019 № 12	приказ Министерства здравоохранения Алтайского края	-
13	О совершенствовании оказания медицинской помощи детям в возрасте от 29 суток жизни до 17 лет 11 месяцев 29 дней по профилю «анестезиология и реаниматология» на территории Алтайского края	от 26.04.2019 № 109	приказ Министерства здравоохранения Алтайского края	-
14	Об утверждении перечня медицинских организаций Алтайского края, имеющих в своей структуре специализированные центры, межмуниципальные отделения и кабинеты	от 20.02.2017 № 49	приказ Министерства здравоохранения Алтайского края	-

Региональной программой предусмотрено формирование законодательной базы проведения в регионе РНС и порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, регламентирующей вопросы:

маршрутизации пациентов при оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

порядка организации оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

внедрения действующих клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

формирования, наполнения и применения регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Планируется разработка следующих стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС по:

приему бланков (внутри региона, из других регионов);

методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории;

взятию крови и правилам их хранения РНС и НС;

транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию ЗА и обратно;

получению фильтр-бланков медико-генетическими консультациями и правилами их передачи в учреждения, где будет проводиться забор крови;

порядку учета и хранению фильтр-бланков для РНС и НС;

работе с лабораторной информационной системой;

направлению материала для проведения подтверждающей диагностики;

взаимодействию с федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка.

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

Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется медицинскими организациями Алтайского края, имеющим лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и лабораторной генетике и проводится в КГБУЗ «Консультативно-диагностическом центре Алтайского края».

НС в крае на врожденные и (или) наследственные заболевания включает массовое (безотборное) обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей. Организация НС предусматривает последовательное осуществление следующих действий: проведение каждому новорожден-

денному скринингового исследования; формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний; проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний; медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей). Медицинские организации Алтайского края, осуществляющие забор проб для проведения НС, представлены ниже по уровням учреждений и профилю оказания помощи (Таблица № 8/1)

Таблица № 8/1

Медицинские организации Алтайского края, осуществляющие забор проб для проведения неонатального скрининга

№ п/п	Перечень учреждений	Родовспоможение	ОПННД	Детские поликлиники (амбулаторное наблюдение)
1	2	3	4	5
Учреждения третьего уровня				
1	КГБУЗ «Алтайский краевой клинический перинатальный центр»	+	+	-
2	КГБУЗ «Алтайский краевой клинический центр охраны материнства и детства»	+	+	-
Учреждения второго уровня				
3	КГБУЗ «Краевая клиническая больница скорой медицинской помощи № 2, г. Барнаул»	+	-	-
4	КГБУЗ «Родильный дом № 1, г. Барнаул»	+	-	-
5	КГБУЗ «Родильный дом № 2, г. Барнаул»	+	-	-
6	КГБУЗ «Центральная городская больница, г. Бийск»	+	+	-
7	КГБУЗ «Городская детская больница, г. Бийск»	-	+	+
8	КГБУЗ «Центральная городская больница, г. Заринск»	+	+	+
9	КГБУЗ «Каменская межрайонная больница»	+	+	+
10	КГБУЗ «Городская больница № 1, г. Рубцовск»	+	+	-
11	КГБУЗ «Детская городская больница, г. Рубцовск»	-	+	+
12	КГБУЗ «Славгородская центральная районная больница»	+	+	+
13	КГБУЗ «Алейская центральная районная больница»	+	+	+

1	2	3	4	5
Учреждения первого уровня				
14	КГБУЗ «Алтайская центральная районная больница»	+	-	+
15	КГБУЗ «Благовещенская центральная районная больница»	+	-	+
16	КГБУЗ «Волчихинская центральная районная больница»	+	-	+
17	КГБУЗ «Центральная районная больница с. Завьялово»	+	-	+
18	КГБУЗ «Залесовская центральная районная больница»	+	-	+
19	КГБУЗ «Центральная районная больница г. Змеиногорска»	+	-	+
20	КГБУЗ «Ключевская центральная районная больница им. Антоновича И.И.»	+	-	+
21	КГБУЗ «Кулундинская центральная районная больница»	+	-	+
22	КГБУЗ «Курьинская центральная районная больница»	+	-	+
23	КГБУЗ «Центральная больница Локтевского района»	+	-	+
24	КГБУЗ «Мамонтовская центральная районная больница»	+	-	+
25	КГБУЗ «Михайловская центральная районная больница»	+	-	+
26	КГБУЗ «Павловская центральная районная больница»	+	-	+
27	КГБУЗ «Поспелихинская центральная районная больница»	+	-	+
28	КГБУЗ «Ребрихинская центральная районная больница»	+	-	+
29	КГБУЗ «Романовская центральная районная больница»	+	-	+
30	КГБУЗ «Смоленская центральная районная больница»	+	-	+
31	КГБУЗ «Солонешенская центральная районная больница»	+	-	+
32	КГБУЗ «Староалейская центральная больница» Третьяковского района	+	-	+
33	КГБУЗ «Тальменская центральная районная больница»	+	-	+
34	КГБУЗ «Топчихинская центральная районная больница»	+	-	+
35	КГБУЗ «Троицкая центральная районная больница»	+	-	+
36	КГБУЗ «Тюменцевская центральная районная больница»	+	-	+
37	КГБУЗ «Усть-Пристанская центральная рай-	+	-	+

1	2	3	4	5
	онная больница»			
38	КГБУЗ «Хабарская центральная районная больница»	+	-	+
39	КГБУЗ «Чарышская центральная районная больница»	+	-	+
40	КГБУЗ «Шипуновская центральная районная больница»	+	-	+
41	КГБУЗ «Баевская центральная районная больница»	-	-	+
42	КГБУЗ «Бийская центральная районная больница»	-	-	+
43	КГБУЗ «Бурлинская центральная районная больница»	-	-	+
44	КГБУЗ «Быстроистокская центральная районная больница»	-	-	+
45	КГБУЗ «Егорьевская центральная районная больница»	-	-	+
46	КГБУЗ «Калманская центральная районная больница»	-	-	+
47	КГБУЗ «Центральная районная больница Ельцовского района»	-	-	+
48	КГБУЗ «Косихинская центральная районная больница»	-	-	+
49	КГБУЗ «Зональная центральная районная больница»	-	-	+
50	КГБУЗ «Красногорская центральная районная больница»	-	-	+
51	КГБУЗ «Краснощековская центральная районная больница»	-	-	+
52	КГБУЗ «Крутихинская центральная районная больница»	-	-	+
53	КГБУЗ «Кытмановская центральная районная больница»	-	-	+
54	КГБУЗ «Центральная районная больница Немецкого национального района»	-	-	+
55	КГБУЗ «Новичихинская центральная районная больница»	-	-	+
56	КГБУЗ «Первомайская центральная районная больница имени А.Ф. Воробьева»	-	-	+
57	КГБУЗ «Панкрушихинская центральная районная больница»	-	-	+
58	КГБУЗ «Петропавловская центральная районная больница»	-	-	+
59	КГБУЗ «Центральная районная больница с. Родино»	-	-	+
60	КГБУЗ «Рубцовская центральная районная больница»	-	-	+
61	КГБУЗ «Советская центральная районная	-	-	+



