



ПРАВИТЕЛЬСТВО ВОЛОГОДСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

От 19.12.2022

г. Вологда

№ 1488

Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Вологодской области до 2025 года»

Правительство области **ПОСТАНОВЛЯЕТ:**

1. Утвердить региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Вологодской области до 2025 года» (прилагается).
2. Настоящее постановление вступает в силу со дня его принятия и подлежит размещению (опубликованию) на Официальном интернет-портале правовой информации Вологодской области (www.pravo.gov35.ru).

Губернатор области

О.А. Кувшинников

УТВЕРЖДЕНА
постановлением
Правительства области
от 19.12.2022 № 1488

**Региональная программа
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Вологодской области до 2025 года»
(далее – Программа)**

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

В Вологодской области неонатальный скрининг на фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз проводится в лаборатории неонатального скрининга медико-генетической консультации БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» с ноября 2005 года, неонатальный скрининг на 5 наследственных заболеваний – с июля 2006 года.

Забор биологического материала проводят 36 медицинских организаций родовспоможения и детства (далее также – МО).

Доставка биоматериала осуществляется автомобильным транспортом медицинских организаций не реже 2 раз в неделю.

По данным формы № 12 Федерального статистического наблюдения, утвержденной приказом 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», охват новорожденных неонатальным скринингом в 2019, 2020, 2021 годах составил 99,99%, 99,97%, 99,8% соответственно.

В Вологодской области две медико-генетические консультации: на базе БУЗ ВО «Череповецкая детская городская поликлиника № 3» – 1 уровня и БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» – 2 уровня. В регионе работает два врача-генетика.

Всем детям, с выявленными заболеваниями по неонатальному скринингу, терапия начинается до 30 суток жизни. Диспансерное наблюдение за детьми с врожденными и наследственными заболеваниями, выявленными в рамках неонатального скрининга, осуществляют врачи-педиатры участковые, врачи-генетики, врачи-эндокринологи.

Обеспечение детей специализированными лечебными смесями и лекарственными препаратами осуществляется в рамках государственной программы «Развитие здравоохранения Вологодской области» на 2021-2025 годы, утвержденной постановлением Правительства области от 31 мая 2019 года № 503.

Анализ кадровой обеспеченности службы:

Государственная система здравоохранения Вологодской области представлена 86 организациями, в которых работает более 24000 человек, в том числе 3344 врача и 10435 специалистов со средним профессиональным образованием. В целом по Вологодской области укомплектованность врачами составляет 85,5% при коэффициенте совместительства 1,6, специалистами со средним профессиональным образованием – 90,9%, при коэффициенте совместительства 1,4. Обеспеченность врачами на 10 тыс. населения составляет 29,4, средними медицинскими работниками – 91,6. Дефицит врачебных кадров – 322 человека (2020 год – 354 чел. 2019 год – 417 чел., 2018 год – 495 чел.), специалистов со средним профессиональным образованием – 391 человек (2020 год – 447 чел. 2019 год – 502 чел., 2018 год – 570 чел.), потребности в младшем медицинском персонале нет.

Всего в медицинских организациях Вологодской области по состоянию на 1 января 2022 года работает: 2 врача-генетика: БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» (основная ставка), БУЗ ВО «Череповецкая детская городская поликлиника № 3» (внешний совместитель).

Кадровый состав медицинских организаций, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью расширенного неонатального скрининга (далее также – РНС):

№ п/п	Наименование медицинской организации	количество штатных должностей	количество занятых должностей	количество физических лиц
1.	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»	3,5	1,5	1
2.	БУЗ ВО «Череповецкая детская городская поликлиника № 3»	0,25	0,25	1

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в приложении к Программе 4.

1.1. Краткая характеристика Вологодской области

Вологодская область расположена на северо-востоке Восточно-Европейской равнины в центре Нечерноземной зоны и входит в состав Северо-Западного федерального округа. Протяженность региона с севера на юг составляет 385 км, а с запада на восток – 650 км.

Среди регионов Северо-Запада России Вологодская область занимает третье место по площади. Территория региона 144,5 тыс. кв. км (0,8% площади России, 26-е место). Плотность населения составляет 7,87 чел./км².

Вологодская область граничит с восемью субъектами Российской Федерации: Архангельской областью на севере, Кировской – на востоке, с Костромской и Ярославской – на юге, с Тверской и Новгородской – на юго-западе, с Ленинградской – на западе, и Республикой Карелия – на северо-западе.

Климат Вологодской области умеренно континентальный, с продолжительной зимой, короткой весной, относительно коротким, умеренно теплым ле-

том, продолжительной и сырой осенью.

Вологодская область образована 23 сентября 1937 года. Административный центр области – город Вологда. Всего в области 75 муниципальных образований, в том числе: 2 городских округа, 26 муниципальных районов/округов.

В Вологодской области имеется разветвленная сеть автомобильных дорог, хорошая транспортная доступность всех центральных районных больниц до города Вологды и города Череповца.

Вологодская область является индустриально развитым регионом. Базовую основу промышленности Вологодской области составляют черная металлургия, машиностроение, металлообработка, химия, электроэнергетика, лесная, деревообрабатывающая, целлюлозно-бумажная, строительная, стекольная, легкая и пищевая отрасли. По производству продукции промышленности на душу населения на протяжении последних 4-х лет Вологодская область стабильно занимала второе место в России.

Развитие промышленного производства оказывает влияние на окружающую среду обитания человека. Город Череповец входит в десятку самых загрязненных городов Российской Федерации. Население города Череповца более подвержено заболеваниям дыхательных путей. За счет реализации федеральных проектов экологическая обстановка в городе Череповце улучшается.

Численность населения Вологодской области на 1 января 2022 года по данным Росстата составляет 1 139 694 человека. Городское население составляет 72,9%, сельское – 27,1%; взрослое население 18 лет и старше – 78,5%, дети 0-17 лет – 21,5%; женщины – 53,9%, мужчины 46,1%.

