



## ПРАВИТЕЛЬСТВО БРЯНСКОЙ ОБЛАСТИ

# ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 22 декабря 2022 г. № 629-п  
г. Брянск

Об утверждении региональной программы  
«Организация неонатального и расширенного  
неонатального скрининга в Брянской области  
на 2023 – 2025 годы»

В соответствии с Указом Президента Российской Федерации от 21 июля 2020 года № 474 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года», Законом Брянской области от 3 ноября 1997 года № 28-З «О законах и иных нормативных правовых актах Брянской области», методическими рекомендациями Министерства здравоохранения Российской Федерации по формированию региональных программ по обеспечению расширенного неонатального скрининга Правительство Брянской области  
ПОСТАНОВЛЯЕТ:

1. Утвердить прилагаемую региональную программу «Организация неонатального и расширенного неонатального скрининга в Брянской области на 2023 – 2025 годы».

2. Постановление вступает в силу после его официального опубликования.

3. Опубликовать постановление на «Официальном интернет-портале правовой информации» ([pravo.gov.ru](http://pravo.gov.ru)).

4. Контроль за исполнением постановления возложить на заместителя Губернатора Брянской области Бардукова А.Н.

Исполняющий обязанности  
Губернатора



Ю.В. Филипенко

Утверждена  
постановлением Правительства  
Брянской области  
от 22 декабря 2022 г. №629-п

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
«Организация неонатального и расширенного неонатального скрининга  
в Брянской области на 2023 – 2025 года»

## Введение

Региональная программа «Организация неонатального и расширенного неонатального скрининга в Брянской области на 2023-2025 годы» (далее – Программа) является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Брянской области в результате проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС в Брянской области.

### 1.1 Краткая характеристика Брянской области.

Брянская область расположена на западе европейской части России в центральной и западной частях Восточно-Европейской равнины. Область граничит со Смоленской областью на севере, Калужской – на северо-востоке, Орловской – на востоке, Курской – на юго-востоке, Черниговской и Сумской (Украина) – на юге, Гомельской и Могилевской (Беларусь) – на западе.

Рельеф представляет собой типичный ландшафт Восточно-Европейской равнины с чередующимися холмами и мелкими низменностями, с преобладанием низменностей в западной и центральной частях области. Значительная часть субъекта (около четверти общей площади) покрыта лесами. Климат умеренно континентальный, средняя температура января: минус 7°С – 9°С, средняя температура июля: плюс 18°С – 20°С.

Общая площадь территории Брянской области составляет 34 913,45 км<sup>2</sup>. Плотность населения – 33,5 чел./км<sup>2</sup>. Согласно Уставу

Брянской области и Закону Брянской области от 05.06.1997 № 13-З «Об административно-территориальном устройстве Брянской области», Брянская область включает следующие административно-территориальные единицы: 4 города областного значения (город Брянск, город Клинцы, город Новозыбков, город Сельцо) и 27 районов. Административным центром Брянской области является город Брянск. Брянская область имеет следующее муниципальное устройство: 5 городских округов, 2 муниципальных округа, 24 муниципальных района, 29 городских и 176 сельских поселений. На территории Брянской области, по данным Росстата, находятся 2643 населенных пункта.

Этнический состав: 96,7 % жителей области составляют русские, украинцы – 1,1 %, белорусы – 0,44 %, армяне – 0,37 %, цыгане – 0,31 %, азербайджанцы – 0,2 %, евреи – 0,11 %, молдаване – 0,11 %, узбеки – 0,10 %, другие национальности – 0,56 %.

В результате аварии на Чернобыльской АЭС 26 апреля 1986 года часть территории Брянской области была загрязнена долгоживущими радионуклидами (Злынковский, Климовский, Клинцовский, Новозыбковский, Красногорский, Гордеевский районы). В этих районах в 2021 году проживало 195081 человек, или 16,5 % всего населения области.

Численность населения в Брянской области на 1 января 2020–2022 гг.  
(по данным Территориальной службы государственной статистики  
по Брянской области (далее – Брянкстат))

Наименование показателя	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Общая численность населения, чел.	1 192 491	1 182 682	1 168 771
Из общей численности населения:			
Городское, чел.	839822	833197	825055

Сельское, чел.	352669	349485	343716
Моложе трудоспособного возраста, чел.	203 341	200 801	197 610
Трудоспособного возраста, чел.	661 610	652 755	660 486
Старше трудоспособного возраста, чел.	327 540	329 126	310 675

Численность постоянного населения Брянской области на 1 января 2022 года составила 11683,7 тыс. человек. За год численность населения области уменьшилась на 1,2 %, или на 13 911 человек. На 01.01.2022 70,6% населения проживало в городской местности, 29,4% в сельской.

На начало 2022 года на территории области проживало 310,7 тыс. человек старше трудоспособного возраста, или 26,6 % от общей численности населения (2021 год – 2785 %), т. е. каждый четвертый житель области был пенсионного возраста.

Численность населения трудоспособного возраста на начало 2022 года составила 660,5 тыс. человек, или 56,5 % населения (2021 год – 55,2 %).

Доля лиц моложе трудоспособного возраста на 01.01.2022 составила 16,9 % (2020 год – 17,0 %).

1.2. Анализ основных демографических показателей в Брянской области.

Таблица № 1

Демографические показатели в Брянской области

(по данным Брянскстат)

Наименование показателя	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022 г.
Коэффициент	9,2	8,3	8,0	7,7	7,2

рождаемости на 1000 населения					
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	15,2	14,7	17,0	20,3	16,2
Коэффициент естественного прироста населения	-6,0	-6,4	-9,0	-12,6	-9,0

Основной причиной сокращения численности населения является естественная убыль населения, т.е. превышение смертности над рождаемостью. За 2021 год естественная убыль населения составила 14 816 человек, или (-12,6) на 1 тыс. населения, что в 1,4 раза выше показателя 2020 года (-9,0).

В 2021 году в области зарегистрировано 9 016 новорожденных, что на 464 ребенка меньше, чем за предыдущий год (9 511). В 2021 году родилось недоношенными 495 детей (5,2 %) (2020 год – 481 ребенок, или 5,1 %); из них с очень низкой и экстремально низкой массой тела – 101 ребенок (22,7 %) (2020 год – 97 детей, или 20,2 %). Общий коэффициент рождаемости в 2021 году составил 7,7 рождения на 1 тыс. населения, что на 3,8 % ниже показателя за 2020 год (8,0).

В 2021 году в области умерло 23 832 человека (2020 год – 20 148). Коэффициент общей смертности за 2021 год увеличился на 19,4 % по сравнению с предыдущим годом (17,0) и составил 20,3 на 1 тыс. населения. В структуре смертности в 2021 году по причинам смерти 1-е место занимают болезни системы кровообращения 35,9 % (2020 год – 42,8 %); 2-е место – болезни органов дыхания – 12,9 % (2020 г. – новообразования – 15,6 %); 3-е место – коронавирусная инфекция, вызванная COVID-19 – 11,8 % (2020 год – болезни органов дыхания – 9,5 %).

Таблица № 2

## Численность населения в Брянской области, абс.

Демографические показатели	01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего чел.	1 210 982	1 200 187	1 192 491	1 182 682	1 168 771
Из общего числа Дети 0-17, всего чел.	228 208	227 364	226 200	224 432	221 492
из них городское население всего чел.	162 078	162 723	162 457	161 744	160 718
из них сельское население всего чел.	66 130	64 641	63 743	62 688	60 774
из них дети 0-1 всего чел.	11 441	11 375	9 906	9 831	9 423

Общая численность детского населения (0-17 лет) в 2022 году сократилась на 1,0% или на 2940 человек. В структуре общей численности детского населения составляет 20,0% (2021 год – 20,0%). Из общего числа детей 72,6% проживает в городской местности, 27,4% – в сельской.

Численность детей до года в 2022 году сократилось на 4,2% или на 408 детей (в 2021 году – на 0,8% или на 75 детей).

Таблица №3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Брянской области (по данным Брянскстат, 9 мес. 2022 г. – оперативные данные медицинских организаций (далее – МО))

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*
Перинатальная смертность	87	7,8	71	7,1	87	9,1	74	8,2	56	8,8
Неонатальная смертность	9	2,0	5	1,8	3	1,5	4	1,9	7	1,1
Ранняя неонатальная смертность	13	1,2	13	1,3	11	1,2	13	1,4	14	2,2

Младенческая смертность	45	4,0	37	3,6	41	4,3	27	3,0	33	5,2
-------------------------	----	-----	----	-----	----	-----	----	-----	----	-----

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

Таблица № 4

Структура младенческой смертности в Брянской области  
(по данным Брянскстат,  
9 мес. 2022 г. – оперативные данные МО)

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	абс.	Доля*, %	абс.	Доля*, %	абс.	Доля*, %	абс.	Доля*, %	абс.	Доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	45	100	37	100	41	100	27	100	33	100
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных	1	2,2	1	2,7	1	2,4	1	3,7	-	-
от болезней крови и кроветворных органов	1	2,2	-	-	-	-	-	-	-	-
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	-	-	1	2,7	1	2,4	-	-	-	-
от болезней нервной системы	5	11,1	2	5,4	2	4,9	2	7,4	1	3,0
от болезней системы кровообращения	3	6,7	1	2,7	2	4,9	-	-	-	-
от болезней органов дыхания	2	4,4	9	24,3	3	7,3	4	14,8	5	15,2
от болезней органов пищеварения		-	-	-		-	-	-	1	3,0
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	13	28,9	8	21,6	13	31,7	7	25,9	7	21,2
	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	15	33,3	12	32,4	17	41,5	12	44,5	17	51,5
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
от симптомов, признаков, неточно обозначенных состояний	-	-	1	2,7	-	-	-	-	-	-
от внешних причин смерти	5	11,1	2	5,4	2	4,9	-	-	2	6,1
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

\* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности

Показатель младенческой смертности за 2018-2020 года имеет тенденцию к снижению: 2018 год – 4,0, 2019 год – 3,6, 2020 год – 3,0 на 1000 родившихся, за 9 мес. по предварительным оперативным данным медицинских организаций Брянской области – 5,2 на 1000 родившихся живыми.

В структуре младенческой смертности в течении 2018-2022 гг. на 1 месте – болезни перинатального периода, на 2-ом – врожденные аномалии, 3-ем – болезни органов дыхания.

В структуре младенческой смертности от врожденных пороков развития большинство детей (до 72%) умерли с множественными пороками развития, 20% детей имели сочетанные пороки развития сердечно-сосудистой системы, 8 % прочие (ВГР ЦНС, ВГР МПС и др.) Внутриутробно пороки развития были выявлены в 64% случаев, из которых были отказы от прерывания, беременность многоплодная со вторым здоровым плодом. Оперативное лечение получили 27% детей в федеральных клиниках и ГБУЗ «Брянская областная детская больница».

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 Брянской области.

Структура заболеваемости наследственными болезнями,  
в т.ч. выявляемых при НС.