1	2	3	4	5
	больница»			
62	КГБУЗ «Центральная районная больница Солтонского района»	-	-	+
63	КГБУЗ «Табунская центральная районная больница»	-	-	+
64	КГБУЗ «Тогульская центральная районная больница»	-	-	+
65	КГБУЗ «Угловская центральная районная больница»	-	-	+
66	КГБУЗ «Усть-Калманская центральная районная больница»	-	-	+
67	КГБУЗ «Целинная центральная районная больница»	-	-	+
68	КГБУЗ «Шелаболихинская центральная районная больница»	-	-	+
69	КГБУЗ «Городская поликлиника № 10, г. Барнаул»	-	-	+
70	КГБУЗ «Городская поликлиника № 12 г. Барнаул»	-	-	+
71	КГБУЗ «Городская поликлиника № 14, г. Барнаул»	-	-	+
72	КГБУЗ «Детская городская поликлиника № 3, г. Барнаул»	-	-	+
73	КГБУЗ «Детская городская поликлиника № 5, г. Барнаул»	-	-	+
74	КГБУЗ «Детская городская поликлиника № 7, г. Барнаул»	-	-	+
75	КГБУЗ «Детская городская поликлиника № 9, г. Барнаул»	-	-	+
76	КГБУЗ «Городская больница № 10, г. Барнаул»	-	-	+
77	КГБУЗ «Детская городская больница № 1, г. Барнаул»	-	-	+
78	КГБУЗ «Центральная городская больница, г. Белокуриха»	-	-	+
79	КГБУЗ «Городская больница имени Л.Я. Литвиненко, г. Новоалтайск»	-	-	+

НС проводится только после получения от законного представителя добровольного информированного согласия на проведение данного исследования. Законному представителю ребенка предоставляется вся необходимая информация за 24 часа до предполагаемого взятия крови. Данные о взятии крови на НС или отказе от него вносятся в историю развития новорожденного и выписной эпикриз.

В случае отказа от проведения НС медицинский работник сообщает законным представителям ребенка, к кому они должны обратиться в случае изменения своего решения. Особое внимание уделяется точности указания в медицинской информационной системе места предполагаемого нахождения

ребенка после выписки и способ связи с законным представителем (номер телефона и (или) адрес электронной почты).

Маршрутизация в рамках НС в Алтайском крае:

1. Взятие образцов крови осуществляется на тест-бланк с 5 пятнами крови. Кровь берут из пятки новорожденного через 3 часа после кормления в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на седьмой день у недоношенного ребенка. Тест-бланк подлежит высушиванию в горизонтальном положении на сухой, чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 3 часов при комнатной температуре (15–22 градуса С) без применения дополнительной тепловой обработки для ускорения сушки (солнечный свет, фен, батарея и другие источники искусственного тепла), избегая соприкосновение тест-бланков между собой во время сушки. Информация о взятии образцов крови (дата и время) вносится в карту развития ребенка и выписной эпикриз:

а) забор крови осуществляется в медицинских организациях в соответствии с Приложением №1;

б) забор крови осуществляется медицинским персоналом медицинских организаций, обученным методике забора крови на тест-бланки для проведения в соответствии с Приложением №1.

2. Тест-бланки ежедневно, но не реже 1 раза в два дня, доставляются автомобильным транспортом в медико-генетическую консультацию КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» по адресу: г. Барнаул, просп. Комсомольский 75а. Отправку осуществляет медицинский работник, назначенный руководителем МО.

Доставка биоматериала в Алтайском крае осуществляется из медицинских организаций края по территориальной принадлежности по окружному принципу (Схема 1):

Барнаульский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» (г. Барнаул); Бийский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «ЦГБ, г. Бийск», далее в КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» (г. Барнаул) (131 км); Рубцовский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Городская больница № 1, г. Рубцовск», далее в КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» (г. Барнаул) (297 км); Каменский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Каменская межрайонная больница», далее в КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» (г. Барнаул) (195 км); Алейский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Алейская ЦРБ», далее в КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» (г. Барнаул) (116 км), Славгородский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «Славгородская ЦРБ», далее в КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» г. Барнаул (418 км); Заринский межрайонный медицинский округ – в КГБУЗ «ЦГБ, г. Заринск», далее в КГБУЗ «Консультативно-диагностический

центр Алтайского края» (г. Барнаул) (114 км).

3. Регистрация приема бланков проводится в медико-генетической консультации, осуществляющей неонатальный скрининг. Регистрации осуществляется в форме электронного журнала; отмечается учреждение, откуда доставлены тест-бланки, время доставки, качество забора крови и заполнение данных.

4. В лаборатории неонатального скрининга медико-генетической консультации проводится НС на 5 наследственных и врожденных заболевания, результаты фиксируются в информационной системе.

5. В случае отклонения обнаруженных при проведении НС законные представители ребенка и медицинская организация, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, информируются по телефону о необходимости повторного обследования.

6. Для проведения повторного исследования и подтверждающей диагностики пациент вызывается в медико-генетическую консультацию или законные представители ребенка и медицинская организация, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, информируются по телефону о необходимости повторного взятия крови.

7. Подтверждающая диагностика проводится в лаборатории медико-генетической консультации КГБУ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края», результат фиксируется в журнале электронном и бумажном варианте.

8. О выявленном заболевании законные представители ребенка и медицинская организация, оказывающая первичную медико-санитарную помощь детям, информируются по телефону. Врач-генетиком выдается медицинское заключение о диагностированном заболевании. Также информация передается главным внештатным специалистам по профилю заболевания.

9. В лаборатории медико-генетической консультации КГБУ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» ведутся электронные регистры количества обследованных новорожденных по НС по МО, персонифицированный регистр результатов, сводный список пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС, регистр диспансерного наблюдения пациентов с фенилкетонурией. Работу с регистрами (введение первичных данных и актуализацию) ведут: врач – лабораторный-генетик, врач-генетик, лабораторный техник.

10. Медико-генетического консультирования осуществляется в медико-генетической консультацией КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» согласно приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 г. № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». График работы медико-генетической консультации: с 8.00 до 16:00 (5 раз в неделю). Проводятся также консультации с применением телемедицинских технологий.

11. Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию осуществляется медицинскими организациями по месту жительства ребенка, а также у профильных специалистов. Пациенты с фенилкетонурией, галактоземией и наследственными болезнями обмена наблюдаются врачом-генетиком, с врожденным гипотиреозом и адреногенитальным синдромом – детским эндокринологом, с муковисцидозом – пульмонологом, больные со спинальной мышечной атрофией – неврологом, первичным иммунодефицитом – аллергологом-иммунологом. Последующее наблюдение в рамках диспансерного учета осуществляется профильными специалистами совместно с врачом-генетиком МГК КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» (таблица № 9).

12. Пациенты с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявленные по НС находятся под наблюдением профильных специалистов, ими решаются все вопросы необходимости дополнительных консультаций и обследований.

В целях оказания медицинской помощи детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, нуждающимся в дорогостоящих лекарственных препаратах для оказания медицинской помощи, ведутся регистры пациентов с дорогостоящим лечением по нозологиям; проводится работа по эффективному управлению товарными запасами (перераспределение лекарственных препаратов и медицинских изделий); в режиме онлайн работает информационная система льготного лекарственного обеспечения.

Порядок лекарственного обеспечения пациентов, в том числе детей, с указанными выше заболеваниями определен постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента», приказами Минздрава Алтайского края от 09.09.2020 № 397 «Об организации обеспечения граждан лекарственными препаратами», от 27.07.2022 № 406 «Об организации обеспечения детей лечебным питанием, специализированными продуктами лечебного питания».

В настоящее время в региональном сегменте Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, состоят 119 пациентов. Кроме того, на сегодняшний день 87 детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, обеспечиваются лекарственными препаратами за счет средств Фонда «Круг добра», эти дети состоят в регистре ЕГИСЗ Фонда «Круг добра».