1.2. Анализ основных демографических показателей Вологодской области

Таблица 1

Демографические показатели в Вологодской области

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	Оперативные данные за 9 мес. 2022 года
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	10,5	9,6	9,3	9,1	8,2
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	14,4	14,1	15,7	18,4	14,8
Коэффициент естественного прироста населения	-3,9	-4,5	-6,4	-9,3	-6,6

Таблица 2

Численность населения в Вологодской области, абс.

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего	1176689	1167713	1160445	1151042	1139499
Из общего числа Дети 0-17, всего	249742	250347	249606	247771	245258

из них городское население	186145	187763	187853	186966	185621
из них сельское население	63597	62584	61753	60805	59637
из них дети 0-1	13404	12247	11102	10691	10314

В 2021 году в области родилось 10418 детей, что на 331 человека меньше, чем в 2020 году. Число умерших составило 21036 человек, что к уровню предыдущего года больше на 2939 человек, практически на 16% больше, чем годом ранее. По сравнению с 2020 годом коэффициент естественной убыли увеличился более чем на 44%.

На фоне стабильного снижения общей численности населения Вологодской области происходят изменения в численности населения основных возрастных групп. С 2006 года началось ежегодное уменьшение численности населения в трудоспособном возрасте и увеличение численности населения старше трудоспособного возраста. На начало 2022 года Вологодская область имела регрессивную возрастную-половую структуру населения, при которой доля лиц старше трудоспособного возраста в общей численности населения превышает долю лиц моложе трудоспособного возраста. В возрастной структуре населения на начало 2022 года доля лиц моложе трудоспособного возраста составила 19,4%, в трудоспособном – 55,4%, старше трудоспособного возраста – 25,3%. В сравнении с ситуацией годом ранее численность населения в возрастной группе 0-15 лет уменьшилась на 2319 человек.

По предварительной оценке общее число жителей Вологодской области в 2021 году уменьшилось на 11,5 тыс. человек и составило на 1 января 2022 года 1139499 человек. Для сравнения: число жителей области за 2020 год уменьшилось на 9,4 тыс. человек. Численность городского населения составила 830394 человека, численность сельского населения – 309105 человек.

Численность детского населения на 1 января 2022 года составила 245258 человек, или 21,5% от общей численности населения региона. Общая численность детского населения по сравнению с 2018 годом снизилась на 4484 ребенка, в том числе в сельской местности на 3960 детей и 524 – в городах.

Показатель смертности в Вологодской области в 2021 году составил 18,4 на 1000 населения, что на 17,7% больше показателя 2020 года. Основной причиной значительного роста показателей смертности в регионе стала неблагоприятная эпидемиологическая ситуация, связанная с распространением новой коронавирусной инфекции (COVID-19). И если в целом число умерших непосредственно от новой коронавирусной инфекции (COVID-19) в общей структуре смертности в 2020 году было незначительным – всего 4%, то в 2021 году увеличение смертности по данной причине возросло до 15,5%.

Кроме того, социальный стресс из-за введения ограничительных мер в связи с распространением новой коронавирусной инфекции (COVID-19), перестройка системы здравоохранения на работу в новых условиях коронавирусной инфекции, отмена плановой медицинской помощи привели к значительному росту смертности по основным классам заболеваний, в первую очередь от болезней системы кровообращения.

Таблица 3

**Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности
в Вологодской области**

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес 2022	
	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*
Перинатальная смертность	100	8,1	108	9,6	99	9,2	105	10,0	49	6,9
Неонатальная смертность	41	3,0	48	3,8	37	3,4	41	4,0	14	2,0
Ранняя неонатальная смертность	25	2,0	34	3,0	30	2,8	29	2,8	11	1,6
Младенческая смертность	64	5,1	67	5,9	58	5,4	56	5,4	30	4,0

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 Вологодской области

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	65	100,0	66	100,0	59	100,0	55	100,0	29	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	1	1,5	1	1,5	1	1,7	0	0	2	6,9
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
от болезней нервной системы	1	1,5	2	3,0	2	3,4	0		1	3,4
от болезней органов дыхания	1	1,5	1	1,5	3	5,1	1	1,8	2	6,9
от болезней органов пищеварения	0	0	1	1,5	0	0	0	0	0	0

от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций ихромосомных нарушений	8	12,3	6	9,1	11	18,6	8	14,5	6	20,7
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	42	64,6	47	71,2	31	52,5	38	69,1	14	48,3
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
от внешних причин смерти	5	7,7	4	6,1	1	1,7	0		2	6,9
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0	0	0	0	0	1	1,8	0	0

Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

Показатель детской смертности в 2021 году составил 47,9 на 100 тыс. соответствующего возраста, рост на 3,7% по сравнению с 2020 годом (46,2 на 100 тыс. соответствующего возраста).

В 2021 году в регионе сохраняется тенденция снижения младенческой смертности с 5,9‰ в 2019 году до 5,3‰ в 2021 году. Доля детей, умерших в течение месяца после рождения, составляет 74,5% (41 ребенок), из них 70,7% (29 детей) умерли в первые 168 часов.

В структуре младенческой смертности по причинам 1 место занимают отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде – 69,1% (2021 год 52,5%), на втором месте врожденные аномалии и пороки развития – 14,5% и на 3 месте болезни органов дыхания – 1,8%.

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 Вологодской области с 2018 года

Таблица 5

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
Врожденный гипотиреоз	2	1	1	5	0
Галактоземия	3	1	1	1	0
Фенилкетонурия	1	0	3	1	0
Адреногенитальный синдром	1	0	1	0	0
Муковисцидоз	2	0	3	1	0

Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	1
Спинальная мышечная атрофия (G10-G12)	1	2	0	2	2
Первичные иммунодефициты	1	1	0	0	0
Итого	11	5	10	10	3

В 2022 году у ребенка диагностирован мукополисахаридоз 1 типа. В регионе не имеется единой базы учета пациентов с наследственными болезнями обмена, что затрудняет учет выявленных пациентов. Нередко диагностика наследственного заболевания проводится в федеральной клинике, где пациент и наблюдается.