Таблица № 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018-2021 года (по данным годовой формы федерального статистического наблюдения №12)

	2018	2019	2020	2021	9 мес.2022 г.
Врожденный гипотиреоз	4	2	2	2	3
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	2	3	3	2	1
Адреногенитальный синдром	3	1	3	0	1
Муковисцидоз	2	1	3	2	1
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия в форме 12 диапазон G10-12	4	2	4	1	1
Первичные иммунодефициты	4	1	1	2	2
Итого	19	10	16	9	9

Среди наследственных заболеваний, выявляемых ежегодно, от 2 до 4 случаев составляют врожденный гипотиреоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром, муковисцидоз. Все заболевания выявлены в неонатальном периоде вследствие проведения неонатального скрининга. Диагноз спинальной мышечной атрофии и первичного иммунодефицита поставлен на основании клинических проявлений с последующей подтверждающей диагностикой на первом и последующих годах жизни. Наследственные болезни обмена на территории Брянской области не зарегистрированы.

**Структура инвалидности вызванной наследственными болезнями, в т.ч. выявляемых при НС**

Таблица № 6

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0-1 год *(по данным ФКУ «Главное бюро медико-социальной экспертизы по Брянской области»)*

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	-	-	-	-	-
Галактоземия	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	2	2	2	1	1
Адреногенитальный синдром	-	-	-	-	-
Муковисцидоз	1	1	1	2	1
Наследственные болезни обмена	-	-	-	-	-
Спинальная мышечная атрофия	-	-	-	1	-
Первичные иммунодефициты	-	-	-	1	-
<b>Итого</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>2</b>

Среди детей первого года жизни с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, инвалидность на первом году жизни установлена у детей с фенилкетонурией, муковисцидозом, СМА, первичным иммунодефицитом. В результате раннего начала патогенетической терапии детей с врожденным гипотиреозом с установленной инвалидностью в Брянской области не зарегистрировано.

**Структура смертности от наследственных заболеваний, в т.ч. выявляемых при НС**

Таблица № 7

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

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

В структуре смертности детей, умерших от врожденных и (или) наследственных заболеваний, за период 2018 года – 9 мес. 2022 года имели место 1 случай спинальной мышечной атрофии I типа, смерть ребенка в возрасте 4 мес. была вызвана развитием двухсторонней субтотальной пневмонии с быстрым прогрессированием и развитием полиорганной недостаточности, 1 случай муковисцидоза у ребенка 24 суток, смешанная форма. После рождения прогрессивное нарастание дыхательной недостаточности, с последующим развитием двусторонней тотальной пневмонии. Оба ребенка получали лечение в условиях отделения реанимации ГБУЗ «Брянская областная детская больница».

Дефектов диагностики, лечения при проведении проверок внутреннего/ведомственного контроля при оказании медицинской помощи на всех этапах ее оказания детям, умершим от врожденных и (или) наследственных заболеваний, за период 2018 года – 9 мес. 2022 года не выявлено.

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

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

	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1.	О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания	Приказ от 22.03.2006 № 185	Минздравсоцразвития РФ	
2.	О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания на территории Брянской области	Приказ от 24.03.2006 №158	Департамент здравоохранения Брянской области	Приказ департамента здравоохранения № 234 от 07.07.1999
3.	О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности	Приказ от 29.12.2021 №1262	Департамент здравоохранения Брянской области	Приказ департамента здравоохранения № 481 от 18.05.2012
4.	Об утверждении Порядка по оказанию медицинской помощи и схемы маршрутизации детей с орфанными заболеваниями для оказания специализированной медицинской помощи	Приказ от 17.11.2022 №1180	Департамент здравоохранения Брянской области	
5	Об обеспечении пациентов лекарственными	Приказ от 29.12.2021	Департамент здравоохранения Брянской области	

	препаратами, медицинскими изделиями и техническими средствами реабилитации,купаемыми фондом «Круг добра» для оказания медицинской помощи детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями	№ 1263		
6	«О проведении телемедицинских консультаций в рамках региональной телемедицинской сети Брянской области» (вместе с "Регламентом проведения телемедицинских врачебных консультаций на территории Брянской области")	Приказ от 30.01.2020 № 129	Департамент здравоохранения Брянской области	
7	«Об организации проведения расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания территории Брянской области»	Приказ от № *Будет издан после выхода приказа МЗ РФ	Департамент здравоохранения Брянской области	
8	Региональные документы по внедрению клинических рекомендаций и стандартов в медицинских	Приказ от 17.11.2022 № 1179	Департамент здравоохранения Брянской области	

<p>организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;</p>			
--	--	--	--

В Брянской области, в целом, сформирована нормативно-правовая база, обеспечивающая оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в медицинских организациях. Нормативными актами регламентированы организация неонатального скрининга, уточняющая диагностика, постановка на диспансерный учет и организация оказания плановой, экстренной и неотложной помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, лекарственное обеспечение, в том числе в рамках взаимодействия с Фондом «Круг Добра».

МО в своей работе руководствуются действующими клиническими рекомендациями и используют методические рекомендации федеральных государственных бюджетных образовательных учреждений высшего образования.

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

Организация НС на территории Брянской области возложена на медико-генетическую консультацию (далее – МГК), входящую в состав ГАУЗ «Брянский клинко-диагностический центр» (далее – ГАУЗ «БКДЦ»).

Специалисты МГК проводят исследования биологического материала на НС, осуществляют медико-генетическое консультирование по результатам НС. Обеспеченность кадрами достаточно – высокая, как врачебным, так и средним медицинским персоналом (Приложение № 4).

Оснащение МГК соответствует стандарту оснащения, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации

от 15 ноября 2012 года № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

На территории Брянской области забор крови на тест-бланки для исследования на НС проводится в девяти МО, из них три МО первого уровня, четыре МО второго уровня и две МО третьего уровня. Забор крови осуществляется подготовленными сотрудниками из пятаки новорожденного ребенка на 4 день жизни у доношенного и на 7 день жизни у недоношенного новорожденного.

Доставка тест-бланков с кровью в лабораторию МГК осуществляется медицинским автомобильным транспортом не реже 1 раза в 2 дня в специальной упаковке с соблюдением температурного режима (плюс 2°С – 8°С).

В лаборатории МГК проводится исследование образцов крови в срок до 7 дней после поступления тест-бланков. Не позднее следующего дня после получения результата анализа по НС списки детей с повышенными результатами анализов направляются врачом-лаборантом по электронной почте на имя главных врачей МО (Центральных районных больниц (далее – ЦРБ), городских детских больниц и поликлиник г. Брянска), а также по телефону информируются родители ребенка и приглашаются на прием с ребенком к врачу генетику для дообследования, уточнения диагноза заболевания.

С целью подтверждения предполагаемого заболевания в рамках НС в МГК проводится консультирование ребенка врачом-генетиком.

При подозрении на фенилкетонурию (далее – ФКУ) повторно проводится анализ на содержание фенилаланина в крови ребенка и при подтверждении диагноза назначается диета, специализированные продукты лечебного питания. Ребенок берется на диспансерный учет в МГК. До 1 года дети с выявленной ФКУ обследуются на определение типа мутации

в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» г. Москва (далее – ФГБНУ «МГНЦ им. Академика Н.П. Бочкова» г. Москва).

При подозрении на муковисцидоз (высокие показатели иммунореактивного трипсиногена (далее – ИРТ) на бланке крови ребенка при НС) в МГК ребенок консультируется врачом-генетиком, проводится потовая проба и при высоких показателях натрия и хлора в поте направляется на консультацию к детскому пульмонологу в ГБУЗ «Брянская областная детская больница» для окончательной постановки диагноза и лечения.

Дети с подозрением на врожденный гипотиреоз и адреногенитальный синдром также консультируются врачом-генетиком после активного вызова в МГК по результату НС, оценивается состояние ребенка, проводится уточняющая диагностика-определение содержания ТТГ, СТ4 и 17 – ОНП в сыворотке крови.

При подтверждении высоких показателей в крови ребенок направляется к детскому эндокринологу для наблюдения и лечения.

Дети с подозрением на галактоземию консультируются врачом-генетиком, повторно обследуются. При наличии показаний назначается специализированное лечение.

Все дети с выявленной патологией поставлены на диспансерный учет в территориальных медицинских организациях с регулярным осмотром врачей-специалистов по профилю патологии ГБУЗ «Брянская областная детская больница», врачом-генетиком ГАУЗ «БКДЦ» и федеральных клиник.

Маршрутизация в рамках НС, направленная на своевременное выявление заболеваний и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры (Схема № 1)

1. Перед проведением забора крови для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания берется

информированное согласие родителя и (или) законного представителя ребенка. Забор крови осуществляется 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.

Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных бланка (тест-бланк), которые выдаются в МГК \ в ГАУЗ «БКДЦ». После взятия крови тест - бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа.

а) Забор крови осуществляется в 18 МО с родильными отделениями, ургентными блоками, отделениями патологии новорожденных и недоношенных детей, детскими поликлиниками и детскими поликлиническими отделениями:

ГАУЗ «Брянская городская больница № 1» (перинатальный центр);

ГАУЗ «Брянская областная больница № 1» (родильное отделение);

ГАУЗ «Брянская городская больница № 4» (родильное отделение);

ГБУЗ «Брянская областная детская больница» (отделение патологии новорожденных детей, отделение патологии недоношенных детей);

ГБУЗ «Клинцовская ЦГБ» (родильное отделение, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Новозыбковская ЦРБ» (родильное отделение, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Брасовская ЦРБ» (родильное отделение);

ГБУЗ «Жуковская МБ» (родильное отделение, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Трубчевская ЦРБ» (родильное отделение, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Погарская ЦРБ» (ургентный блок, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Стародубская ЦРБ» (ургентный блок, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Почепская ЦРБ» (ургентный блок, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Дятьковская ЦРБ» (ургентный блок, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Карачевская ЦРБ» (ургентный блок, детское амбулаторно-поликлиническое отделение).

В случае отсутствия в документации новорожденного ребенка (история развития ребенка, медицинская карта стационарного больного, выписной или переводной эпикриз), в том числе электронной медицинской карте (ЭМК) новорожденного информации о заборе образца крови при поступлении под наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь, проведение НС, в отдельных случаях, а также повторного исследования для исключения (подтверждения) наследственной и генетической патологии (повторное исследование у ребенка из группы риска) в рамках НС организуется и осуществляется уполномоченными медицинскими работниками детских поликлиник/детских поликлинических отделений (кабинетов) кроме вышеперечисленных в следующих медицинских организациях:

ГБУЗ «Брянская городская детская поликлиника № 2»;

ГБУЗ «Брянская городская детская больница № 1» (амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГАУЗ «Брянская городская больница № 2» (детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГАУЗ «Брянская городская поликлиника № 5».

б) Забор крови у новорожденного ребенка проводится обученными правилам забора медицинскими сестрами отделений новорожденных, детских амбулаторно-поликлиническое отделений, поликлиник).

2. Перед отправкой тест-бланков в МГК ГАУЗ «БКДЦ» заполняется бланк-направление, включающее следующие сведения:

наименование лечебного учреждения, в котором производится забор крови у новорожденного;

номер истории родов;

фамилия, имя, отчество матери ребенка;

дата родов;

дата взятия образца крови;

диагноз ребенка;

вес ребенка;

фамилия, имя, отчество лица, осуществляющего забор крови.

Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в карту развития ребенка и выписной эпикриз.

Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови.

3. Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения старшей медицинской сестрой отделения новорожденных МО. Во избежание загрязнения тест-бланки, не соприкасаясь пятнами крови, упаковываются герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «БКДЦ».

При переводе новорожденного ребенка по медицинским показаниям в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей ГБУЗ «Брянская областная детская больница» в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, осуществляется забор образцов крови у новорожденных для проведения неонатального скрининга специально обученным персоналом.

4. Тест-бланки с образцами крови доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови, в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «БКДЦ» в течение 24-48 часов санитарным автотранспортом МО, осуществившей забор крови у новорожденного, в сопровождении уполномоченного медицинского работника, который непосредственно доставляет образцы крови в лабораторию МГК ГАУЗ «БКДЦ». Сотрудник лаборатории неонатального скрининга МГК регистрирует поступившие тест-бланки с кровью в специальном журнале с указанием количества поступивших тест-бланков, МО доставившей тест-бланки, время и дату доставки.

МГК ГАУЗ «БКДЦ» осуществляет скрининговые лабораторные исследования образцов крови новорожденных (неонатальный скрининг) из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденных на следующие врожденные и (или) наследственные заболевания: врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба – E03.1 МКБ – 10; кистозный фиброз неуточненный – E84.9 МКБ-10 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы – E74.2 МКБ-10 (галактоземия); адреногенитальное нарушение неуточненное – E25.9 МКБ-10 (адреногенитальный синдром); адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E25.0 МКБ-10; фенилкетонурия – E70.0 МКБ-10.

Время проведения скрининговых исследований составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков в лабораторию медико-генетической консультации ГАУЗ «БКДЦ».

5. Не позднее следующего дня после получения результата исследования, проведенного в лаборатории МГК ГАУЗ «БКДЦ» на наследственные и врожденные заболевания в рамках проведения НС списки детей с повышенными результатами анализов направляются врачом-лаборантом в электронном виде по защищенным каналам связи на имя главных врачей МО (ЦРБ, городских детских больниц и поликлиник

г. Брянска), информируются родители ребенка посредством телефонной связи.

6. Законные представители детей с выявленными при проведении НС повышенными результатами анализов приглашаются с ребенком на прием к врачу-генетику для подтверждающей диагностики с целью уточнения диагноза заболевания.

7. Подтверждающая диагностика проводится на базе МГК ГАУЗ «БКДЦ». При необходимости ребенок врачом-генетиком МГК направляется на молекулярно-генетическую диагностику в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» г. Москва.

8. Законные представители ребенка и МО, оказывающие первичную медико-санитарную помощь детям, в течение 72-х часов после получения результата подтверждающей диагностики при подозрении на наследственное заболевание в рамках НС информируются о выявленном заболевании.

9. Ведение сводных списков пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС осуществляется в МГК в Медицинская автоматизированная информационная система (далее – МАИС) ГАУЗ «БКДЦ», в том числе и нозологий, учет которых осуществляется в соответствии с Порядком ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года № 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», и правилами ведения Федерального регистра

лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, установленными постановлением Правительства Российской Федерации от 26.11.2018 № 1416 «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Го и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, лиц после трансплантации органов и (или) тканей, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации», региональными распорядительными документами. Обязанности ведения и актуализации указанных сведений журналов в МГК возложены на старшую медицинскую сестру.

10. МГК проводится врачами-генетиками ГАУЗ «БКДЦ» ежедневно, 5 раз в неделю по записи в регистратуре ГАУЗ «БКДЦ» с 8.30 до 15.30 часов. Осуществляется активный вызов новорожденных детей сотрудниками МГК по результату НС (повышенные показатели) для уточняющей диагностики. В этом случае дети принимаются врачами-генетиками в день обращения без очереди и предварительной записи.

11. Все дети с выявленной врожденной и наследственной патологией в результате НС берутся врачами-специалистами (эндокринолог, пульмонолог, генетик) на диспансерный учет в территориальных медицинских организациях, ГБУЗ «Брянская областная детская больница», МГК ГАУЗ «БКДЦ».

12. Дети с врожденными и (или) наследственными заболеваниями регулярно консультируются врачами-специалистами ГБУЗ «Брянская областная детская больница», ГАУЗ «БКДЦ» по профилям заболеваний: неврологами, иммунологами, эндокринологами, генетиками, пульмонологами и др. Кроме того, дети при наличии медицинских показаний, могут быть направлены на консультативный прием в федеральные клиники.

Таблица № 9

Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2021 году (по данным годовой формы федерального статистического наблюдения № 12)

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году	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 I пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 года, из них с применением ТМК
Врожденный гипотиреоз	2	2	72	Эндокринолог	1	72
Галактоземия	0	0	1	Генетик	4	4
Фенилкетонурия	2	2	41	Генетик	4	164
Адреногенитальный синдром	0	0	26	Эндокринолог	1	26
Муковисцидоз	2	2	20	Пульмонолог	1	20
Наследственные болезни обмена	-	-	-	Генетик	-	-
Спинальная мышечная атрофия (G10-12)	1	1	17	Невролог	1	17
Первичные иммунодефициты	2	2	18	иммунолог	-	-
Иные	-	-	-	-	-	-
Итого	10	10	195	-	-	303

13. Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, МГК ЗА и ЗБ уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ) с их указанием.

Таблица № 10

Количество проведенных телемедицинских консультация (далее – ТМК) в 2018-2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 года
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровней	6	2	3	1	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней	46	32	18	21	14
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с НМИЦ*	80	102	230	287	267
из них с применением ТМК, в том числе:	-	57	230	287	267
ФГАУ "НМИЦ нейрохирургии им. ак. Н.Н. Бурденко»	-	1	7	8	11
ФГБУ "НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина»	-	1	13	19	13
ОСП НИКИ Педиатрии им. ак. Ю.Е. Вельтищева (РНИМУ)	-	-	5	9	42
ФГБОУВО «Первый Санкт-Петербургский ГМУ ПАВЛОВА»	-	-	2	-	-
ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Петрова»	-	-	1	5	2
ФГБОУ ВО «СПБГПМУ»	-	-	-	3	-

ФГБУ НМИЦО ФМБА РОССИИ	-	-	-	2	1
ФГБУ «НМИЦ ТО им. Н.Н. Приорова»	-	-	-	-	1
ФГБУ "РНЦРР" МИНЗДРАВА РОССИИ (МОСКВА)	-	-	-	-	1
ФГАУ "НМИЦ здоровья детей»	-	4	21	27	24
ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева»	-	30	120	149	75
ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»	-	1	3	2	-
ФГБУ «НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева» МИНЗДРАВА РОССИИ	-	5	11	12	19
ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова	-	9	28	40	65
ФГБУ «НМИЦ ТИО им. ак. В.И. Шумакова»	-	-	2	1	1
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»	-	3	11	8	10
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»	-	3	5	1	2
ФГБУ «НМИЦ ДТО им. Г.И. Турнера» МИНЗДРАВА РОССИИ				1	
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	86	136	-	-	-
из них с применением ТМК	0	57	230	287	267

14. Проведение видеоселекторных совещаний (далее – ВКС), образовательных и научно-практических мероприятий и прочих форм взаимодействия с МГК ЗА, ЗБ уровня, НМИЦ, а также порядок контроля за выполнением рекомендаций профильных учреждений.

Врачи-специалисты ГАУЗ «БКДЦ», ГБУЗ «Брянская областная детская больница» регулярно участвуют в образовательных, научно-практических мероприятиях, организуемых в рамках непрерывного медицинского образования по вопросам диагностики, лечения и диспансерному наблюдению детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Профильные главные внештатные специалисты Брянской области участвуют в конференциях в режиме ВКС по вопросам НС и РНС.

Врачи МО, оказывающих первичную медико-санитарную и специализированную помощь детям обучаются на семинарах, научно-практических мероприятиях, организуемых главными внештатными врачами-специалистами департамента здравоохранения Брянской области.

Форма взаимодействия с МК 3А, 3Б уровня представлена в виде конференций для врачей-генетиков и врачей смежных специальностей по вопросам диагностики, лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний, организации проведения РНС.

#### 1.6. Информационное взаимодействие.

На территории Брянской области функционирует региональный сегмент единой государственной информационной системы здравоохранения Брянской области (далее РС ЕГИСЗ БО). В состав РС ЕГИСЗ БО входят как централизованные подсистемы – региональная лабораторная информационная система (далее – РЛИС), региональная радиологическая информационная система (далее – РРИС). РЛИС и РРИС интегрированы с медицинской информационной системой (далее – МИС) и результаты исследований передаются в электронную медицинскую карту пациента, что позволяет применять принцип преемственности при оказании медицинских услуг жителям региона.

Таблица № 11

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ (РС ЕГИСЗ БО)	да	Постановление Правительства Брянской области от 14.12.2020 года № 597-п
Электронный документооборот	Да	Приказ департамента здравоохранения Брянской области от 28.06.2022 № 693
Работа сервиса выписки	нет	-

медицинских свидетельств о рождении		
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	нет	-
регистры	нет	-
реестры	Нет	-

## Выводы

В Брянской области ежегодно выявляются дети с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Дети с врожденным гипотиреозом, муковисцидозом, адреногенитальным синдромом, галактоземией, фенилкетонурией за последние 5 лет выявлены при проведении неонатального скрининга в 100%. Своевременно начатое лечение позволило избежать инвалидизации у детей с врожденным гипотиреозом и значительно улучшить качество жизни детям с муковисцидозом, адреногенитальным синдромом, галактоземией, фенилкетонурией.

На территории Брянской области сформирована система оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включая проведение неонатального скрининга, подтверждающую диагностику, лечение, в том числе за счет средств фонда «Круг добра», оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи, диспансерное наблюдение.

Среди детей, имеющих врожденные и (или) наследственные заболевания, не зарегистрировано детей с наследственными болезнями обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионовая ацидемия; метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза

недостаточность); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II; первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитойлтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/пальмитойлтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы), что может свидетельствовать о недостаточной диагностике указанных заболеваний и необходимости расширения неонатального скрининга.

Материально-техническая база и кадровое обеспечение медицинских организаций Брянской области позволяет осуществлять НС и РНС, диагностику, лечение и диспансерное наблюдение детей с врожденными и наследственными заболеваниями.

Сформирована региональная система Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения.

Нормативно-правовая база охватывает основные этапы организации медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, включая НС, РНС подтверждающую диагностику, лечение и диспансерное наблюдение. При этом, требуется дополнение нормативной базы в части СОПов.

МО Брянской области готовы к проведению РНС.

Таким образом, в Брянской области в целом, создана инфраструктура, позволяющая обеспечить проведение РНС с охватом обследования новорожденных не менее 95% в год.

## 2. Организация проведения РНС.

2.1. Цели реализации Программы – снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС.

### 2.2. Задачи Программы:

1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Брянской области.

2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н. «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ Минздрава России № 274н).