Вместе с тем в соответствии с приказом Минздрава Алтайского края от

09.09.2020 № 397 «Об организации обеспечения граждан лекарственными препаратами» проводится системная работа по вопросам лекарственного обеспечения, приказом утвержден Порядок организации обеспечения граждан лекарственными препаратами. В рамках указанного приказа осуществляет деятельность краевая комиссия Минздрава Алтайского края по рассмотрению вопросов обеспечения пациентов лекарственными препаратами (обеспечения дорогостоящими лекарственными препаратами, не входящими в соответствующий стандарт медицинской помощи или не предусмотренными соответствующими клиническими рекомендациями, при наличии медицинских показаний (индивидуальная непереносимость, по жизненным показаниям)).

Таблица № 9

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

	Число пациентов, с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов, с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году, 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 году, из них с применением ТМК
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	2	2	2/-	детский эндокринолог	2	6/-
Галактоземия	1	1	-/1	генетик, врач-педиатр, врач-диетолог	4	8/-
Фенилкетонурия	2	2	-/2	генетик, врач-педиатр, врач-диетолог	6	12/-
Адреногенитальный синдром	2	2	2/-	детский эндокринолог, врач-генетик	1	2/-
Муковисцидоз	1	1	1/-	врач-генетик,	1	1/0

1	2	3	4	5	6	7
				врач-пульмонолог, врач-гастроэнтеролог		
Наследственные болезни обмена	0	0	0	врач-генетик	0	0/0
Спинальная мышечная атрофия	2	2	2/-	невролог, врач-генетик	2	4/
Первичные иммунодефициты	1	1	1/-	аллерголог-иммунолог;	0	0/0
Иные	0	0	0	-	0	0
Итого	11	11	8/3	-	16	33/0

Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, МГЦ 3А и 3Б уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ), представлено ниже (Таблица № 10).

Таблица № 10

## Количество проведенных ТМК в 2018–2022 годах

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с медико-генетическими кабинетами/центрами субъекта (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте) с указанием наименования МГК (МГЦ)	2125	2168	1680	2183	2450
из них с применением ТМК	75	68	93	102	84
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	71	79	63	62	32
госпитализаций	33	35	18	16	11
консультаций в рамках амбулаторно-поликлинического приема	38	44	42	40	15
заочного консилиума	0	0	3	6	6
с применением ТМК	8	6	12	14	19
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями	22	87	177	229	172

3Б уровней					
из них с применением ТМК	11	58	111	198	112
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	18	29	36	39	25
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Всего проведенных консультаций/ консилиумов	2307	2442	2019	2575	2721
из них с применением ТМК	94	132	216	314	215

В Алтайском крае инфраструктура достаточна для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС. С целью мониторинга и решения возможных проблем, возникающих при реализации обследования новорожденных на НС, планируется регулярное проведение обучающих семинаров с ответственными работниками медицинских организаций по правилам забора образцов крови на специальные бланки и их транспортировки в МГК.

### 1.6. Информационное взаимодействие

Таблица № 11

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

1	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	Да АРМ-поликлиника. КОМТЭК	Паспорт регионального проекта. Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ) (Алтайский край)
Электронный документооборот	Да АРМ-поликлиника. КОМТЭК	Паспорт регионального проекта. Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ) (Алтайский край)
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да АРМ-поликлиника. КОМТЭК	Паспорт регионального проекта. Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной

1	2	3
		информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ) (Алтайский край)
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Да АРМ-поликлиника. КОМТЭК	Паспорт регионального проекта. Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ) (Алтайский край)
регистры	Да. Формирование регистров по диагнозам в рамках ГИС АРМ-поликлиника. КОМТЭК	Паспорт регионального проекта. Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ) (Алтайский край)
реестры	Да АРМ-поликлиника. КОМТЭК	Паспорт регионального проекта. Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ) (Алтайский край)

### 1.7. Выводы

В Алтайском крае все виды медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями оказываются в полном объеме. За время проведения НС общий охват новорожденных НС в 2021 году составил 96,1 %.

Введение расширенного неонатального скрининга позволит обследовать всех новорожденных Алтайского края, установить точный диагноз до проявления первых симптомов что крайне важно для успешного лечения и предупреждения необратимых осложнений у детей. Своевременное назначение лекарственной терапии, лечебного питания для детей с подтвержденными диагнозами позволит сохранить их жизнь и здоровье, сократить инвалидизацию по причине наследственных заболеваний.

В ходе массового неонатального скрининга формируется группа риска – перечень новорожденных с подозрением на заболевание, далее выполняется подтверждающая диагностика. На договорной основе будет организовано проведение подтверждающей диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, выявленных в рамках РНС с



ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», который является референс-центром 3Б уровня, на базе которого проводится подтверждающая диагностика практически всех наследственных заболеваний.

Вместе с тем планируется заключение договора на проведение подтверждающей диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, выявленных в рамках НС, и осуществление контроля лечения, между КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» и НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ.

Раннее выявление наследственных и врожденных заболеваний создает основу не только для патогенетического лечения пациентов, но и повышает эффективность медико-генетического консультирования семьи с целью диагностики патологии и предупреждения повторного рождения больных детей.

Таким образом, сложившаяся практика организации проведения НС, оснащенность МГК, укомплектованность квалифицированными кадрами, проводимая организационно-методическая работа, стабильное исполнение показателя охвата новорожденных неонатальным скринингом свидетельствует о готовности Алтайского края к проведению РНС.

## **2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга**

**2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»** - снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга.

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

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

### **Задачи региональной программы**

1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга 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 21.04.2022 № 274н.

3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследствен-

ными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

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

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

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

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

8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

В Алтайском крае для организации проведения расширенного неонатального скрининга необходимо выполнить следующие мероприятия:

доработать информационную систему в части формирования, хранения и передачи в ВИМИС «АКиНЕО» следующих структурированных медицинских сведений: направление на неонатальный скрининг, протокол лабораторного исследования;

разработать централизованную подсистему аналитики, оповещения и выявления триггерных событий на основании поставленных диагнозов, согласно проведенным НС и РНС;

разработать регистр детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в ЕГИСЗ Алтайского края;

разработать форму об информировании родителей (законного представителя) о проведении неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи;

разработать форму бланка-направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свиде-

тельства о рождении;

разработать функционал отправки тест-бланков в учреждения 3А группы из уполномоченной медицинской организации для выполнения РНС;

подготовить локальные инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови;

разработать функционал информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям о результатах РНС;

разработать функционал направления биологического материала и пациента для проведения подтверждающей диагностики и консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий в учреждение 3Б группы;

разработать функционал мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

разработать формы протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке профильных медицинских организаций субъекта (и/или их структурных подразделений), главного внештатного специалиста по медицинской генетике субъекта/федерального округа/Российской Федерации для работы и учета в ИС Алтайского края.

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

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

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

2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, группы высокого риска в Алтайском крае.

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 Алтайском крае.

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 Алтайском крае.

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 в Алтайском крае.

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

В рамках подготовки региональной программы РНС планируется проведение следующих мероприятий:

##### **Перечень мероприятий региональной программы**

1. Создание нормативно-правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС, включая региональные программы софинансирования РНС.

2. Разработка и отработка логистических маршрутов движения биоматериала в рамках НС и РНС

3. Организационно-методические мероприятия по подготовке запуска и проведению мероприятий РНС в медицинских учреждениях первого и второго уровней.

4. Организационно-технические мероприятия по подготовке запуска и проведению мероприятий РНС в медицинских учреждениях третьего уровня

5. Минздрав Алтайского края делегирует полномочия КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» по заключению договора на проведение РНС с НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, а также договора на проведение подтверждающей диагностики с ФГБНУ МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова.