Таблица 6

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	2	0	0
Фенилкетонурия	1	0	3	1	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	2	1	3	1	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	1
Спинальная мышечная атрофия	1	2	0	1	3
Первичные иммунодефициты	1	1	0	0	0
Итого	5	4	8	3	4

В 2020 году впервые установлена инвалидность детям до 1 года с установленным диагнозом галактоземия, родившимся в 2019 и 2020 годах. В 2018 и 2019 годах установлена инвалидность детям с диагнозом муковисцидоз, родившимся соответственно в 2017 и 2018 годах. В 2022 году установлена инвалидность ребенку с диагнозом спинальная мышечная атрофия, родившемуся в 2021 году. Статус ребенок-инвалид получили 68% детей с установленными заболеваниями. Своевременно назначенная лекарственная терапия при врожденном гипотиреозе, галактоземии позволяет избежать инвалидизации детей. Дети с фенилкетонурией, несмотря на хорошую реабилитацию, имеют категорию ребенок-инвалид в связи с наличием ограничений жизнедеятельности.

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	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	0	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	1
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	0	0	0	0

Смерть ребенка в 2022 году наступила в связи с развитием пневмонии у ребенка со спинальной мышечной атрофией 1 типа. Течение заболевания тяжелое, ИВЛ с первых дней жизни. Дефектов в оказании медицинской помощи при проведении проверок внутреннего/ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи не установлено.

В 2021 году на территории Вологодской области зарегистрировано 8605 врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений, что составляет 1749,1 на 100 тыс. детского населения. Впервые выявлено 2602 заболевания, или 1046,2 на 100 тыс. детского населения.

С 2018 года отмечается рост регистрации впервые выявленных случаев врожденных аномалий на 17,6% (с 889,6 в 2018 году до 1046,2 на 100 тыс. детского населения в 2021 году).

В 2021 году в структуре первичной заболеваемости детского населения врожденные аномалии составляют 0,4%. В структуре класса 47,8% составляют врожденные аномалии системы кровообращения, 4,5% врожденные аномалии бедра, 1,3% врожденные аномалии глаза и 1,2% врожденные аномалии нервной системы.

На территории Вологодской области в 2021 году проживало 995 детей инвалидов с врожденными аномалиями (в 2018 году – 935 детей). Впервые признано инвалидами 127 (5,2 на 10 тыс. детского населения) детей с врожденными аномалиями, из них 55,9% (77 детей) с аномалиями системы кровообращения, 7,9% (10 детей) с хромосомными нарушениями. Отмечается снижение показателя первичной инвалидизации на 14,8% с 6,1 в 2018 году до 5,2 на 10 тыс. детского населения.

В 2021 году умерло 10 детей (2018 год – 9 детей) в возрасте 0-17 лет от врожденных аномалий и пороков развития, из них 4 ребенка от врожденных аномалий развития системы кровообращения (2018 год 4 ребенка), 1 ребенок с хромосомными аномалиями (2018 год 2 ребенка).

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

Таблица 8

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

№ п/п	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
-------	--------------	-------------------	-------------------	--

1	приказ «Об организации проведения в Вологодской области массового скрининга новорожденных детей на наследственные заболевания»	от 24 марта 2011 года № 278	департамент здравоохранения области	от 17 августа 2010 года № 953
2	приказ «О трехуровневой системе оказания специализированной медицинской помощи населению Вологодской области, маршрутизация при оказании медицинской помощи и соблюдении порядков оказания медицинской помощи»	от 8 июля 2013 года № 884	департамент здравоохранения области	-
3	приказ «Об организации кабинетов катamnестического наблюдения за детьми в медицинских организациях области»	от 24 февраля 2014 года № 94	департамент здравоохранения области	-
4	приказ «О Мониторинге исполнения Порядка проведения мероприятий по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития ребенка на территории Вологодской области»	от 28 февраля 2014 года № 100	департамент здравоохранения области	-
5	приказ «О создании перинатального консилиума врачей»	от 11 ноября 2014 года № 437	департамент здравоохранения области	-
6	приказ «О введении мониторинга врожденных пороков развития»	от 16 декабря 2014 года № 494	департамент здравоохранения области	от 24 ноября 2014 года № 455
7	приказ «О Порядке проведения пренатальной (дородовой) диагностики, нарушений развития ребенка в первом триместре беременности на территории Вологодской области»	от 10 октября 2017 года № 442	департамент здравоохранения области	-
8	приказ «О совершенствовании медицинской помощи новорожденным детям на территории Вологодской области»	от 10 декабря 2018 года № 719	департамент здравоохранения области	-
9	приказ «Об организации маршрутизации беременных женщин, новорожденных и недоношенных детей»;	от 7 мая 2021 года № 262	департамент здравоохранения области	-

10	приказ «Об утверждении методических рекомендаций по проведению патронажей детей первого месяца жизни на дому»	от 4 мая 2022 года № 427	департамент здравоохранения области	-
11	приказ «О внедрении клинических рекомендаций по профилю «неонатология»	от 21 апреля 2022 года № 381	департамент здравоохранения области	-
12	приказ «Об организации кабинетов (отделений) антенатальной охраны плода на территории Вологодской области»	от 13 сентября 2022 года № 853	департамент здравоохранения области	-
13	приказ «Об организации неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Вологодской области»	от 18 ноября 2022 № 1062	департамент здравоохранения области	от 24 марта 2011 года № 278
14	приказ «Об организации обеспечения несовершеннолетних лекарственными препаратами, приобретенными Фондом, поддержки детей «Круг добра»	от 05 августа 2021 № 470	департамент здравоохранения области	-
15	постановление Правительства области «Об утверждении Государственной программы «Развитие здравоохранения Вологодской области» на 2021 – 2025 годы»	от 31 мая 2019 № 503	Правительство области	постановление Правительства области от 28.10.2013 № 1112 «Об утверждении Государственной программы «Развитие здравоохранения Вологодской области» на 2014 – 2020 годы»
16	приказ «Об организации оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий на территории Вологодской области»	от 22 июля 2019 № 338	департамент здравоохранения области	-

В настоящее время в Вологодской области действующая нормативно-правовая база позволяет организовать мероприятия по РНС. Внедрение РНС потребует урегулировать нормативными правовыми документами диспансерное наблюдение за детьми с выявленной патологией.