3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации ГАУЗ «БКДЦ», оказывающей медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

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

5. Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего

оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

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

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

8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

### 2.3. Показатели Программы:

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

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

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 Брянской области (%).

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 Брянской области (%).

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

#### 2.4. Мероприятия Программы.

2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Брянской области (Приложение № 6).

2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС (Схема № 2).

Перед проведением РНС медицинские работники информируют родителей (законных представителей) о цели РНС и предстоящей процедуре взятия биоматериала ребенка, затем происходит заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи.

Для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания забор крови осуществляется 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.

Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных бланка (тест-бланк), которые выдаются в МГК ГАУЗ «БКДЦ». После взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа.

а) Забор крови осуществляется в 18 МО с родильными отделениями, в отделениях патологии новорожденных и недоношенных детей ГБУЗ «Брянская детская областная больница», детских поликлиниках и детских амбулаторно-поликлинических отделениях МО:

ГАУЗ «Брянская городская больница № 1» (перинатальный центр);

ГАУЗ «Брянская областная больница № 1» (родильное отделение);

ГАУЗ «Брянская городская больница № 4» (родильное отделение);

ГБУЗ «Брянская областная детская больница» (отделение патологии новорожденных детей, отделение патологии недоношенных детей);

ГБУЗ «Клинцовская ЦРБ» (родильное отделение, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Новозыбковская ЦРБ» (родильное отделение, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Брасовская ЦРБ» (родильное отделение);

ГБУЗ «Жуковская МБ» (родильное отделение, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Трубчевская ЦРБ» (родильное отделение, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Погарская ЦРБ» (ургентный блок, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Стародубская ЦРБ» (ургентный блок, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Почепская ЦРБ» (ургентный блок, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Дятьковская ЦРБ» (ургентный блок, детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГБУЗ «Карачевская ЦРБ» (ургентный блок, детское амбулаторно-поликлиническое отделение).

В случае отсутствия в документации новорожденного ребенка (история развития ребенка, медицинская карта стационарного больного, выписной или переводной эпикриз), в том числе электронной медицинской карте (далее – ЭМК) новорожденного информации о заборе образца крови при поступлении под наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь, проведение НС, в отдельных случаях, а также повторного исследования для исключения (подтверждения) наследственной и генетической патологии (повторное исследование у ребенка из группы риска) в рамках НС организуется и осуществляется уполномоченными медицинскими работниками детских поликлиник/детских поликлинических отделений (кабинетов), кроме вышеперечисленных, в следующих медицинских организациях:

ГБУЗ «Брянская городская детская поликлиника № 2»;

ГБУЗ «Брянская городская детская больница № 1» (амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГАУЗ «Брянская городская больница № 2» (детское амбулаторно-поликлиническое отделение);

ГАУЗ «Брянская городская поликлиника № 5».

б) Забор крови у новорожденного ребенка будет проводиться обученными правилам забора медицинскими сестрами отделений новорожденных (40 человек).

Направление для забора образцов крови и последующего проведения НС и (или) РНС будет формироваться медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатываться и прикрепляться к тест-бланку.

Направление должно содержать следующую информацию:

наименование МО, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

контактный телефон МО, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорожденного;

фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;

дата рождения матери новорожденного;

документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного (СНИЛС);

адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного;

контактный телефон матери новорожденного;

данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного (тип документа, серия, номер, дата выдачи, кем выдан);

номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;

дата и время родов новорожденного;

пол новорожденного;

при многоплодных родах – очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);

уникальный идентификационный номер тест-бланка;

дата и время забора образцов крови у новорожденного;

диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10);

срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);

масса тела новорожденного;

отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии);

отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования.

Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в карту развития ребенка и выписной эпикриз.

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 используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения старшей медицинской сестрой отделения новорожденных МО. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «БКДЦ».

При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в МО, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей ГБУЗ «Брянская областная детская больница» в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, осуществляется забор образцов крови у новорожденных для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из МО, осуществившей забор образцов крови в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «БКДЦ» ежедневно или 1 раз в 2 дня автомобильным транспортом МО, осуществившей забор крови у новорожденного, в сопровождении уполномоченного медицинского работника, который непосредственно доставляет образцы крови в лабораторию МГК ГАУЗ «БКДЦ».

Сотрудник лаборатории неонатального скрининга МГК регистрирует поступившие тест-бланки с кровью в специальном журнале с указанием количества поступивших тест-бланков, МО доставившей тест-банки, время и дату доставки.

МГК ГАУЗ «БКДЦ» осуществляет скрининговые лабораторные исследования образцов крови новорожденных (неонатальный скрининг) из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденных на следующие врожденные и (или) наследственные заболевания:

врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба – E03.1 МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный – E84.9 МКБ-10 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы – E74.2 МКБ-10 (галактоземия); аденогенитальное нарушение неуточненное – E25.9 МКБ-10 (аденогенитальный синдром); аденогенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E25.0 МКБ-10; дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина) – E53.8 МКБ-10. Время проведения скрининговых исследований составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков в лабораторию медико-генетической консультации ГАУЗ «БКДЦ».

МГК ГАУЗ «БКДЦ» в течение 24 часов после получения тест-бланков организует курьером отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей»

Минздрава России для проведения РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания: классическая фенилкетонурия – E70.0 МКБ-10; фенилкетонурия В – E70.1 МКБ-10; нарушения обмена тирозина – E70.2 МКБ-10 (тирозинемия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа») – E71.0 МКБ-10; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 МКБ-10 (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; бета-кетотиолазная недостаточность; нарушения обмена жирных кислот – E71.3 МКБ-10 (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КОА-дегидрогеназы (VLCAD)); очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КОА-дегидрогеназы (VLCAD)); недостаточность митохондриального три-функционального белка; недостаточность карнитинпальмитойлтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитойлтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот – E72.1 МКБ-10 (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины – E72.2 МКБ-10 (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксилизина – E72.3 МКБ-10 (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин-чувствительная форма); детская спинальная мышечная

атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) – G12.0 МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии – G12.1 МКБ-10; первичные иммунодефициты – D80-D84 МКБ-10.

Не позднее следующего дня после получения результата исследования, проведенного в лаборатории МГК ГАУЗ «БКДЦ» на наследственные и врожденные заболевания в рамках НС и в лаборатории ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в рамках РНС списки детей с повышенными результатами направляются врачом лаборантом по электронной почте на имя главных врачей МО (ЦРБ, городских детских больниц и поликлиник г. Брянска), а также по телефону информируются родители ребенка и приглашаются на прием к врачу-генетику с ребенком для проведения подтверждающей диагностики.

Дообследование детей с повышенными показателями по результатам НС проводится на базе МГК ГАУЗ «БКДЦ». При необходимости ребенок врачом-генетиком МГК направляется на молекулярно-генетическую диагностику в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» г. Москва.

Подтверждающая диагностика заболевания у детей с выявленными положительными результатами в рамках РНС будет проводиться в ФГБНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова г. Москва, образцы крови (сухие пятна или пробирки с кровью) будут доставляться в Федеральный центр курьером транспортной компании, с которой будет заключен договор, в течение 24 часов.

Законные представители ребенка и МО, оказывающие первичную медико-санитарную помощь детям, в течение 72-х часов после получения результата подтверждающей диагностики при подозрении на наследственное заболевание в рамках НС и РНС будут проинформированы о выявленном заболевании.

Все пациенты с выявленными наследственными заболеваниями, диагностируемыми в рамках НС и РНС, вносятся врачом-генетиком

в Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

Одновременно данные пациенты регистрируются в МАИС ГАУЗ «БКДЦ», информация вводится средним медицинским работником в электронную базу центра.

Определена МО в Брянской области, уполномоченная на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах региона, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики – ГАУЗ «БКДЦ».

Все медицинские работники, которые будут производить забор крови у новорожденных для проведения РНС в МО согласно приложению № 1, пройдут дополнительное обучение.

С целью обеспечения непрерывности процесса взятия биоматериала у новорожденных ГАУЗ «БКДЦ» будет сформирован необходимый запас соответствующих тест-бланков с расчетом годовой потребности для проведения НС и РНС.

2.4.3. Совершенствование материально-технической базы МГК МО, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

МГК является структурным подразделением ГАУЗ «БКДЦ». Табель оснащения МГК в целом соответствует приказу Минздрава России № 274н.

Имеющееся оборудование и кадровый состав обеспечивает работу МГК на соответствующем уровне в соответствии с приказом Минздрава России № 274н. Степень износа имеющегося оборудования составляет 50%. Замены оборудования и ремонта не требуется.

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

Ежегодно в срок до 31 марта департаментом здравоохранения Брянской области производится расчет потребности во врачах и средних медицинских работниках. При этом расчет потребности в медицинских кадрах производится с учетом положений приказа Минздрава России от 29 ноября 2019 года № 974 «Об утверждении методики расчета потребности во врачебных кадрах», приказа Минздрава России от 29 ноября 2019 года № 973 «Об утверждении методики расчета потребности в специалистах со средним медицинским образованием», приказа Минздрава России от 20 декабря 2012 года № 1183н «Об утверждении Номенклатуры должностей медицинских работников и фармацевтических работников», приказа Росстата от 20 декабря 2021 года № 932 «Об утверждении форм федерального статистического наблюдения с указаниями по их заполнению для организации Министерством здравоохранения Российской Федерации федерального статистического наблюдения в сфере охраны здоровья».

В текущем году по итогам произведенных расчетов издан приказ департамента здравоохранения Брянской области от 14 марта 2022 года № 277 «Об определении потребности во врачах и средних медицинских работниках в государственных медицинских организациях Брянской области на 2022 год».

Основным источником привлечения медицинских кадров являются образовательные организации высшего образования (расположенные на территории других субъектов Российской Федерации) и среднего профессионального образования (в том числе расположенные на территории других субъектов Российской Федерации).

Департаментом здравоохранения Брянской области проводится работа по заключению с жителями Брянской области договоров о целевом обучении в счет квоты в медицинских вузах.

В настоящее время целевое обучение реализуется в порядке, установленном постановлением Правительства Российской Федерации от 13 октября 2020 года № 1681 «О целевом обучении по образовательным программам среднего профессионального и высшего образования».

Так, в 2022 году в рамках проведения названной кампании было заключено 403 договора (количество котируемых мест – 197). После прохождения конкурсных процедур в шесть медицинских вузов (Сеченовский Университет, РНИМУ им. Пирогова, Смоленский ГМУ, Курский ГМУ, Тверской ГМУ, РУДН) поступили 170 жителей Брянской области.

В заключенных договорах в период обучения студента предусмотрены меры поддержки в виде одноразовой ежегодной стипендии в размере от 6 до 12 тыс. рублей.

Для подготовки врачей узких специальностей заключаются и аналогичные договоры с выпускниками медицинских вузов. В 2022 году по результатам конкурса, проведенного в образовательных и научных учреждениях подчинения Министерства здравоохранения Российской Федерации и Министерства науки и высшего образования Российской Федерации, для прохождения обучения по программам ординатуры поступили 55 врачей.

Заключенные договоры о целевом обучении также предусматривают меры поддержки в размере 50 тыс. рублей после окончания первого и второго года обучения в ординатуре соответственно.