6. Мероприятия по повышению кадрового обеспечения медико-генетической службы Алтайского края.

7. Разработка системы контроля качества и безопасности организации РНС.

8. Мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности медицинской помощи пациентам, выявленным в рамках проведения НС и РНС.

9. Мероприятия по внедрению и соблюдению действующих клинических рекомендаций и протоколов ведения больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявленных при проведении НС и РНС.

10. Разработка дорожной карты оказания медицинской помощи пациенту, выявленному при проведении НС и РНС.

11. Внедрение комплекса мер, направленных на совершенствование оказания скорой медицинской помощи при возникновении жизнеугрожающих состояний, ассоциированных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявленных при проведении НС и РНС.

12. Организация диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявленных при проведении НС и РНС.

13. Решение вопросов информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС.

#### **2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Алтайском крае:**

1. Разработка и утверждение региональной программы;

2. Заключение договора с НИИ медицинской генетики Томского НМИНЦ по проведению РНС;

3. Разработка и утверждение региональных документов по взаимодействию с Фондом «Круг добра»;

4. Формирование стандартных операционных процедур при проведении НС и РНС;

5. Разработка и утверждение информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС;

6. Разработка и утверждение распоряжения Минздрава Алтайского края по вопросу маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н (далее – «Порядок № 274н»), с закреплением уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС;

7. Заключение договора с ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова» по проведению подтверждающей диагностики в рамках РНС.

#### **2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС:**

разработка наглядной маршрутизации (логистические схемы) проведения забора и доставки тест-бланков;

формирование памяток для официальных представителей несовершеннолетних о целесообразности проведения РНС;

обеспечение возможности формирования бланка-направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении;

формирование локальных инструкций по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови; внесения информации о новорожденном в вертикаль-

но-интегрированную медицинскую систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология»;

информирование медицинских организаций 1 и 2 уровней о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС.

Маршрут строится в следующем формате:

1. Информирование родителей (законного представителя) о проведении неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи.

2. Формирование направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС, которое предполагает обеспечение возможности формирования бланка - направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении. Необходимы локальные инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также внесение информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология».

3. Взятие крови:

а) проводится в организациях родовспомогательных учреждений, поликлиниках/детских поликлинических отделениях, отделениях патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, иных медицинских организациях, осуществляющих отбор проб для проведения РНС, согласно Приложению №1.

б) забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется специально подготовленным работником в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов и, при необходимости, в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям в соответствии с «Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания» (далее – «Рекомендации»).

в) осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее – «тест-бланк»), которые выдаются в КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» во все учреждения родовспоможения края, детские поликлиники, больницы. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания исполь-

зуются тест-бланки с 3 пятнами крови.

г) кровь берется в возрасте 24 – 48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144 – 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного на бумажный фильтровальный тест-бланк, после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа. В случае ранней выписки ребёнка или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию, сотрудник родовспомогательного учреждения передаёт информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника) с назначением точной даты проведения неонатального скрининга. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского работника для осуществления забора крови. При отсутствии в медицинской документации новорожденного ребенка отметки о взятии образца крови на неонатальный скрининг при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию забор образцов крови для проведения исследования осуществляется в соответствии с Рекомендациями.

4. Уполномоченным на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах Алтайского края, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации ЗБ групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики является КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края».

5. Проведение РНС в Алтайском крае осуществляется согласно схемам доставки биоматериала в субъекте для проведения НС и РНС в Алтайском крае

отправка тест-бланков в учреждения ЗА группы КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» для выполнения РНС (с указанием данных организаций в соответствии с прикреплением к медицинским организациям, проводящим РНС, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга») осуществляется за счет средств бюджета Алтайского края;

порядок информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям о результатах РНС;

порядок направления биологического материала и пациента для проведения подтверждающей диагностики и консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий в учреждение ЗБ группы, утвержденного федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

сроки транспортировки биологического материала из медицинских организаций в лабораторию медико-генетической консультации – 24 часа с момента забора крови, из лаборатории медико-генетической консультации в течение 24 часов с момента поступления материал отправляется в референсный центр по РНС НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (МГЦ 3А), в случае получения положительного результата по РНС из МГЦ 3А для подтверждающей диагностики образцы крови отправляются транспортной компанией в течение 48 часов с момента получения информации в МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова (МГЦ 3Б).

Мероприятия:

1) Информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС.

2) Мероприятия, направленные на запуск и проведение РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н в медицинских организациях 3-й группы.

3) При проведении 1 лабораторного этапа для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания 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.

4) Мероприятия по стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных (для оптимизации процедуры формируется стандарт операционной процедуры в медицинской организации или единый рекомендуемый к применению документ в рамках региона с последующим тиражированием на каждую медицинскую организацию).

5) Оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС.

6) Формирование необходимого запаса тест-бланков.

7) Мероприятие – выбор уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в Алтайском крае и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС, закрепление ее функций нормативным актом субъекта.

8) Заключение контрактов/договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагно-



стику в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 2 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р. В соответствии с приложением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

9) Мероприятия для обеспечения проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, сроки, этапы, логистика.

#### **2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации:**

формирование дорожной карты процесса организации переоснащения/дооснащения медицинским оборудованием в соответствии с требованиями Порядка № 274н;

текущий контроль за соответствием помещений медико-генетической консультации КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края», КГБУЗ «Алтайский краевой клинический перинатальный центр», к требованиям СанПиН 2.1.3678-20 «Санитарно-эпидемиологические требования к эксплуатации помещений, зданий, сооружений, оборудования и транспорта, а также условиям деятельности хозяйствующих субъектов, осуществляющих продажу товаров, выполнение работ или оказание услуг».

#### **2.4.4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС:**

определить потребность медицинских организаций в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и специальности;

формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности медицинских организаций региона в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС;

провести обучение медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных на РНС;

обеспечение непрерывного повышения квалификации медицинских работников, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

формирование системы мер по подготовке, привлечению и закреплению медицинских кадров, осуществляющих отбор проб у новорожденных, сотрудников медико-генетической консультации КГБУЗ «Консультативно-диагностического центра Алтайского края» и врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и

(или) врожденными заболеваниями.

**2.4.5. Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС:**

запланированы организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультирования пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями на базе медико-генетической консультации КГБУЗ «Консультативно-диагностического центра Алтайского края;

запланированы разработка и реализация плана проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий, с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами;

запланировано обеспечение проведения санитарно-просветительной работы среди населения о необходимости проведения НС и РНС, в том числе с использованием средств массовой информации;

1 ноября 2022 года была реализована и организована передача структурированного электронного медицинского документа «Медицинское свидетельство о рождении» в 100 % случаях от всех медицинских организаций, СЭМД подгружается в ВИМИС АКИНЕО;

5 декабря 2022 года обеспечено получение доступа сотрудникам медицинских организаций к ВИМИС АКИНЕО;

в срок до 25 декабря 2022 года запланировано обучение пользователей работе с ВИМИС АКИНЕО в части просмотра результатов генетических исследований и оформления направления на исследования;

первоначально работа по формированию направлений на исследования и получению результатов будет обеспечены посредством интерфейса ВИМИС АКИНЕО;

в 2023 году запланирована интеграция медицинских информационных систем, действующих в Алтайском крае, с ВИМИС АКИНЕО в части передачи направления на генетические исследования.