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

Забор биологического материала проводят в 36 медицинских организациях:

учреждения родовспоможения (приложение 1 к Программе):

1 уровень: urgentные родильные залы центральных районных больниц – 10, родильные отделения центральных районных больниц – 13;

2 уровень: родильное отделение БУЗ ВО «Великоустюгская ЦРБ», родильные дома – 3;

3 уровень: перинатальный центр БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»;

детские больницы – 2;

детские поликлиники (отдельные и в структуре объединенных поликлиник) – 8.

Кровь берется на бумажный фильтровальный тест-бланк на 4-5 сутки у доношенных новорожденных / 7 сутки у недоношенных новорожденных, после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа.

Отправка образцов крови осуществляется медицинским работником (средний медицинский персонал), ответственным за отправку тест-бланков.

Доставка биоматериала осуществляется в течение 1 рабочего дня автомобильным транспортом медицинских организаций не реже 2 раза в неделю.

В Вологодской области две медико-генетические консультации (далее – МГК): на базе БУЗ ВО «Череповецкая детская городская поликлиника № 3» функционирует МГК 1 уровня, МГК 2 уровня входит в структуру перинатального центра БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница». Лаборатория неонатального скрининга работает 5 дней в неделю. Еженедельно проводится обследование 170-180 новорожденных. Поступающие тест-бланки регистрируются в электронном журнале, проверяются на качество забора. Результаты неонатального скрининга вносятся в электронный журнал сотрудником лаборатории неонатального скрининга.

При положительном результате неонатального скрининга сотрудник медико-генетической консультации информирует по телефону ответственное лицо медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь по месту пребывания ребенка. Забор крови для проведения ре-теста проводится в территориальной медицинской организации в течение 48 часов с момента поступления информации из медико-генетической консультации, тест-бланк направляется в медико-генетическую консультацию автотранспортом медицинской организации.

При подтверждении диагноза информация по телефону передается ответственному лицу территориальной медицинской организации. Информация о передаче информации фиксируется в журнале передачи положительных результатов неонатального скрининга. Информирование законных представителей ново-

рожденного о положительных результатах скрининга проводится участковым педиатром/фельдшером. Семья приглашается на медико-генетическое консультирование. В регионе работает два врача-генетика. Жители города Вологды и районов/округов направляются на консультацию в МГК 2 уровня, жители города Череповца в МГК 1 уровня. График работы врача МГК 2 уровня в 1 смену 5 дней в неделю. График работы врача-генетика МГК 1 уровня 2 дня в неделю. Врачом-генетиком назначается лекарственная терапия или диетотерапия. В медико-генетической консультации ведется учет выявленных пациентов. Заведующий медико-генетической консультацией ежемесячно направляет отчет в департамент здравоохранения области о результатах неонатального скрининга.

Молекулярно-генетические исследования проводятся в Федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – МГЦ).

Диспансерное наблюдение за детьми с фенилкетонурией, галактоземией ведет врач-генетик, за пациентами с адреногенитальным синдромом и врожденным гипотиреозом врач-эндокринолог детский, за больными муковисцидозом врач-педиатр.

Таблица 9

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом-генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением ТМК
Врожденный гипотиреоз	5	5	5/0	эндокринолог детский	-	10/0
Галактоземия	1	1	0/1	генетик педиатр	2	26/0
Фенилкетонурия	1	1	0/1	генетик	8	364/0
Адреногенитальный синдром	0	0	0/0	эндокринолог детский	-	0/0
Муковисцидоз	1	1	1/0	педиатр пульмонолог	-	12/0
Наследственные	0	0	0/0	генетик	-	0/0

болезни обмена*						
Спинальная мышечная атрофия	2	2	1**/0	невролог	-	6/0
Первичные иммунодефициты	0	0	0/0	аллерголог-иммунолог	0	0/0
Иные	-	-	-	-	-	-
Итого	10	10	7/2			/0

* Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионоваяацидемия; метилмалоноваяацидемия (метилмалонилКоА-мутаза недостаточность); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина C); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина A); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина B); метилмалоноваяацидемия (дефицит метилмалонилКоА-эпимеразы); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутароваяацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутароваяацидемия, тип II; первичная карнитиноваянедостаточность; среднецепочечнаяацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоАдегидрогеназнаянедостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/ пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазыголокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

** один ребенок со спинальной мышечной атрофией не получил лекарственную терапию по причине тяжелого течения заболевания, нетранспортабельности.

Больные врожденным гипотиреозом, адено-генитальным синдромом получают заместительную гормональную терапию. Пациенты с галактоземией и фенилкетонурией обеспечиваются специализированными лечебными смесями. Дети с муковисцидозом обеспечиваются дорназой альфа, ферментами, муколитиками. Все ЛП/СПЛП пациенты получают в полном объеме за счет средств федерального и областного бюджета.

Ребенок со спинальной мышечной атрофией получил препарат «Золгенсма».

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

Таблица 10

Количество проведенных ТМК в 2018-2022 годах

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уров-	0	0	0	0	0

ней					
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ	-	92	656	1266	849
из них с применением ТМК	-	92	656	1266	849
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	56	111	897	1776	1354
из них с применением ТМК	56	111	897	1776	1354

В 2022 году специалисты приняли участие в двух видеоселекторных совещаниях с МГК/Ц 3А.