В соответствии с указанным выше постановлением высшие исполнительные органы государственной власти субъектов Российской Федерации не позднее 1 августа года, предшествующего году приема

на целевое обучение, могут направить в профильные федеральные государственные органы информацию о потребности соответствующего субъекта Российской Федерации в подготовке специалистов по специальностям, направлениям подготовки, научным специальностям, которую необходимо учесть при установлении квоты приема на целевое обучение. На основании указанного требования информация о потребности в специалистах на следующий год уже размещена региональным органом исполнительной власти в сфере охраны здоровья на портале Минздрава России.

В размещенной заявке на подготовку в 2023 году специалистов по программам ординатуры указана потребность в обучении одного врача по специальности «Генетика» на базе ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России.

Для подготовки последующих заявок на целевое обучение в настоящее время изучается реальная потребность Брянской области по специальностям «Медицинская генетика», «Клиническая лабораторная диагностика» и др.

На территории Брянской области функционируют 3 образовательных учреждения, осуществляющих подготовку среднего медицинского персонала:

1. Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение «Брянский базовый медицинский колледж».
2. Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение «Брянский медико-социальный техникум имени академика Н.М. Амосова».
3. Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение «Новозыбковский медицинский колледж».

На базе каждого образовательного учреждения среднего профессионального образования созданы и функционируют центры содействия трудоустройству выпускников.

Все центры работают в тесной взаимосвязи с кадровыми службами медицинских организаций по организации помощи выпускникам в поиске рабочих мест и созданию оптимальных условий для встречи студентов и работодателей, проводят ярмарки вакансий и ежегодный мониторинг трудоустройства выпускников в течение трех лет после выпуска, собирают сведения об удовлетворенности работодателей качеством подготовки выпускников.

Кроме того, в целях проводимой работы по привлечению медицинских кадров департаментом здравоохранения Брянской области в установленные Минздрава России сроки сформирована заявка на целевое обучение граждан по программам высшего образования (специалитет и ординатура) на 2023 год; совместно с подведомственными МО проведена работа по формированию и согласованию заявок на обучение специалистов с высшим, средним медицинским и фармацевтическим образованием по программам дополнительного профессионального образования за счет средств федерального бюджета на 2023 год.

Для закрепления привлеченных медицинских кадров департаментом здравоохранения Брянской области совместно с подведомственными МО проводится определенная работа.

В соответствии с постановлением Правительства Брянской области от 31 декабря 2018 года № 760-п «Об утверждении государственной программы «Развитие здравоохранения Брянской области» МО приобретают жилые помещения для врачей, оформляют их в оперативное управление, а также придают статус служебных жилых помещений. Решение вопроса предоставления служебных жилых помещений рассматривается при подаче врачами заявления и необходимого пакета документов.

Также в соответствии с Законом Брянской области от 10 декабря 2004 года № 92-З «О мерах социальной поддержки по оплате жилья и коммунальных услуг отдельных категорий граждан, работающих

в сельской местности или поселках городского типа на территории Брянской области» осуществляются выплаты компенсационного характера на оплату жилья и коммунальных услуг отдельным категориям граждан, работающим в сельской местности или поселках городского типа на территории Брянской области.

С 2012 года на территории Брянской области успешно реализуется программа «Земский доктор». С 2018 года начала действовать программа «Земский фельдшер».

С 2020 года предоставление единовременных компенсационных выплат медицинским работникам осуществляется без применения возрастных ограничений, а медицинские работники, прибывшие (переехавшие) на работу в сельские населенные пункты, либо рабочие поселки, либо поселки городского типа, отнесенные к труднодоступным и удаленным территориям, смогли получить единовременные компенсационные выплаты в размере 1,5 млн. рублей для врачей и 0,75 млн. рублей для фельдшеров.

Особое внимание уделяется оплате труда медицинских работников. В структуру оплаты труда медицинских работников включены оклад, выплаты компенсационного характера и выплаты стимулирующего характера:

1. выплаты компенсационного характера:

доплата работникам, занятым на работах с вредными и (или) опасными условиями труда;

доплата за работу в ночное время;

доплата при совмещении профессий (должностей), расширении зоны обслуживания, увеличении объема работы или исполнении обязанностей временно отсутствующего работника без освобождения от работы, определенной трудовым договором;

повышенная оплата за работу в выходные и нерабочие праздничные дни;

оплата сверхурочной работы;

надбавка за работу со сведениями, составляющими государственную тайну.

2. выплаты стимулирующего характера:

надбавка за высокие результаты работы;

надбавка за наличие квалификационной категории;

надбавка за наличие ученой степени, почетного звания;

надбавка за выслугу лет;

премиальные выплаты по итогам работы, другие.

Для специалистов государственных учреждений здравоохранения, работающих в сельских населенных пунктах, оклады (должностные оклады) увеличиваются на 25%.

Повышение заработной платы медицинских работников производится с учетом необходимости сохранения соотношений заработной платы врачей, среднего и младшего медицинского персонала к средней заработной плате по региону в соответствии с Указом Президента Российской Федерации от 7 мая 2012 года № 597 «О мероприятиях по реализации государственной социальной политики».

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

РС ЕГИСЗ БО интегрирована с вертикально-интегрированной медицинской информационной системой «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКИНЕО»), а также обеспечена передача структурированных электронных медицинских документов в фоновом режиме при срабатывании «триггерных» точек.

В состав РС ЕГИСЗ БО входит подсистема «Телемедицинские консультации». Подсистема «Телемедицинские консультации» позволяет проводить ТМК непосредственно из рабочего места врача в МИС, имея доступ к электронной медицинской карте пациента. Проведение ТМК доступно по принципу «Врач-Врач», а также «Врач-Пациент» с использованием регионального портала государственных медицинских услуг Брянской области и мобильного приложения.

Организовано создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС. В полномочия рабочей группы входит создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС.

В рамках создания дорожной карты предусмотрены мероприятия по обучению работе в информационной системе специалистов, задействованных в проведении НС и РНС, а также предусмотрено обучение технических специалистов в целях настройки информационной системы в МО.

Определены МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР) – учреждения родовспоможения:

ГАУЗ «Брянская областная больница № 1»;

ГБУЗ «Брасовская ЦРБ»;

ГБУЗ «Жуковская МБ»;

ГАУЗ «Брянская городская больница № 2»;

ГАУЗ «Брянская городская больница № 1»;

ГБУЗ «Трубчевская ЦРБ»;

ГБУЗ «Клинцовская ЦГБ»;

ГБУЗ «Новозыбковская ЦРБ».

Определены МО, осуществляющие забор крови на НС и РНС:

ГАУЗ «Брянская городская больница № 1» (перинатальный центр);

ГАУЗ «Брянская областная больница № 1» (родильное отделение);  
ГАУЗ «Брянская городская больница № 4» (родильное отделение);  
ГБУЗ «Брянская областная детская больница» (отделение патологии новорожденных детей, отделение патологии недоношенных детей);  
ГБУЗ «Клинцовская ЦГБ» (родильное отделение);  
ГБУЗ «Новозыбковская ЦРБ» (родильное отделение);  
ГБУЗ «Брасовская ЦРБ» (родильное отделение);  
ГБУЗ «Жуковская МБ» (родильное отделение);  
ГБУЗ «Трубчевская ЦРБ» (родильное отделение);  
ГБУЗ «Погарская ЦРБ» (ургентный блок);  
ГБУЗ «Стародубская ЦРБ» (ургентный блок);  
ГБУЗ «Почепская ЦРБ» (ургентный блок);  
ГБУЗ «Дятьковская ЦРБ» (ургентный блок);  
ГБУЗ «Карачевская ЦРБ» (ургентный блок).

В МО обеспечена передача МСР в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД) посредством МИС.

Обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (Структурированный электронный медицинский документ (далее – СЭМД) «Направление на НС») в ВИМИС «АКиНЕО» – будет реализовано в МИС по факту размещения технической документации по реализации данного вида СЭМД. Срок реализации с момента официального опубликования на портале <https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials> – 30 рабочих дней.

В МО обеспечена передача СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в РЭМД и ВИМИС «АКиНЕО» посредством МИС.

Сбор и актуализация сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС осуществляет главный внештатный специалист (далее – ГВС) ежеквартально.

Осуществляется первичная регистрация в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в случае появления новых специалистов.

Организовано участие специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в обучении, которое проводит Минздрав России по работе с ВИМИС «АКиНЕО».

#### Формирование и развития цифрового контура для обеспечения медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

В Брянской области обеспечено оперативное получение анализа данных по маршрутизации пациентов в рамках централизованной подсистемы «Организация оказания медицинской помощи по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология».

Организован мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках централизованной подсистемы «Организация оказания медицинской помощи по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» и подсистемы «Управление потоками пациентов».

С целью обеспечение анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями сформирован механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО.

Обеспечена укомплектованность автоматизированных рабочих мест (далее – АРМ) 100% врачей и среднего медицинского персонала. Все АРМ

имеют доступ к сети интернет, а также подключены к защищенной сети передачи данных здравоохранения Брянской области.

Внедрены механизмы обратной связи с использованием официальных сайтов департамента здравоохранения, медицинских учреждений и официальных социальных сетей.

Организовано функционирование телемедицинского центра на базе ГБУЗ «Брянская областная детская больница» для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости.

Совместно с профильными научными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ) по требованию проводятся консультации/консилиумы пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий. Результаты оформляются в виде совместных протоколов и вносятся в соответствующие медицинские карты пациентов.

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

Мероприятия по организации первичной специализированной медико-санитарной помощи основаны на соблюдении порядков и стандартов помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; отвечают современным требованиям диагностики и лечения и обеспечен необходимый охват диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью НС и РНС с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, взаимодействие с ведущими федеральными центрами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

После получения медицинской организацией, оказывающей первичную медико-санитарную помощь, информации из МГК ГАУЗ «БКДЦ» о наличии у ребенка подтвержденного врожденного и (или) наследственного заболевания врачом педиатром участковым ребенок ставится на диспансерный учет для последующего диспансерного наблюдения. На каждого ребенка составляется план наблюдения с указанием частоты посещений врачей специалистов по профилю заболевания, проведения плановых обследований для контроля за развитием заболевания, динамики состояния ребенка, проводимой лекарственной терапии и др. В случае отсутствия профильных врачей-специалистов в территориальных МО дети направляются на консультативный прием к специалистам ГБУЗ «Брянская областная детская больница», ГАУЗ «БКДЦ». Проведение МГК врачом-генетиком МГК ежедневно 1 смена 5 раз в неделю.

В МО имеется возможность проведения ТМК с областными МО и федеральными клиниками.

Дети с врожденными и наследственными заболеваниями при наличии медицинских показаний из территориальных МО могут быть направлены на консультацию в федеральные государственные медицинские учреждения соответствующих профилей.

Госпитализация детей в плановом порядке для оказания специализированной медицинской помощи осуществляется в ГБУЗ «Брянская областная детская больница».

При наличии медицинских показаний для оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи дети направляются для госпитализации в федеральные государственные медицинские учреждения соответствующих профилей.