**2.4.6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС:**

разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска;

формирование алгоритма передачи информации из медико-генетической консультации КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» в детские поликлиники (детские поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденными наследственными и (или) врожденными заболеваниями;

постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию;

обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком;

организация проведения медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, врачом-генетиком медико-генетической консультации КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края»;

формирование системы телемедицинского консультирования врачом-генетиком специалистов детских поликлиник (детских поликлинических отделений) региона при осуществлении динамического диспансерного наблюдения за пациентом

своевременное обеспечение пациентов необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

Диспансерное наблюдению проводится по месту жительства пациента, контроль за диспансерным наблюдением проводится врачами генетиками КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» согласно территориальной программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, с соблюдением преемственности лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания

**2.4.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС:**

внедрение действующих клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

разработка и внедрение в медицинских организациях региона протоколов и (или) алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих порядков и стандартов медицинской помощи, действующих клинических рекомендаций;

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

Мероприятия по организации внутреннего контроля качества в Алтай-

ском крае:

разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии;

обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества;

оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям.

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

Внедрение и установка нового оборудования в рамках расширенного неонатального скрининга, повышение квалификации медицинского персонала, автоматизация процессов постановки молекулярно-генетической диагностики и электронного документооборота.

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

Организация сбора статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ежеквартальные и ежегодные отчеты).

Сбор данных по заболеваемости осуществляется на основании статистической карты выбывшего из стационара (форма № 066/у) и талона пациента, получающего медицинскую помощь в амбулаторных условиях (форма № 025-1/у), на основании которых формируются отчетные формы Федерального статистического наблюдения № 14 «Сведения о деятельности подразделений медицинской организации, оказывающей медицинскую помощь в стационарных условиях» и № 12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации».

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

Мероприятия:

1) разработать и утвердить информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга;

2) составить план мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в регионе; обеспечить наличие в родовспомогательных, детских медицинских организациях наличие информационных стендов, памяток и иных информационных но-

сителей в доступной форме, предоставляющей информацию о РНС;

3) обеспечить проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе расширенного неонатального скрининга;

4) разработать макет листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка;

5) обеспечить размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях/центрах о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга.

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

Таблица № 12

#### Индикативные показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в субъекте Российской Федерации

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

## Результаты Программы

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

2. Сформирована и утверждена региональным приказом оптимальная маршрутизация в Алтайском крае, основанная на существующей инфраструктуре субъекта Российской Федерации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

3. Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология».

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

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

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

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

### **4. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

Программа реализуется в период 2023–2025 годов.

## 5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы

Утвержденная региональная программа служит основанием для предоставления субсидии из федерального бюджета бюджету Алтайского края в целях софинансирования расходных обязательств Алтайского края, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Субсидии предоставляются на основании соглашения, заключенного между Минздравом России и Правительством Алтайского края с использованием государственной интегрированной информационной системы управления общественными финансами «Электронный бюджет» в соответствии с типовой формой, утвержденной Министерством финансов Российской Федерации.

В соответствии с положениями информационного письма Минздрава России от 16 сентября 2022 года № 15-4/2892 расчет размера субсидии для Алтайского края проведен с учетом ряда параметров, используемых для распределения межбюджетного трансферта:

стоимость проведения РНС на 1 ребенка: 2023 год – 2,4 тыс. рублей, 2024 год – 2,4 тыс. рублей, 2025 год – 2,4 тыс. рублей;

прогнозное число детей, планируемых к рождению на территории Алтайского края: 2023 год – 18464, 2024 год – 17865, 2025 год – 17260;

предельный уровень софинансирования расходного обязательства Алтайского края из федерального бюджета: 2023 год – 0,99, 2024 год – 0,99, 2025 год – 0,97;

коэффициент достижения индикативного показателя программы (охват РНС новорожденных не менее 80,0 процентов от общего числа новорожденных, родившихся живыми) – 0,8.

Планируемый бюджет региональной программы в период с 2023 по 2025 годы представлена в табличном изображении ниже (таблица № 13).

Таблица № 13

### Планируемый бюджет региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

	2023 год	2024 год	2025 год	Итого
Общий итог по всем мероприятиям (тыс. руб.)				
Федеральный бюджет	46481,5	46425,7	45578,9	138486,1
Бюджет субъекта	469,6	469,0	1409,7	2348,3
Иные расходы за счет средств бюджета	2996,4	3075,1	3124,1	9195,6

та субъекта*				
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)	-	-	-	-
Консолидированный бюджет	49947,5	49969,8	50112,7	150030,0

\* - приобретение тест-бланков, услуги транспортной компании по доставке тест-бланков и биоматериала, проведение иммунофенотипирования новорожденных осуществляются в рамках государственного задания, доведенного КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края». Перечисление вышеуказанных субсидий будет осуществляться только при наличии заключенного соглашения между КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края» с медицинской организацией, уполномоченной для проведения РНС – НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, а также медицинской организацией, уполномоченной для проведения подтверждающей диагностики – МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова.

Контроль за своевременностью и эффективностью использования средств федерального и краевого бюджетов, направленных на достижение цели региональной программы, осуществляет Минздрав. Отчетность об осуществлении расходов Алтайского края, в целях софинансирования которых предоставляется субсидия, а также о достижении значений результатов использования субсидий в порядке, по форме и в сроки, которые установлены соглашением, предоставляется Минздравом путем использования государственной интегрированной информационной системы управления общественными финансами «Электронный бюджет».

Оценка эффективности использования субсидии осуществляется Минздравом России путем сравнения установленных соглашением значений результата использования субсидии и фактически достигнутых значений результата использования субсидии в части исполнения индикативных показателей региональной программы.

В случае нарушения Правительством Алтайского края целей, установленных при предоставлении субсидии, применяются бюджетные меры принуждения, предусмотренные бюджетным законодательством Российской Федерации.

Внешние риски реализации региональной программы:

отклонение (изменение) Минздравом России проекта соглашения между Минздравом России и Правительством Алтайского края о предоставлении



субсидий из федерального бюджета бюджету Алтайского края на софинансирование расходных обязательств Алтайского края, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг);

несвоевременное и (или) не в полном объеме предоставление субсидий из федерального бюджета бюджету Алтайского края на софинансирование расходных обязательств Алтайскому краю на проведение массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания и (или) принятие Минздравом России решения о приостановлении предоставления бюджету Алтайского края указанных субсидий;

признание торгов по определению поставщика (исполнителя) медицинских изделий для медицинских организаций несостоявшимися.

Внутренние риски реализации региональной программы:

несвоевременное и (или) не в полном объеме выделение ассигнований на реализацию проекта за счет средств бюджета Алтайского края;

несоблюдение условий предоставления субсидий из федерального бюджета на софинансирование расходных обязательств в соответствии с соглашением между Минздравом России и Правительством Алтайского края;

нарушение порядка и сроков предоставления отчетности расходов бюджета Алтайского края, источником финансового обеспечения которого является субсидия из федерального бюджета бюджету Алтайского края, а также отчетности о достижении установленного соглашением между Минздравом России и Правительством Алтайского края значения показателя результативности использования субсидии;

возврат заявок заказчику медицинских изделий по причине наличия в заявке сведений, противоречащих друг другу и (или) не соответствующих требованиям законодательства Российской Федерации о контрактной системе в сфере закупок для обеспечения государственных и муниципальных нужд;

нарушение сроков проведения/отмены конкурсных процедур по определению поставщика (исполнителя) услуг транспортной компании.