1.6. Информационное взаимодействие

Таблица 11

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	Да. Информационная система «Региональная медицинская информационная система Вологодской области», Информационная система «Мониторинг беременных Вологодской области»	Приказ департамента здравоохранения области от 13.11.2019 № 584 «О развитии и внедрении ИС «РМИС ВО» в медицинских организациях в 2019 году» Приказ департамента здравоохранения области от 31.10.2019 № 566 «О региональной медицинской информационной системе Вологодской области» Приказ департамента здравоохранения области от 20.05.2021 № 288 Об информационной системе «Мониторинг беременных Вологодской области»
Электронный документооборот	Да. Информационная система «Региональная медицинская информационная система Вологодской области»	Приказ департамента здравоохранения области от 14.07.2022 № 666 «Об утверждении перечня»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да. Информационная система «Региональная медицинская информационная система Вологодской области»	Приказ департамента здравоохранения области от 03.03.2022 № 208 «О реализации приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13 октября 2021 года № 987н»

Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Да. «Мониторинг ВПР»	Приказ департамента здравоохранения области от 16.12 2014 № 494 «О введении мониторинга врожденных пороков развития»
--	-------------------------	--

В настоящий момент источники данных об оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (годовые отчеты учреждений, региональные регистры, отчеты главных внештатных специалистов), отбор показателей, которые отражают этапы и виды помощи в региональной системе ЕГИСЗ, отсутствуют ввиду отсутствия соответствующих мероприятий в Соглашении о реализации регионального проекта «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ) (Вологодская область)» на территории Вологодской области. Мероприятия по расширению функциональности по проведению НС и РНС региональной системы ЕГИСЗ запланированы на 2023 год при условии выделения дополнительного финансирования.

1.7. Выводы

В Вологодской области неонатальный скрининг организован. Имеется достаточная инфраструктура для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС. Охват тестированием достаточный. Диагностика заболеваний своевременная. Частота заболевания в Вологодской области составляет врожденного гипотиреоза 1:4900, галактоземии 1:7350, фенилкетонурии 1:8818, муковисцидоза 1:7348, адреногенитального синдрома 1:22045. Частота заболевания, выявленная по неонатальному скринингу, соответствует среднероссийским значениям.

Основная угроза: удлинение сроков доставки образцов крови новорожденных из отдаленных районов в медико-генетическую консультацию. Пути решения: назначение ответственных, еженедельный мониторинг сроков доставки. В связи с отсутствием готовности СЭМД «Направления на расширенный неонатальный скрининг» в ИС РМИС ВО возможны технические ошибки при повторном внесении информации в информационные системы. СЭМД «Направления на расширенный неонатальный скрининг» планируется реализовать в 2023 году.

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

2.1. Цели реализации Программы:

снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга;

обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

2.2. Задачи Программы:

- 1) обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в регионе;
- 2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н;
- 3) совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- 4) обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- 5) интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего;
- 6) оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС;
- 7) 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;
- 8) 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;
- 9) методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;
- 10) внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 11) 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 субъекте Российской Федерации (%);
- 2) доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (%);
- 3) доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (%);
- 4) доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными

и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение (%);

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 расширенного неонатального скрининга в Вологодской области.

Создание нормативно-правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС, включает:

настоящую Программу;

приказ департамента здравоохранения области по маршрутизации, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерством здравоохранения Российской Федерации России от 21 апреля 2022 года № 274н, в том числе диспансерное наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Вологодской области;

региональные документы по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

Разработка и внедрение в медицинских организациях, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС:

по забору образцов и упаковке тест-бланков для проведения РНС в муниципальных образованиях области;

по приему бланков в МГК 2 уровня;

по методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории;

по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию ЗА;

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

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

по работе с лабораторной информационной системой;

по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики;

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

2.4.2 Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.

В Вологодской области приказом департамента здравоохранения области от 18 ноября 2022 года № 1062 «Об организации неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания на территории Вологодской области» утверждена маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», направленная на своевременное выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры.

Маршрут строится в следующем формате:

1. Лечащий врач (врач-неонатолог, врач-педиатр, врач-анестезиолог-реаниматолог) информирует родителей (законного представителя) о проведении неонатального скрининга с оформлением информированного согласия и/или отказа от оказания медицинской помощи.

2. Лечащим врачом в течение 24 часов формируется в ИС РМИС ВО СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении». Медицинской сестрой формируется направление на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС в вертикально-интегрированной медицинской информационной системе по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология». Бланк-направление формируется с уникальным идентификационным номером, основанным на электронном медицинском свидетельстве о рождении.

БУ ВО «МЦТ» подготовлены инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также внесение информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология».

3. Взятие крови:

а) в заборе крови участвуют 38 медицинских организаций детства и родовспоможения;

б) 74 медицинских работника осуществляют взятие крови;

в) необходимый запас соответствующих тест-бланков формирует МГК БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»;

г) кровь берется в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144-168 часов) жизни у недоношенного новорожденного на бумажный фильтровальный тест-бланк, после взятия крови тест-бланкоставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа.

4. Сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в Вологодской области, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3 А групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики осуществляет медико-генетическая консультация перинатального центра БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница».

5. Логистические схемы обеспечения проведения НС (схема 1) и РНС

(схема 2).

Тест-бланки доставляются из учреждений детства и родовспоможения не реже 1 раза в 2 дня в медико-генетическую консультацию перинатального центра БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» автомобильным транспортом медицинских организаций региона.

Отправка тест-бланков в Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)» осуществляется из уполномоченной медицинской организации для выполнения РНС 6 раз в неделю (понедельник – суббота). До 25 декабря 2022 года БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» будет заключен договор с транспортной компанией для отправки тест-бланков.