Все дети с врожденными и (или) наследственными заболеваниями своевременно обеспечены лечебным питанием и лекарственными препаратами, в том числе за счет средств фонда «Круг добра».

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

В своей работе врачи-специалисты МО, участвующих в оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями руководствуются в своей работе действующими стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, размещенными на официальном сайте Минздрава России, Порядками оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология», «Педиатрия», «Неонатология», «Неврология», «Детская эндокринология» и др., утвержденными приказами Минздрава России для организации оказания медицинской помощи пациентам.

Приказом департамента здравоохранения Брянской области в МО внедрены клинические рекомендации и протоколы ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Планируемые мероприятия:

Разработка специалистами ГБУЗ «Брянская областная детская больница», ГАУЗ «БКДЦ» алгоритмов (протоколов) лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи;

Тиражирование и внедрение в каждой МО разработанных специалистами ГБУЗ «Брянская областная детская больница», ГАУЗ «БКДЦ» алгоритмов (протоколов) лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов).

Со стороны главных внештатных специалистов департамента здравоохранения Брянской области обеспечено непрерывное организационно-методическое сопровождение оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями врачам-специалистам и врачам первичного звена.

2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

Планируемые мероприятия:

в МО будет разработан и внедрен внутренний контроль качества и безопасности РНС, направленный на выполнение медицинских технологий, снижение риска ухудшения состояния пациента и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи;

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

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

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

Основным источником статистической отчетности является МИС в состав которой входит региональная информационно-аналитическая подсистема (далее – РИС-Аналитика) – отчеты формируются за произвольный промежуток времени.

Так же сбор статистических данных о заболеваемости организован в АИС "Барс-мониторинг" для формирования формы федерального статистического наблюдения № 12 «Сведения о числе заболеваний,

зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации». Частота сбора годовой формы – 1 раз в год.

Сбор статистических данных об инвалидности организован в АИС «Барс-мониторинг» для формирования формы федерального статистического наблюдения № 19 «Сведения о детях-инвалидах». Частота сбора годовой формы – 1 раз в год.

Официальный источник информации о смертности населения – Брянскстат. Данные о смертности поступают в виде аналитических таблиц, в разрезе пола, возраста, причин смерти, частота 1 раз в квартал. Оперативные данные по смертности населения в режиме реального времени доступны в РИС по данным «Медицинских свидетельств о смерти (о перинатальной смерти)».

2.4.10. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения. (Приложение № 6).

Реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения может осуществляться:

на сайтах департамента здравоохранения Брянской области и подведомственных ему медицинских организаций;

в социальных сетях;

в областных и районных печатных СМИ;

областных теле-, радио- и интернет-СМИ;

на информационных стендах, памятках.

Таким образом, в процессе взаимодействия с населением будет задействован максимально широкий охват коммуникационных средств.

### 3. Результаты Программы.

Таблица №12

#### Индикативные показатели Программы

	2023	2024	2025
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или)	80%	95%	95%

наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)			
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	0,1%;	0,1%;	0,1%;
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное 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%

К результатам Программы относятся:

1. Программа разработана.
2. Сформирована и утверждена приказом департамента здравоохранения Брянской области от 17.11.2022 № 1180 «Об утверждении Порядка по оказанию медицинской помощи и схемы маршрутизации детей с орфанными заболеваниями для оказания специализированной медицинской помощи» оптимальная маршрутизация проведения РНС в Брянской области, основанная на существующей инфраструктуре МО Брянской области, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России № 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 Брянской области, 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 Программы.

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

5. Финансово-экономическое обоснование Программы.

С 2023 года в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» запланировано проведение РНС для новорожденных по 31 врожденному и (или) наследственному заболеванию.

С 2023 по 2025 год в рамках реализации мероприятий указанного федерального проекта МГК ГАУЗ «БКДЦ» с целью проведения РНС в течении 24 часов после получения тест-бланков будет организовывана отправка курьером образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья и детей» г. Москва.

Общий объем средств на реализацию мероприятий Программы за период 2023-2025 годов составляет 65 622 100,00 рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета – 61 246 900,00 рублей, за счет средств областного бюджета – 4 375 200,00 рублей.

Объемы финансирования предусмотрены в Закон Брянской области от 12.12.2022 № 100-З «Об областном бюджете на 2023 год и на плановый период 2024 и 2025 годов». Суммы, выделяемые по годам, с учетом источников финансирования приведены в таблице № 13.

Таблица № 13

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

	2023, руб.	2024, руб.	2025, руб.	Итого, руб.
<b>1. Общий итог по всем мероприятиям</b>				
Федеральный бюджет	20 568 300,00	20 536 600,00	20 142 000,00	61 246 900,00
Бюджет субъекта	1 312 900,00	1 310 800,00	1 751 500,00	4 375 200,00
Иные источники,	-	-	-	-

(включая внебюджетные источники от дохода приносящей деятельности медицинских организаций)				
Консолидированный бюджет	21 881 200,00	21 847 400,00	21 893 500,00	65 622 100,00

Расчет стоимости доставки и диагностики в 2023 году тест-бланков до ЗА и ЗБ групп МО, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики.

1. Доставка образцов сухих пятен в лабораторию Федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья и детей» (областной бюджет):

Количество доставок, ед.	Стоимость одной доставки, руб.	Сумма на 2023 год, руб.
247	600,00	148 200,00

2. Транспортировка цельной крови в лабораторию ФГБУ «МГНЦ им. Академика Н.П. Бочкова» г. Москва (областной бюджет)

Количество доставок, ед.	Стоимость одной доставки, руб.	Сумма на 2023 год, руб.
12	4 003,33	48 039,96

3. Проведение обследования новорожденных на врожденные и наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

Наименование тарифа по мероприятию	Стоимость тарифа, руб.	Количество новорожденных, чел.	Сумма на 2023 год, руб.
Обследование на врожденные и	9 000,00	2 104,00	18 936 000,00

наследственные заболевания			
Подтверждающую диагностику	180,00	15 272,00	2 748 960,00
Итого			21 684 960,00

#### 6. Социально значимый результат Программы.

Внедрение Программы 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 4,3 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году\*.

---

\*прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для Брянской области.

Схема доставки биоматериала в Брянской области для проведения НС

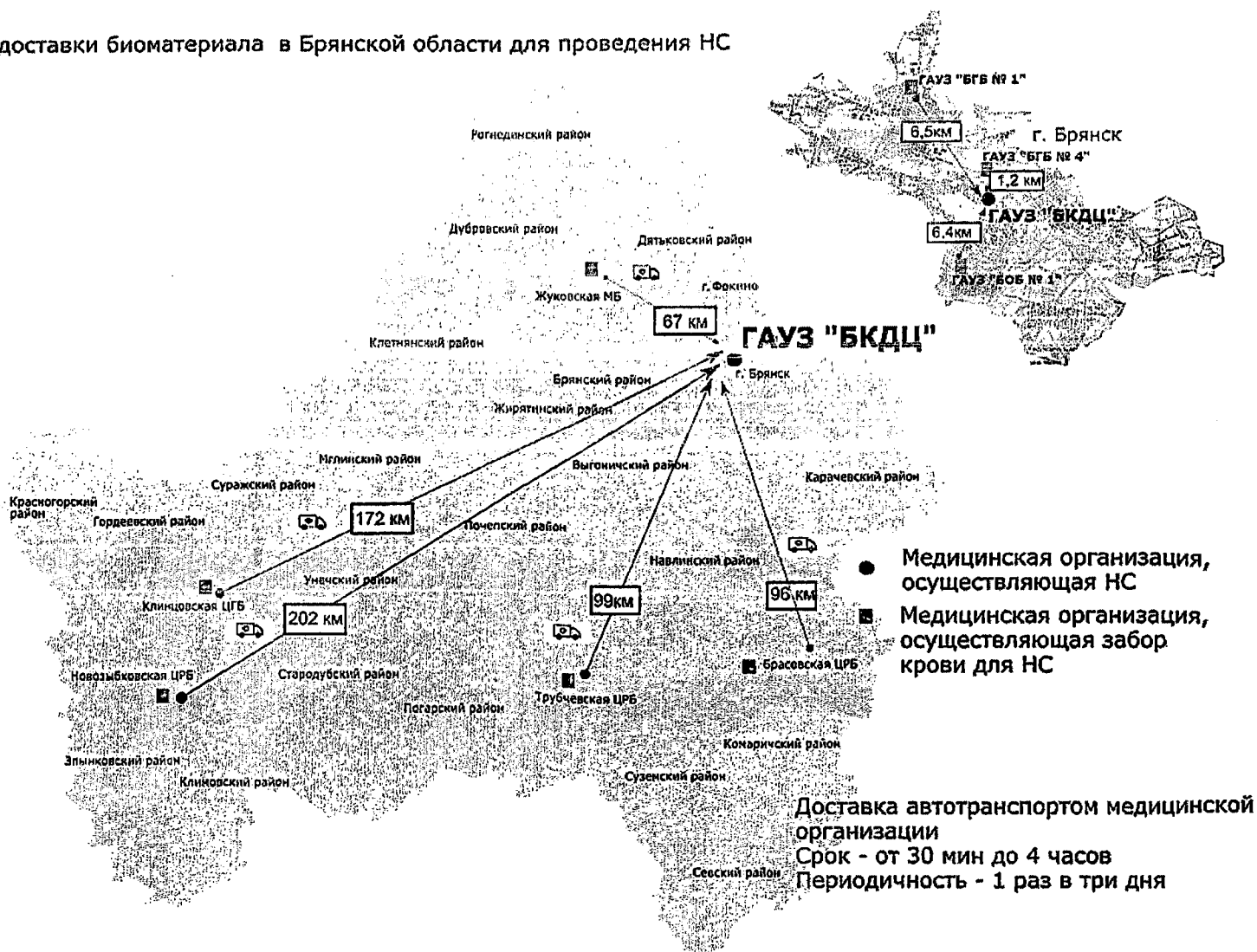
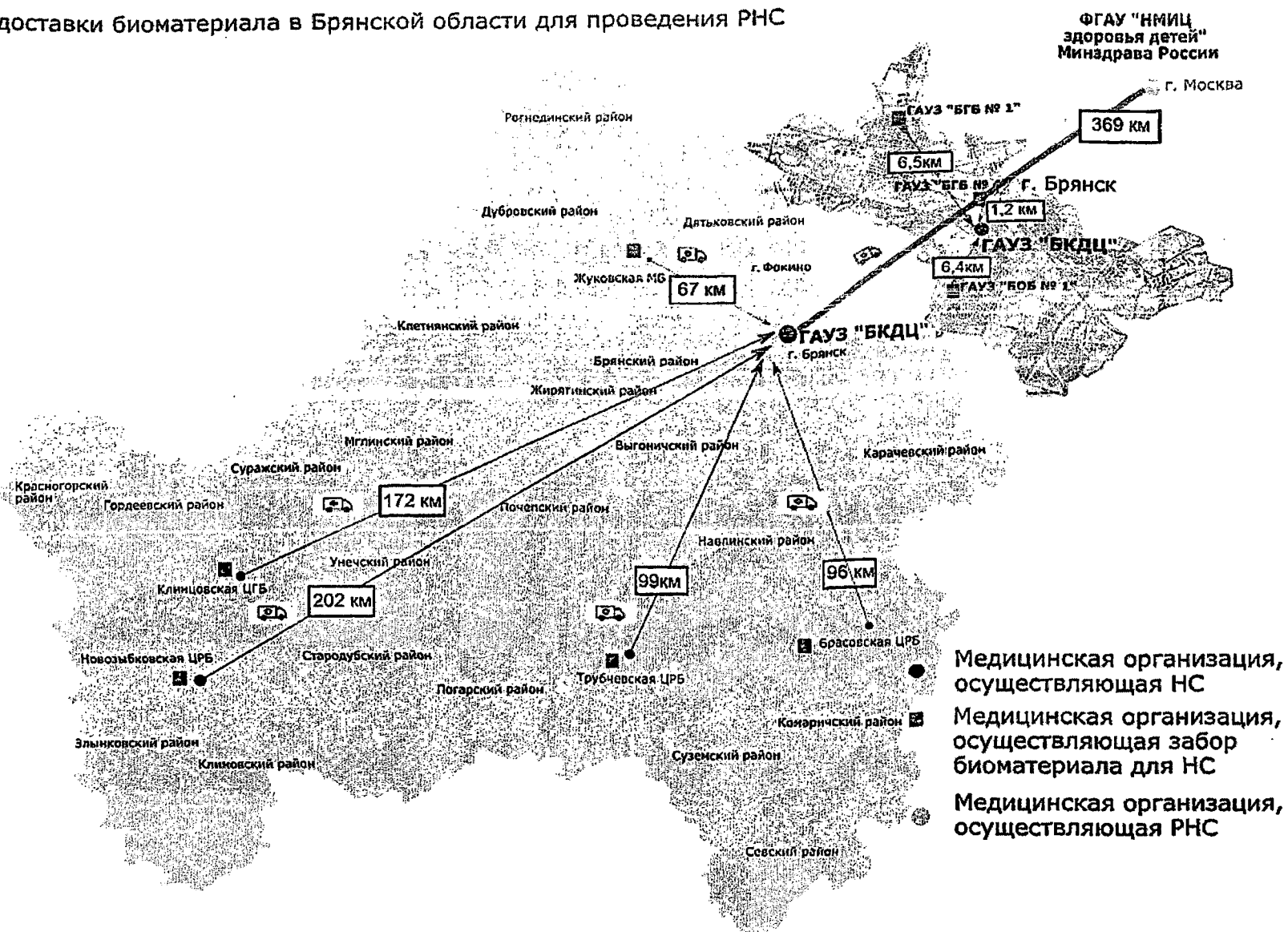