## **6. Социально значимый результат программы «Обеспечения расширенного неонатального скрининга» в регионе**

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и

начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 4,8 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

**ПРИЛОЖЕНИЕ 1**  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»  
(Алтайский край)

**Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведение НС**

		Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	27	54	473
	2 уровень	9	18	10400
	3А уровень	2*	32	8056
	3Б уровень	0	0	0
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	72**	140	0
	2 уровень	0	0	0
	3 уровень	0	0	0
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	0	0	0
	2 уровень	2**	4	
	3 уровень	0	0	0
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)	0	0	0	0
<b>ИТОГО***</b>		<b>79***</b>	<b>248</b>	<b>18929</b>

\*В составе перинатальных центров имеются отделения патологии новорожденных и недоношенных детей

\*\*Из них 31 медицинская организация указана в строке 1 и 2 уровней учреждений родовспоможения (ЦГБ, ЦРБ, МРБ) и 2 медицинские организации 2 уровня (детские больницы с отделением патологии новорожденных и недоношенных детей).

\*\*\*Подробная информация указана в Таблице 8/1.

## ПРИЛОЖЕНИЕ 2

к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»  
(Алтайский край)

Перечень медицинских организаций,  
осуществляющих НС и РНС (при наличии) в Алтайском крае

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-генетическая консультация 2 уровня							
КГБУЗ «Консультативно-диагностический центр Алтайского края», медико-генетическая консультация	г. Барнаул, просп. Комсомольский, 75а 8(3822)24-54-44	главный врач – Вахлова Ж.И., тел.: 8(3822)24-54-44, e-mail: vji@dcak.ru, заведующий консультацией – Никонов А.М., тел.: 8(3822)66-76-58, e-mail: nikonovam@list.ru	18929	100%	0	0	

## ПРИЛОЖЕНИЕ 3

к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»  
(Алтайский край)

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

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5	6	7
1	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для высушивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
2	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии <3>, <4А>, <4Б>	2	0	0
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>		2	100

1	2	3	4	5	6	7
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>	0	0	0
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			0	0
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	0
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	0
4	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
5	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	0	0	0
6	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	0	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>	2	2	100
8	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100

1	2	3	4	5	6	7
9	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
10	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
11	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	4	2	50
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	0
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			0	0
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			2	50
12	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
13	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>		0	0
14	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный	170	170	100

1	2	3	4	5	6	7
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал	синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>		170	100
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			170	100
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент			170	100
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			170	100
15	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>	0	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 ново-	40000	20000	50



1	2	3	4	5	6	7
			рожденных <3>, <4А>, <4Б>			
17	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	4	4	100
18	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	12	2	16,7
	292310	Пипетка электронная			2	16,7
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			2	16,7
	292390	Микропипетка электронная			2	16,7
	380120	Микропипетка механическая ИВД			2	16,7
	124540	Микропипетка механическая			2	16,7
19	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
20	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
21	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	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	1	100
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100

## Дополнительное оснащение

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

**ПРИЛОЖЕНИЕ 4**  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»  
(Алтайский край)

**Укомплектованность медицинским персоналом медико-генетической  
консультации КГБУЗ «Консультативно-диагностического центра Алтайского  
края»**

№ 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	2	3	4	5	6
1	Врач-генетик	5	5	5	100 %
2	Врач – лабораторный генетик	3	3	2	66 %
3	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0 %
4	Врач-диетолог	0	0	0	0 %
5	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0	0	0	0 %
6	Врач-невролог	0	0	0	0 %
7	Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	0 %
8	Врач ультразвуковой диагностики	2	2	2	100 %
9	Врач – акушер-гинеколог	2	2	2	100 %
10	Биолог	2	0,5	1	50 %
11	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0 %

1	2	3	4	5	6
12	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	8	8	4	50 %
13	Лаборант	0	0	0	0 %
14	Старшая медицинская сестра	1	1	1	0 %
15	Медицинская сестра	4	4	3	75 %
16	Медицинская сестра процедурной	2	2	1	50 %
17	Акушерка	2	2	2	100 %
18	Медицинский статистик	0	0	0	0 %
19	Сестра-хозяйка	1	1	1	0 %
20	Медицинский регистратор	1	1	1	0 %
21	Санитар	2	2	2	100 %

ПРИЛОЖЕНИЕ 4а  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»  
(Алтайский край)

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга медико-генетической консультации  
КГБУЗ «Консультативно-диагностического центра Алтайского края»

№ 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 – лабораторный генетик	1,5	1,5	1	66 %
2	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0 %
3	Биолог	2	0,5	1	50 %
4	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0 %
5	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	3,5	3	2	66 %
6	Лаборант	0	0	0	0 %
7	Санитар	1	1	1	100 %

**ПРИЛОЖЕНИЕ 5**  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»  
(Алтайский край)

**Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)**

Общая информация		
Наименование	Медико-генетическая консульта- ция Алтайского края	
Располагается на базе	КГБУЗ «Консультативно- диагностический центр Алтайско- го края»	
Руководитель	Никонов Александр Михайлович	
Адрес	г.Барнаул, просп. Комсомольский 75а	
Телефон	8(3822) 66-76-58	
Электронная почта	nikonovam@list.ru	
Количество сотрудников	21	
в том числе врачей-генетиков	5	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков	2	
Клиническая деятельность		
	да/нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	2500
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний	да	15606
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	89
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	нет	-
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	15036
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)	да	218
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч. в пренатальном периоде)	да	263

Инвазивные диагностические процедуры:	да	481
биопсия хориона	да	218
плацентоцентез	нет	-
амниоцентез	нет	-
кордоцентез		263
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	9
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	298
Неонатальный генетический скрининг	нет	-
Прочее	нет	-
Лабораторная деятельность/методическая оснащённость	да/нет	Количество в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	878
в том числе, супружеские пары	да	366
в том числе, пренатально	да	481
в том числе, новорождённые	да	31
FISH	да	-
в том числе, супружеские пары	нет	-
в том числе, пренатально		164
в том числе, новорожденные	нет	-
в том числе, в рамках ПГТ	нет	-
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	-
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	-
в том числе, супружеские пары	нет	-
в том числе, пренатально	нет	-
в том числе, новорождённые	нет	-
Секвенирование по Сэнгеру	нет	-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	-
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	-
в том числе, ПГТ-А	нет	-
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	-
Неонатальный скрининг	да	18929
Биохимия	да	18929
Масс-спектрометрия	нет	-
ПЦР	нет	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Термостат, центрифуга, световой микроскоп, лабораторный холо-	

	дильник
FISH	Люминесцентный микроскоп, водяная баня, термостат, термо-брайт, холодильник лабораторный
ПЦР	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	-
Секвенирование по Сэнгеру	-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)	-
Биохимический скрининг	Фотоэлектрокалориметр, фотометр с проточной кюветой, РН-метр, прибор для электрофореза ГАГ, «Нанодакт» для определения хлоридов пота, термобаня, центрифуга с охлаждением, термостат, сухо-жаровой шкаф, ф, механические дозаторы, дистиллятор, морозильная камера, лабораторный холодильник, электронные лабораторные весы
Масс-спектрометрия	нет



ПРИЛОЖЕНИЕ 6  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»  
(Алтайский край)

План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»  
(Алтайский край)

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результата в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга Алтайского края						
1.1	Разработка и утверждение региональной программы	1.11.2022	9.12.2022	Минздрав Алтайского края	Утверждение региональной программы	Постановление Правительства Алтайского края	Утверждена Программа
1.2	Заключения договора с Научно-исследовательским институтом медицинской генетики федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», г. Томск по проведению РНС	1.12.2022	31.12.2022	КГБУЗ КДЦАК, НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ	Двухстороннее подписание договора	Договор	Заключен договор
1.3	Формирование стандартных операционных процедур при проведении НС и РНС	1.11.2022	31.01.2023	Главный внештатный специалист генетик Минздрава Ал-	Оптимизация операционных процедур	Утвержденные стандартные операционные процедуры	Утверждены СОПы