Информирование посредством телефонной связи ответственного сотрудника медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, о результатах РНС осуществляет средний медицинский работник лаборатории неонатального скрининга медико-генетической консультации перинатального центра БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» с назначением места, даты и времени приема врача-генетика и забора материала на подтверждающую диагностику; информирование законных представителей ребенка проводит медицинский работник участковой службы.

Биоматериал для подтверждающей диагностики забирается в медико-генетической консультации перинатального центра БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» или медико-генетической консультации БУЗ ВО «Череповецкая детская городская поликлиника № 3», врачом-генетиком оформляется направление для проведения подтверждающей диагностики. Биоматериал из медико-генетической консультации первого уровня в течение суток направляется в медико-генетическую консультацию второго уровня.

Биоматериал транспортной компанией доставляется с соблюдением температурного режима в учреждение 3 Б группы Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (г. Москва).

При получении результатов исследования проводится консультация, в том числе с применением телемедицинских технологий, в учреждении 3Б группы – Федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (г. Москва), которое утверждено федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Врач-генетик информирует законных представителей ребенка о результатах подтверждающей диагностики.

Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС (при наличии) в Вологодской области представлен в приложении 2 к Программе, оснащение лаборатории неонатального скрининга, в том числе расширенного неонатального скрининга – в приложении 3 к Программе, Паспорт МГК – в приложении 5 к Программе.

2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих меди-

цинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Укрепление материально-технической базы медико-генетической консультации БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница». Капитальный ремонт части 3 этажа гинекологического корпуса БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» (г. Вологда, Пошехонское шоссе, д. 29). Переезд медико-генетической консультации. Дооснащение лаборатории неонатального скрининга медицинским оборудованием в соответствии со стандартом, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н.

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

В целях реализации задач федерального проекта «Обеспечение медицинских организаций системы здравоохранения квалифицированными кадрами» разработан и утвержден региональный проект (далее – проект), в который вошли как мероприятия, направленные на устранение кадрового дефицита медицинских работников «первичного звена», кардиологической, онкологической и педиатрической служб, так и мероприятия по развитию системы непрерывного медицинского образования и внедрению процедуры аккредитации специалистов на территории Вологодской области. Одновременно мероприятия проекта направлены на решение вопроса повышения престижа профессии и закрепления специалистов в отрасли здравоохранения.

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

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

Реализуемые мероприятия:

- 1) департаментом здравоохранения области создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;
- 2) департаментом здравоохранения области создана дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;
- 3) формирование и предоставление в Министерство здравоохранения Российской Федерации и ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава

России анкеты, содержащей сведения о медико-генетической консультации и медицинских организациях, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС и РНС;

4) формирование реестра сведений о специалистах Вологодской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС;

5) обеспечение проведения первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС;

6) обеспечение представления реестра сведений о специалистах Вологодской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС переданы в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для регистрации;

7) проведение обучения работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС;

8) обеспечение МО широкополосным доступом в сеть «Интернет», подключением к защищенной сети передачи данных, врачи и средний медицинский персонал обеспечены автоматизированными рабочими местами (АРМ);

9) обеспечение передачи сведений о факте рождения (СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении») в РЭМД в МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС (реализован контракт № 0130200002419003111-02 от 14.10.2019, дата реализации 17.09.2021. Ответственный – БУЗ ВО «Медицинский информационно-аналитический центр»);

10) определение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники);

11) обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО». В настоящее время функционал в информационной системе «Мониторинг беременных Вологодской области» отсутствует в связи с неготовностью разработчика доработать систему в 2022 году. В Вологодской области будет обеспечен ручной ввод информации до 1 августа 2023 года с учетом сроков на выделение финансирования, разработку и утверждение плана финансово-хозяйственной деятельности учреждения, ответственного за заключение контрактов на развитие систем в регионе, сроков на проведение закупочной процедуры и заключение контракта, а также срока на приемку работ и ввод в эксплуатацию (обучение сотрудников МО);

12) обеспечение МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС и РНС (МГК/МГЦ), возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО». В настоящий момент функционал в информационной системе «Мо-

мониторинг беременных Вологодской области» отсутствует в связи с неготовностью разработчика доработать систему в 2022 году. В Вологодской области будет обеспечен ручной ввод информации до 1 августа 2023 года с учетом сроков на выделение финансирования, разработку и утверждение плана финансово-хозяйственной деятельности учреждения, ответственного за заключение контрактов на развитие систем в регионе, сроков на проведение закупочной процедуры и заключение контракта, а также срока на приемку работ и ввод в эксплуатацию (обучение сотрудников МО);

13) обеспечение оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов посредством региональных медицинских информационных систем;

14) внедрение и совершенствование мониторинга, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями посредством региональных медицинских информационных систем;

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

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

17) организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости;

18) сформирован механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО;

19) проведение в каждой медицинской организации анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

20) совершенствование механизмов обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО, департамента здравоохранения области, информационные буклеты.

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

1) разработка методических рекомендаций по диспансерному наблюдению лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС в 1 полугодии 2023 года (ответственный: департамент здравоохранения области);

2) внедрение методических рекомендаций в медицинских организациях области, оказывающих первичную медико-санитарную помощь детскому населению во 2 полугодии 2023 года (ответственные: руководители медицинских организаций);

3) плановый ведомственный контроль за организацией диспансерного наблюдения за лицами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС в течение 2023-2025 годов (ответственный – департамент здравоохранения области).

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.

Внедрение в практическое здравоохранение в 2023-2025 годах действующих стандартов, клинических рекомендаций и порядков оказания медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам (БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» медико-генетическая консультация, БУЗ ВО «Вологодская областная детская клиническая больница», БУЗ ВО «Вологодская областная детская больница № 2»).

Издание приказов департамента здравоохранения области о внедрении федеральных клинических рекомендаций (ежегодно по мере утверждения).

Проведение областной конференции по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями: осень 2023 года (ответственные: департамент здравоохранения области, главные внештатные профильные специалисты департамента здравоохранения области).