Схема доставки биоматериала в Брянской области для проведения РНС



Приложение № 1  
к региональной программе  
«Организация неонатального и расширенного  
неонатального скрининга в Брянской области  
на 2023-2025годы»

Число МО, осуществляющих забор проб на проведения НС и РНС

		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 и РНС	1 уровень	3	6	347
	2 уровень	4	16	4651
	3А уровень	1	8	3435
	3Б уровень	-	-	-
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС и РНС	1 уровень	-	-	-
	2 уровень	-	-	-
	3 уровень	-	-	-
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц,	1 уровень	-	-	-
	2 уровень	-	-	-
	3 уровень	3	10	352

	осуществляющих забор проб для проведения НС и РНС				
	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС и РНС	-	-	-	-
ИТОГО			11	40	* 8785

Приложение № 2  
к региональной программе  
«Организация неонатального и расширенного  
неонатального скрининга в Брянской области  
на 2023-2025годы»

Перечень МО,  
осуществляющих НС и РНС

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
<b>Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня</b>						
-	-	-	-	-	-	-
<b>Медики-генетические консультации (центры) 2 уровня</b>						
ГАУЗ «Брянский Клинико-диагностический центр», медико-генетическая консультация	Г. Брянск Ул. Бежицкая дом 2	Главный Врач ГАУЗ «БКДЦ» 8(4832)71-51-21 <a href="mailto:center@bkdc.ru">center@bkdc.ru</a> Заведующая МКК 8(4832) 71-51-34 <a href="mailto:mgk@bkdc.ru">mgk@bkdc.ru</a>	5344 4	74,5%		
<b>Медико-генетические центры 3А и(или) 3Б уровня</b>						
-	-	-	-	-	-	-

Приложение № 3  
к региональной программе  
«Организация неонатального и расширенного  
неонатального скрининга в Брянской области  
на 2023-2025годы»

Оснащение лаборатории МГК

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеется в наличии и количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50%
2.	261550	Анализатор биохимических множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности		1	100%

			биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенита льного синдрома, муковисцидоз а галактоземии <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>		
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	1	100%
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной		
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор			

		затор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>			
	382270	Газовый хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический				
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	2	2	100%
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	2	2	100%
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	-	-	-
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	2	2	100%
8.	261700	Встряхиватель	Вортекс	3	3	100%

		лабораторный	(встряхиватель) для пробоподготовки <3>, <4А>, <4Б>			
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	-	-	-
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100%
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	50%
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			-	-
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			-	-

	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			-	-
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100%
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	1		
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>		1	100%
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром,	11	11	100%
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал	врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы		11	100%
	318600	Скрининг	<3>, <4А>, <4Б>		-	-

		метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ	<4Б>			
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент			-	-
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			-	-
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-	-	-	-
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический	спектрометрии <4А>, <4Б>		-	-

		ий анализ/жидкостная хроматография				
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатальног о скрининга новорожденн ых <3>, <4А>, <4Б>	22 уп.	22 уп.	100%
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>			
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматическ их дозаторов переменного объема (автоматическ их пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	7	7	100%
	292310	Пипетка электронная		-	-	
	292320	Пипетка электронная, однофункциональн ая		-	-	
	292390	Микропипетка электронная		-	-	
	380120	Микропипетка механическая ИВД		-	-	
	124540	Микропипетка механическая		-	-	
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной	1	1	100%

			<u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>			
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	1	1	100%
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	2	1	50%
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	-	-	-
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	1	1	100%
			Бидистиллятор <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>			

#### Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеется в наличии и количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с	2	2	100%

	выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <u>&lt;2&gt;</u> , <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>			
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	1	1	100% -
3.	Источник бесперебойного питания <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	2	2	100%
4.	Мебель лабораторная (комплект) <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	4	4	100%
5.	Кондиционер <u>&lt;3&gt;</u> , <u>&lt;4А&gt;</u> , <u>&lt;4Б&gt;</u>	2	2	100%

Приложение № 4  
к региональной программе  
«Организация неонатального и расширенного  
неонатального скрининга в Брянской области  
на 2023-2025годы»

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории НС ГАУЗ  
«БКДЦ»

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физическ их лиц	Укомплек - тованност ь
		Утверждено	Занято с учетом совместител ь-ства, без учета находящихс я в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	4,5	4,5	3	100%
2.	Врач лабораторный генетик	-	-	-	-
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	1,5	1,5	1	100%
4.	Врач-диетолог	-	-	-	-
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	-	-	-	-

6.	Врач-невролог	-	-	-	-
7.	Медицинский психолог (психолог)	-	-	-	-
8.	Врач ультразвуковой диагностики	3	3	2	100%
9.	Врач-акушер-гинеколог	1	1	1	100%
10.	Биолог	1	1	1	100%
11.	Химик-эксперт медицинской организации	-	-	-	-
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	8	8	5	100%
13.	Лаборант	-	-	-	-
14.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100%
15.	Медицинская сестра	7,5	7,5	5	100%
16.	Медицинская сестра процедурной	-	-	-	-
17.	Акушерка	1	1	1	100%
18.	Медицинский	-	-	-	-

	статистик				
19.	Сестра-хозяйка	-	-	-	-
20.	Медицинский регистратор	-	-	-	-
21.	Санитар	-	-	-	-

Приложение № 5  
к региональной программе  
«Организация неонатального и расширенного  
неонатального скрининга в Брянской области  
на 2023-2025годы»

Паспорт МГК

<b>Общая информация</b>		
Наименование:	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе:	Г АУЗ «БКДЦ»	
Руководитель:	Заведующий МГК	
Адрес:	г. Брянск, ул. Бежицкая, дом 2	
Телефон:	8(4832) 71-51-34	
Электронная почта:	mgk@bkdc/ru	
Количество сотрудников:	22	
в том числе врачей-генетиков:	3	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	1	
<b>Клиническая деятельность</b>		
	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	8099
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	358
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	50
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	7634

Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	да	41
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	93
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)	нет	-
Инвазивные диагностические процедуры:	да	93
биопсия хориона	да	70
плацентоцентез	да	23
амниоцентез	нет	-
кордоцентез	нет	-
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	-
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	451
Неонатальный генетический скрининг	да	9180 новорожденных
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	682
в том числе, супружеские пары	да	250
в том числе, пренатально	да	93
в том числе, новорождённые	да	12
FISH	нет	
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорождённые	нет	
в том числе, в рамках ПГТ	нет	

ПЦР диагностика наследственных заболеваний		
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорождённые	нет	
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ-А	нет	
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	
Неонатальный скрининг	да	
Биохимия	нет	
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	да	
FISH:	нет	
ПЦР:	да	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет	
Биохимический скрининг:	да	
Масс-спектрометрия:	нет	

Приложение № 6

к региональной программе  
«Организация неонатального и расширенного  
неонатального скрининга в Брянской области  
на 2023-2025годы»

План мероприятий региональной программы «Организация неонатального и расширенного неонатального скрининга в  
Брянской области на 2023-2025 годы»

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (РНС) в субъекте						
1.1	Разработка региональной программы «Обеспечение РНС в Брянской области»	01.11.2022	09.12.2022	Заместитель директора департамента здравоохранения Брянской области	Обеспечение новорожденных расширенным неонатальным скринингом	Постановление Правительства Брянской области	Программа принята

1.2.	<p>Издание приказа департамента здравоохранения «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Брянской области</p>	01.11.20 22	01.12.202 2	<p>Заместитель директора департамента здравоохранения Брянской области</p>	<p>Определение порядка проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга на территории Брянской области</p>	<p>Приказ департамента здравоохранен ия Брянской области «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственны ми заболеваниями на территории Брянской области</p>	<p>Приказ издан</p>
------	--	----------------	----------------	--	---	--	---------------------

1.3.	Формирование в медицинских организациях, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, перечня стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС:	01.12.2022	31.12.2022	Главный внештатный генетик департамента здравоохранения Брянской области	Стандартизация операционных процедур при проведении НС и РНС	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	СОПы разработаны
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1.	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.	24.11.2022	24.11.2022	Заместитель директора департамента здравоохранения Брянской области	Сотрудники МО 1-й и 2-й групп проинформированы о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Совещание с сотрудниками МО 1-й и 2-й групп проведено