				тайского края, руководители медицинских организаций	при проведении НС и РНС		
1.4	Разработка и утверждение информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС	1.12.2022	31.12.2022	Минздрав Алтайского края, главный, внештатный специалист генетик Минздрава Алтайского края	Соблюдение прав пациента на оказание медицинской помощи	Утвержденное информированное согласие	Утверждено ИС
1.5	Разработка и утверждение маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н (далее – Порядок № 274н), с закреплением уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС	1.12.2022	31.12.2022	Минздрав Алтайского края, главный внештатный специалист генетик Минздрава Алтайского края, КГБУЗ КДЦАК	Утверждение распоряжения/приказа	Распоряжение/приказ	Разработана и утверждена маршрутизация
1.6	Заключения договора с федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр име-	1.12.2022	31.12.2022	КГБУЗ КДЦАК, ФГБНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова	Заключение Договора	Договор	Заключен договор

	ни академика Н.П. Бочкова» по проведению подтверждающей диагностики в рамках РНС						
2	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1	Разработка наглядной маршрутизации (логистические схемы) проведения забора и доставки тест-бланков	1.12.2022	31.12.2022	Минздрав Алтайского края, КГБУЗ КДЦАК Главный внештатный специалист генетик Минздрава	Информирование медицинских работников	Логистическая схема	Разработана логистическая схема
2.2	Формирование памяток для официальных представителей несовершеннолетних о целесообразности проведения РНС	1.12.2022	31.12.2022	Минздрав Алтайского края, главный внештатный специалист-генетик Минздрава Алтайского края	Информирование родителей (законных представителей)	Памятка	Разработаны памятки
2.3	Обеспечение возможности формирования бланка-направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении	1.12.2022	31.12.2022	КГБУЗ АКМИАЦ	Формирование бланка направления	Бланк направления	Формирование бланка
2.4	Формирование локальных инструкций по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови; внесения информации о новорожденном в вертикально-интегрированную меди-	1.12.2022	31.12.2022	КГБУЗ АКМИАЦ руководители краевых медицинских организаций	Обучение медицинских работников	Инструкции	Формирование локальных инструкций

	цинскую систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология»						
2.5	Информирование медицинских организаций 1 и 2 уровней о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	1.12.2022	31.12.2022	Минздрав Алтайского края, КГБУЗ КДЦАК, главный внештатный специалист-генетик Минздрава Алтайского края	Обучение медицинских работников	Инструкции	Разработаны инструкции
3	Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации						
3.1	Формирование дорожной карты процесса организации переоснащения /дооснащения медицинским оборудованием в соответствии с требованиями Порядка № 274н Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови – 1; Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический – 1 Компьютер – 8 шт. Сканер планшетный – 1 шт. Мебель лабораторная (комплект) – 5 Мебель кабинета врача (комплект) – 3	1.01.2023	31.12.2025	Минздрав Алтайского края, КГБУЗ КДЦАК	Оснащение медико-генетической консультации в соответствии с требованиями Порядка	Отчет	Сформирована дорожная карта
3.2	Приведение помещений медико-генетической консультации Пери-	1.12.2022	31.12.2023	КГБУЗ КДЦАК	Подготовка помещений	Отчет	Соответствие поме-

	натального центра КГБУЗ КДЦАК к требованиям СанПиН 2.1.3678-20 «Санитарно-эпидемиологические требования к эксплуатации помещений, зданий, сооружений, оборудования и транспорта, а также условиям деятельности хозяйствующих субъектов, осуществляющих продажу товаров, выполнение работ или оказание услуг»						щений СанПиН
4	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1	Определить потребность медицинских организаций в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и специальности	1.12.2022	31.12.2025	Минздрав Алтайского края (отдел кадров), руководители медицинских организаций	Повышение укомплектованности специалистами	План подготовки специалистов	Разработан план подготовки кадров
4.2	Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности медицинских организаций региона в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	1.01.2023	31.12.2025	Минздрав Алтайского края (отдел кадров)	Повышение укомплектованности специалистами	План подготовки специалистов	Разработан план подготовки кадров
4.3	Провести обучение медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных на	1.12.2022	31.12.2022	Минздрав Алтайского края, КГБУЗ КДЦАК,	Обучение медицинских работников	Отчет	Проведено обучение

	РНС			главный внештатный специалист-генетик Минздрава Алтайского края			
4.4	Обеспечение непрерывного повышения квалификации медицинских работников, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	1.01.2023	31.12.2025	Минздрав Алтайского края ФГБУ ВО АГМУ Минздрава России (по согласованию)	Повышение квалификации специалистов	План повышения квалификации специалистов, отчет	Обеспечено повышение квалификации
4.5	Формирование системы мер по подготовке, привлечению и закреплению медицинских кадров, осуществляющих отбор проб у новорожденных, сотрудников медико-генетической консультации КГБУЗ «КДЦАК» и врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями. Врач лабораторный генетик – 1,0 ст. Врач-генетик – 1,0 ст.	1.12.2022	31.12.2025	Минздрав Алтайского края (отдел кадров), ФГБУ ВО АГМУ Минздрава России (по согласованию), руководители краевых медицинских организаций	Повышение укомплектованности необходимыми специалистами	Программа кадрового обеспечения	Разработана система мер
5	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1	Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультирования пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными	1.12.2022	31.03.2023	Минздрав Алтайского края КГБУЗ АКМИАЦ», руководители	Обеспечение информационного взаимодействия	Отчет	Обеспечение

	заболеваниями на базе медико-генетической консультации КГБУЗ КДЦАК			краевых медицинских организаций			
5.2	Разработка и реализация плана проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий, с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами	1.01.2023	31.12.2025	Минздрав Алтайского края КГБУЗ АК-МИАЦ», руководители краевых медицинских организаций	Повышение доступности и качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Отчет	Разработка и реализация плана
5.3	Обучение пользователей работе с ВИМИС АКИНЕО в части просмотра результатов генетических исследований и оформления направления на исследования.	20.12.2022	25.12.2022	КГБУЗ АК-МИАЦ», руководители краевых медицинских организаций	Обеспечение информационного взаимодействия	Отчет	Обеспечение
5.4	Интеграция медицинских информационных систем, действующих во всех акушерских стационарах с ВИМИС АКИНЕО в части передачи СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в МГЦ и СЭМД «Направление на неонатальный скрининг»	10.10.2023	10.10.2023	КГБУЗ АК-МИАЦ», руководители краевых медицинских организаций	Обеспечение информационного взаимодействия	Отчет	Обеспечение
6	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1	Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболева-	1.01.2023	31.12.2023	Главный внештатный специалист-генетик	Формирование системы мероприятий	План мероприятий	Разработан план

	ний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска			Минздрава Алтайского края	по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний		
6.2	Формирование алгоритма передачи информации из медико-генетической консультации КГБУЗ КДЦАК в детские поликлиники (детские поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденными наследственными и (или) врожденными заболеваниями	1.12.2022	31.01.2023	Минздрав Алтайского края, КГБУЗ АК-МИАЦ, главный внештатный специалист-генетик Минздрава Алтайского края, руководители медицинских организаций	Своевременная передача информации о выявлении врожденного и (или) наследственного заболевания	Алгоритм	Сформирован Алгоритм
6.3	Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию	1.01.2023	31.12.2025	руководители медицинских организаций, участковый педиатр, врачи-специалисты	Обеспечение диспансерного наблюдения пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Контрольная карта диспансерного больного	Диспансерное наблюдение
6.4	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством,	1.01.2023	31.12.2025	руководители медицинских организаций, участковые педиатры,	Оказание специализированной медицинской помощи	План диспансерного наблюдения пациента с врожденным	Своевременное направление