2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи:

1) главными внештатными специалистами департамента здравоохранения области будут разработаны и внедрены мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС, включающей принятие мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение правильного выполнения медицинских технологий, снижения риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи;

2) внедрение внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций с использованием информации страховых компаний, привлечением региональных отделений профессиональных сообществ и др.

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

Не имеется.

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

Ежемесячное предоставление медико-генетической консультацией перинатального центра БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» в департамент здравоохранения отчета о показателях расширенного неонатального скрининга, в том числе по заболеваемости, смертности и инвалидности.

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

Подготовлен Медиаплан по реализации федерального проекта и Программы, включающий мероприятия просветительской работы о целях и задачах федерального проекта и Программы, пользе и необходимости расширенного неонатального скрининга при проведении массового обследования новорожденных среди населения при активном использовании средств массовой информации.

Медиаплан по реализации федерального проекта и Программы

№ п/п	Дата	Мероприятие	Описание	Где планируется размещение
1.	5 декабря 2022 года	Разработаны памятки (инфографики) для родовспомогательных и детских организаций в электронном варианте	О целях, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализация РНС в Вологодской области	информационные стенды, сайты МО, и официальные группы в сети Интернет
2.	14 декабря 2022 года	Пресс-конференция с участием начальника департамента здравоохранения, главного генетика области	О реализации проекта по расширенному скринингу на территории области. Цели, сроки, задачи: - список тестируемых новорожденных вырастет с 5 до 36 заболеваний; - анализ результатов проводится в федеральных МГК; - скрининг позволит вовремя выявить сложную патологию, провести эффективную терапию, спасти ребенка	СМИ, сайт Правительства области, сайт департамента здравоохранения области, официальный аккаунт департамента здравоохранения области в соцсети ВКонтакте
3.	12-20 декабря 2022 года	Статьи в печатных СМИ	Интервью с главным генетиком области	газеты «Речь», «Красный Север»
4.	14-20 декабря 2022 года	Съемки сюжетов	Перинатальный центр (забор крови у новорожденных), медико-генетическая консультация (проведение исследований на 5 врожденных заболеваний). Комментарий мамы ребенка с муковисцидозом	«Русский Север», 35 тв, 12 канал (Череповец)

5.	5-20 декабря 2022 года	Разработаны памятки (инфографики) для родителей и законных представителей. Передача памяток в электронном формате родовспомогательными детским организациям в электронном формате	О целях, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализация РНС в Вологодской области	информационные стенды, сайты МО и официальные группы в сети Интернет
6.	8-18 декабря 2022 года	Размещение графики в социальных сетях, в том числе в официальных пабликах	О целях, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализация РНС в Вологодской области	Официальные группы в сети Интернет
7.	Ежемесячно в течение 2023 года	Подготовка пресс-релизов о реализации на территории области	Истории пациентов. О целях, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализация РНС в области	СМИ, сайт Правительства области, сайт департамента здравоохранения области, официальный аккаунт департамента здравоохранения области в соцсети ВКонтакте

План мероприятий Программы представлен в приложении 6 к Программе.

3. Результаты реализации Программы

Таблица 12

Индикативные показатели Программы

Наименование	2023	2024	2025
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)	80%	95%	95%
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, не менее(%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	0,1%;	0,1%;	0,1%;

Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение, (%)	95%	95%	95%

Результаты реализации Программы:

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

2) сформирована и утверждена приказом департамента здравоохранения области оптимальная маршрутизация в Вологодской области, основанная на существующей инфраструктуре Вологодской области, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерством здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н;

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

4) внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 100% профильных медицинских организациях; сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, а также медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих НС и РНС, и врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями;

5) внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

6) организован сбор, в том числе с использованием региональных информационных сервисов, достоверных статистических данных по заболевае-

мости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

4. Сроки реализации Программы

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

5. Финансово-экономическое обоснование Программы

Таблица 13

Планируемый бюджет региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

	2023	2024	2025	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет, рублей	18 230 800,0	18 039 200,0	17 445 100,0	53 715 100,0
Бюджет субъекта, рублей	5 445 600,0	5 388 300,0	5 815 000,0	16 648 900,0
Иные источники (включая внебюджетные источники от приносящей доход деятельности медицинских организаций), рублей	-	-	-	-
Консолидированный бюджет, рублей	23 676 400,0	23 427 500,0	23 260 100,0	70 364 000,0

6. Социально значимый результат Программы в регионе

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 5,2 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году*.

*прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для Вологодской области.

Приложение 1 к Программе

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведения НС

		Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания, по данным 2021 года
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	23	36	624
	2 уровень	4	14	4804
	3А уровень	1	4	3005
	3Б уровень	0	0	0
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	0	0	
	2 уровень	8	16	
	3 уровень			
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень			
	3 уровень	2	4	
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)				
Всего		38	74	8433*

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

Приложение 2
к Программе

Перечень медицинских организаций,
осуществляющих НС и РНС (при наличии) в Вологодской области

Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющих проведение НС	Адрес, телефон, e-mail	Ф.И.О. руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный телефон, (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
БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»/ медико-генетическая консультация	Вологда, Лечебная, д. 17, тел./факс (8172) 51-17-09, E-mail: vol_obl_bol@mail.ru МГК - корпус 14 - 15, (8172) 53-24-71	Главный врач «ВОКБ» - Ваньков Дмитрий Витальевич, исполняющий обязанности заведующего МГК Филатова Надежда Георгиевна, E-mail: nadezhda-210@yandex.ru	51180	100%		

Приложение 3
к Программе

Оснащение лаборатории неонатального скрининга,
в том числе расширенного неонатального скрининга
(в соответствии с приложением № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациен-
там с врожденными (или) наследственными заболеваниями,
утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации
от 21 апреля 2022 года № 274н)