2.2	Мероприятия по оказанию медицинской помощи при проведении 1-го лабораторного этапа РНС, сроки, этапы, логистика:	01.01.2023	31.12.2025	Руководители МО МГК ГАУЗ «БКДЦ», Главный внештатный генетик департамента здравоохранения Брянской области	Соблюдена маршрутизация	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Медицинская помощь оказана
2.3	Формирование необходимого запаса тест-бланков	01.12.2022	31.12.2025г.	ГАУЗ «БКДЦ», главный врач	Произведена закупка тест-бланков	Товарная накладная	Необходимый запас тест-бланков создан

2.4.	Выбор уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в субъекте РФ и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС.	11.12.2022	15.12.2022	Директор департамента здравоохранения Брянской области ГАУЗ «БКДЦ», главный врач	Уполномоченная медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в субъекте РФ и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС выбрана ГАУЗ «БКДЦ»	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Уполномоченная медицинская организации, осуществляющей сбор тест-бланков в субъекте РФ и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС выбрана.
2.5	Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС в рамках РНС ФГБУ «НМИЦ здоровья детей.	15.11.2022	31.12.2022	ГАУЗ «БКДЦ», главный врач	Обеспечение РНС	Договор с ФГБУ «НМИЦ здоровья детей	Договор заключен

2.6	Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими подтверждающую диагностику в рамках РНС ФБГНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова.	15.11.2022	31.12.2022	ГАУЗ «БКДЦ», главный врач	Обеспечение подтверждающей диагностики	Договор с ФБГНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова	Договор заключен
3.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
3.1	Определение потребности Брянской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности	ежегодно	ежегодно	Начальник отдела по кадровой работе департамента здравоохранения Брянской области	Обеспечение диагностики, лечения и диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Потребность определена

3.2	<p>Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности Брянской области в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС</p>	ежегодно	ежегодно	<p>Начальник отдела по кадровой работе департамента здравоохранения Брянской области</p>	<p>Обеспечение кадрами МО Брянской области для оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p>	<p>Заявка, опубликованная в электронном виде с использованием автоматизированной системы Минздрава России информация о планируемых в 2024 году объемах подготовки специалистов с высшим медицинским и фармацевтическим образованием</p>	<p>Контрольные цифры с врожденными и (или) наследственным и заболеваниями сформированы</p>
3.3	<p>Обучение медицинского персонала осуществляющих проведение НС и РНС</p>	ежегодно	ежегодно	<p>Главный внештатный генетик департамента здравоохранения Брянской области</p>	<p>Обеспечение правильной методики взятия биоматериала</p>	<p>Отчет руководителей медицинских организаций, подведомственных департаменту здравоохранения Брянской области</p>	<p>Обучение проведено</p>

3.4	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Брянской области, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования.	01.01.2023	31.12.2025	Руководители МО	Обеспечение оказания квалифицированной медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Отчет руководителей медицинских организаций, подведомственных департаменту здравоохранения Брянской области	Медицинские работники квалификацию повысили
4.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
4.1.	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	01.12.2022	01.12.2022	Заместитель директора департамента здравоохранения Брянской области Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Осуществление информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Рабочая группа создана

4.2.	Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;	01.12.2022	31.12.2022	Заместитель директора департамента здравоохранения Брянской области Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Осуществление информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Дорожная карта создана
4.3	Обучение сотрудников, задействованных в оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС работе в ИС	01.12.2022	31.12.2022	Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Своевременность и корректность ввода данных	Акт обучения сотрудников	Сотрудники обучены работе в ИС
4.4	Обеспечение анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО;	01.01.2023	01.10.2023	Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Повышение качества РНС	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО сформирован

4.5	Обеспечение оперативного получение анализа данных по маршрутизации пациентов	01.01.2023	постоянно	Главные внештатные специалисты по акушерству гинекологии и неонатологии. Руководители МО	Контроль данных по маршрутизации пациентов	Отчет в аналитической информационной система ГИС Брянской области	Соблюдение корректной маршрутизации пациентов и сроков проведения мероприятий в ее рамках
4.6	Организован мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	постоянно	Главные внештатные специалисты по акушерству гинекологии и неонатологии. Руководители МО	Контроль за планированием и управлением потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Отчет в аналитической информационной система ГИС Брянской области	Соблюдение регламентируемых сроков при планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

4.7	Обеспечение МО широкополосным доступом в сеть «Интернет», безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала	01.01.2023	постоянно	Руководители МО	Обеспечены 100% МО широкополосным доступом в сеть «Интернет», безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала	Отчет руководителей медицинских организаций, подведомственных департаменту здравоохранения Брянской области	Оснащены АРМ 100% врачей и среднего медицинского персонала
4.8	Внедрены механизмы обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО	01.01.2023	постоянно	Руководители МО	Используются механизмы обратной связи для взаимодействия с пациентами	Отчет руководителей медицинских организаций, подведомственных департаменту здравоохранения Брянской области	Пациенты используют механизмы обратной связи для получения информации по оказанию медицинских услуг

4.9	Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости	01.01.2023	31.12.2025	Заместитель директора департамента здравоохранения Брянской области  Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Обеспечено создание и функционирование телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Для консультации пациентов применяются механизмы дистанционного взаимодействия
4.10	Реализован план проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями с НМИЦ	01.01.2023	01.01.2023	Заместитель директора департамента здравоохранения Брянской области	Проводятся консультации пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями с НМИЦ в том числе с применением телемедицинских технологий	План заявок на проведение консультаций;  Протоколы по результатам его реализации в медицинской документации пациента	Применяются телемедицинские технологии для дистанционных консультаций с НМИЦ в рамках оказания медицинской помощи пациентам

4.11	Обеспечение передачи сведений о факте рождения ребенка (структурированного электронного медицинского документа «Медицинское свидетельство о рождении» (далее – СЭМД «МСР»)), осуществляющих забор крови на НС и РНС	01.01.2022	постоянно	Руководители МО Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Организация технической возможности использования оформления и передачи СЭМД «МСР» через МИС «Мед-Комплит»	МИС «Мед-Комплит», СЭМД «МСР», РЭМД ЕГИСЗ, ВИМИС «АКиНЕО»	СЭМД успешно регистрируются в РЭМД ЕГИСЗ и ВИМИС ЕГИСЗ
4.12	Обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг»)	01.12.2022	постоянно	Руководители МО Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Организация технической возможности использования оформления и передачи СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» через МИС «Мед-Комплит»	МИС «Мед-Комплит», СЭМД «МСР», РЭМД ЕГИСЗ, ВИМИС «АКиНЕО»	СЭМД успешно регистрируются в РЭМД ЕГИСЗ и ВИМИС ЕГИСЗ

4.13	Обеспечение МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ) возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования»)	01.12.2022	постоянно	Руководители МО Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Организация технической возможности использования оформления и передачи СЭМД «Протокол лабораторного исследования» через МИС «Мед-Комплит»	МИС «Мед-Комплит», СЭМД «МСР», РЭМД ЕГИСЗ, ВИМИС «АКиНЕО»	СЭМД успешно регистрируются в РЭМД ЕГИСЗ и ВИМИС ЕГИСЗ
5.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Консультирование семей с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска врачом-генетиком МГК	01.01.2023	31.12.2025	МГК ГАУЗ «БКДЦ» Главный внештатный генетик департамента здравоохранения Брянской области	Рождение здорового ребенка	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Семьи с отягощенным генеалогическим анамнезом проконсультированы

5.2	Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций (центров) в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием;	01.01.2023	31.12.2025	МГК ГАУЗ «БКДЦ» Главный внештатный генетик департамента здравоохранения Брянской области	Своевременное оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	МО, в которых наблюдается ребенок, проинформированы
5.3.	Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию;	01.01.2023	31.12.2025	Руководители МО	Своевременное оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	100% детей, имеющих врожденные и (или) наследственные заболевания поставлены на диспансерный учет.

5.4	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком;	01.01.2023	31.12.2025	Руководители МО	Своевременное оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	100% детей, имеющих врожденные и (или) наследственные заболевания, получили консультацию генетика
5.5.	Развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента	01.01.2023	31.12.2025	Руководители МО	Увеличение доступности оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Телемедицинские консультации проводятся
6.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						

6.1.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	01.01.2023	31.12.2025	Руководители МО	Снижение смертности и инвалидизации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Приказ департамента здравоохранения Брянской области	Клинические рекомендации внедрены в Мо Брянской области
7.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.						
7.1	Разработка и внедрение внутреннего контроля качества и безопасности РНС, направленного на выполнение медицинских технологий, снижение риска ухудшения состояния пациента и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи.	01.01.2023	31.12.2025	Руководители МО	Повышение качества проведения РНС, диагностики, лечения и диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	НПА МО	Внутренний контроль качества и безопасности РНС, направленного на выполнение медицинских технологий, снижение риска ухудшения состояния пациента и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи внедрен.
8.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						

8.1	Организация сбора статистических данных о заболеваемости среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Руководители МО Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Представление достоверных данных о заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями	АИС "Барс-мониторинг"	Организован в АИС "Барс- мониторинг" для формирования формы федерального статистического наблюдения №12 "Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации". Частота сбора годовой формы -1 раз в год.
-----	--	------------	------------	---	---	-----------------------	--

8.2	Организация сбора статистических данных об инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Руководители МО Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Представление достоверных данных об инвалидности детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	АИС "Барс-мониторинг"	Организован сбор статистических данных об инвалидности детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в АИС "Барс- мониторинг" для формирования формы федерального статистического наблюдения №19 "Сведения о детях-инвалидах". Частота сбора годовой формы -1 раз в год.
8.3	Организация сбора статистических данных о смертности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Руководители МО Директор ГАУЗ «МИАЦ»	Представление достоверных данных об смертности детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	"Медицинские свидетельства о смерти (о перинатальной смерти)"	Организован сбор статистических данных о смертности детей с детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Частота сбора годовой формы -1 раз в квартал
9.	Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.						

9.1.	Разработка плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в Брянской области;	Постоянно	Постоянно	Руководители МО МГК ГАУЗ «БКДЦ»  ГАУЗ «МИАЦ»  Главные внештатные специалисты департамента здравоохранения Брянской области	Информирование населения о проведении РНС на территории Брянской области	План мероприятий по информированию населения о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях на которые проводятся исследования	План мероприятий по информированию населения о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях на которые проводятся исследования. разработан
9.2.	Обеспечение наличия в детских медицинских организациях наличие информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме предоставляющей информацию о РНС;	Постоянно	Постоянно	Руководители МО МГК ГАУЗ «БКДЦ»  ГАУЗ «МИАЦ»  Главные внештатные специалисты департамента здравоохранения Брянской области	Информирование населения о проведении РНС на территории Брянской области	Информационные стенды, памятки и др.	Информирование населения о проведении РНС обеспечено

9.3	Размещение информационных материалов в родильных домах, МГК, ЖК, о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга.	Постоянно	Постоянно	Руководители МО МГК ГАУЗ «БКДЦ» ГАУЗ «МИАЦ» Главные внештатные специалисты департамента здравоохранения Брянской области	Информирование населения о проведении РНС на территории Брянской области	Информационные стенды, памятки и др.	Информирование населения о проведении РНС обеспечено
-----	---	-----------	-----------	--	--	--------------------------------------	--