	оказания консультативной помощи врачом-генетиком			врачи-специалисты		и (или) наследственным заболеванием	
6.5	Организация проведения медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, врачом-генетиком медико-генетической консультации КГБУЗ КДЦАК	1.01.2023	31.12.2025	КГБУЗ КДЦАК, главные внештатные специалисты Минздрава Алтайского края, руководители медицинских организаций	Проведение телемедицинской консультации	Протокол телемедицинской консультации	Проведение ТМК
6.6	Формирование системы телемедицинского консультирования врачом-генетиком специалистов детских поликлиник (детских поликлинических отделений) региона при осуществлении динамического диспансерного наблюдения за пациентом	1.01.2023	31.12.2025	КГБУЗ КДЦАК, главные внештатные специалисты Минздрава Алтайского края, руководители медицинских организаций	Проведение телемедицинских консультаций	Отчет	Сформирована система ТМК
6.7	Своевременное обеспечение пациентов необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания	1.01.2023	31.12.2025	Минздрав Алтайского края (отдел лекарственного обеспечения), руководители краевых медицинских организаций	Своевременное обеспечение пациентов необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного пи-	Отчет	Обеспечение лекарственными препаратами

					тания		
7	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
7.1	Внедрение действующих клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке медико-генетической консультации КГБУЗ КДЦАК	1.01.2023	31.12.2025	Минздрав Алтайского края, главный внештатный специалист-генетик Минздрава Алтайского края, руководители медицинских организаций	Повышение качества оказания медицинской помощи	Отчет	Внедрены КР
7.2	Разработка и внедрение в медицинских организациях региона протоколов и (или) алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих клинических рекомендаций с учетом стандартов оказания медицинской помощи	1.01.2023	31.12.2025	медико-генетическая консультация, руководители краевых медицинских организаций	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Протоколы, алгоритмы	Разработаны и внедрены протоколы
7.3	Ведомственный контроль исполнения действующих клинических рекомендаций ведения больных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при проведении плановых (внеплановых) проверок	1.01.2023	31.12.2025	Минздрав Алтайского края	Исполнение КР и протоколов	Акт проверки	Исправление нарушений
7.4	Внутренний контроль исполнения действующих клинических реко-	1.01.2023	31.12.2025	руководители краевых меди-	Исполнение КР и прото-	Протокол комиссии по	Исполнение КР и протоколов

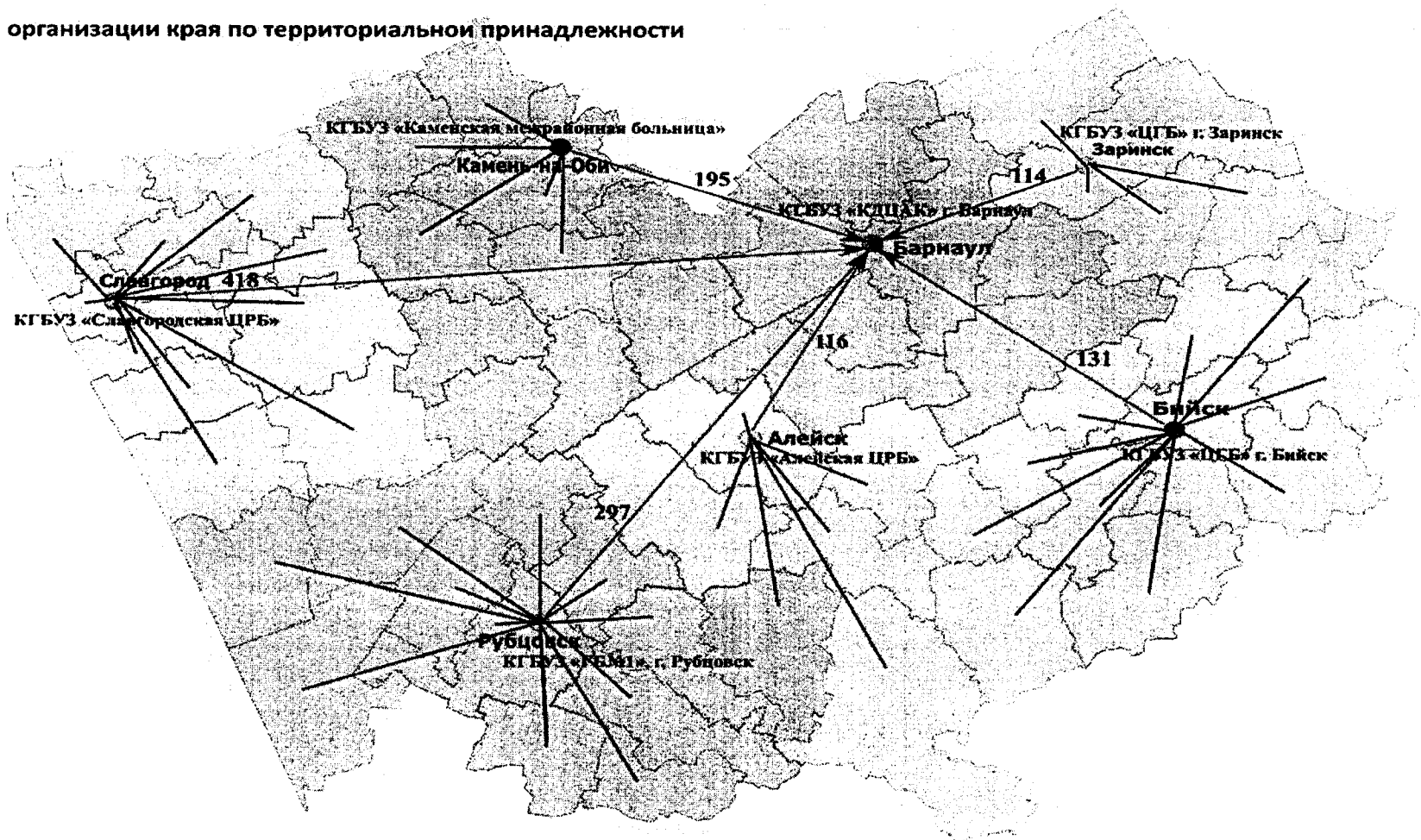
	мендаций, протоколов ведения больных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями			цинских организаций	колов	контролю качества	
8	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
8.1	Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	1.01.2023	30.06.2023	Минздрав Алтайского края, главные внештатные специалисты по профилю патологии	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	План	Исполнение плана
8.2	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	1.01.2023	31.12.2025	Минздрав Алтайского края, руководители краевых медицинских организаций, главный внештатный специалист-генетик Минздрава Алтайского края	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Мониторинг	Достижение показателей
8.3	Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям	1.01.2023	31.12.2025	Минздрав Алтайского края, руководители краевых медицинских организаций,	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с	Мониторинг	Исполнение КР

				главный внештатный специалист-генетик Минздрава Алтайского края	врожденными и (или) наследственными заболеваниями		
9	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
9.1	Организация сбора статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ежеквартальные и ежегодные отчеты)	1.01.2023	31.12.2025	Минздрав Алтайского края, КГБУЗ АК-МИАЦ	Оценка и анализ показателей заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Статистический отчет	

## СХЕМА 1

## Схема доставки биоматериала медицинскими организациями в Алтайском крае для проведения РНС

организации края по территориальной принадлежности



## СХЕМА 2

**Схема доставки биоматериала из Алтайского края для проведения РНС в НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова г. Москва**