№ п/п	Код вида но- менкла- турной классифика- ции медицин- ских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с но- менклатурной класси- фикацией медицин- ских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количес- тво, шт.	Имею- щееся в наличии количес- тво, шт.	Уком- плекто- ванность, %
1.	341870	Автоматическое уст- ройство для вы- готовки образцов сухих пятен крови	Панчер для вы- бывания высу- шенных образцов крови из тест- бланков	2	1	50
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплект вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногениталь- ного синдрома, муковисцидоза галактоземии	2	1	50
	261770	Анализатор биохимический множественных	Анализатор биохимический множественных			

		аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический			
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов	0	0	0
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет	2	0	0
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °C	2	1	50
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет	2	0	0

7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротатором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет	2	1	50
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	2	0	0
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный	2	0	0
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	2	0	0
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	2	0	0
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей			0	

		среды				
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	2	2	100
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	2	1	50
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный		0	
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	По 8 -9 наборов в год	5 (кроме не-д-сти биотинидазы)	62,5
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал				
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врож				

		денные заболевания ИВД, реагент				
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врож денные заболевания ИВД, набор, масс- спектрофотометричес кий анализ				
15.	192300	Множественные ами- нокислоты/метаболиты карнитина ИВД,набор, масс- спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга мето- дом tandemной масс-спектромет- рии	0	0	0
	339500	Множественные ами- нокислоты/метаболиты карнитина ИВД,набор, масс- спектрометрический анализ/жидкостная хроматография				
16.	350660	Набор для заборакрови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неона- тального скри- нинга новорож- денных	9000	4600	51
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для про- бирок			
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект авто- матических доза- торов переменного объема (авто- матических	10		
	292310	Пипетка электронная				
	292320	Пипетка электронная,			5	50

		однофункциональная	пипеток)			
	292390	Микропипетка электронная			1	10
	380120	Микропипетка механическая ИВД				
	124540	Микропипетка механическая				
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной	1	0	0
20.	123680	Контейнер для отходов биологическими загрязнениями	Контейнер	1	1	100
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	1	1	100
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды	1	0	0
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор	1	1	100
			Бидистиллятор	1	0	0

Дополнительное оснащение

№п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %

1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	5	4	80
2.	Программное обеспечение для учета и анализанеонатального скрининга	1	0	0
3.	Источник бесперебойного питания	1	0	0
4.	Мебель лабораторная (комплект)	1	1	100
5.	Кондиционер	1	1	100

Приложение 4
к Программе

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

№ п/п	Наименование должности врачебного среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (не медицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	3,5	1,5	1	42,85%
2.	Врач - лабораторный генетик	3,5	0	0	0
3.	Врач клинической лабораторной диагностики и врач-лаборант	3,5	3	3	85,7%
4.	Врач-диетолог	0	0	0	0
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	1	0,5	1	50%
6.	Врач-невролог	0	0	0	
7.	Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	
8.	Врач ультразвуковой диагностики	1,75	1	1	57,1%

9.	Врач-акушер-гинеколог	0,75	0,75	2	100%
10.	Биолог	2	2	2	100%
11.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	11,5	10	7	87%
13.	Лаборант	0	0	0	
14.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100%
15.	Медицинская сестра	2,5	2	2	80%
16.	Медицинская сестра процедурной	1,25	1,25	1	100%
17.	Акушерка	1,5	1,5	1	100%
18.	Медицинский статистик	0,25	0,25	1	100%
19.	Сестра-хозяйка, (кастелянша)	1	1	1	100%
20.	Медицинский регистратор	0,75	0,5	1	66,7%
21.	Санитар	3	2	2	66,7%

Приложение 5
к Программе

Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)

Общая информация		
Наименование:	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе:	Перинатальный центр БУЗ ВО «ВОКБ»	
Руководитель:	Филатова Надежда Георгиевна	
Адрес:	160002, Вологда, Лечебная, дом 17, корп. 14-15	
Телефон:	(8172) 53-24-71	
Электронная почта:	nadezhda-210@yandex.ru	
Количество сотрудников:	24	
в том числе врачей-генетиков:	1	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	0	
Клиническая деятельность	да/нет	кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	709
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	-	-
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	60
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	нет	-
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	8506
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	-
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	2

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	134
биопсия хориона	да	23
плацентоцентез	да	39
амниоцентез	да	72
кордоцентез	да	0
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	5
Консультирование супружеских пар с бесплодием(и) в рамках программ ВРТ	да	13
Неонатальный генетический скрининг	да	8
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	436
в том числе, супружеские пары	да	274 (137 пары)
в том числе, пренатально	да	62
в том числе, новорождённые	да	32
FISH	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
в том числе, в рамках ПГТ		
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ-А		
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП		
Неонатальный скрининг		
Биохимия	да	51180
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР		
Оборудование (основное)		

Кариотипирование:	Микроскоп световой (6), стереоскоп - 2
FISH:	нет
ПЦР:	нет
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет
Секвенирование по Сэнгеру:	нет
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет
Биохимический скрининг:	Анализатор «Автодельфия»
Масс-спектрометрия:	нет

Приложение 6
к Программе

План мероприятий Программы

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный испол- нитель	Характеристика результата
		начало	окончание		
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (ННС) в субъекте				
1.1.	Разработка постановления Правительства области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Вологодской области до 2025 года»	ноябрь 2022	20.12.2022	департамент здравоохранения области	постановление Правительства области принято
1.2	Разработка и внедрение в медицинских организациях, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках ННС, стандартов операционных процедур при проведении НС и ННС	09.12.2022	01.06.2023	главные врачи БУЗ ВО, участвующие в проведении ННС	разработаны и утверждены СОП в МО
1.3	Разработка НПА реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках ННС, взаимодействию с Фондом «Круг добра»	09.12.2022	01.03.2023	департамент здравоохранения области	принятие приказа департаментом здравоохранения области
2	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение ННС				
2.1	Информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения ННС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на ННС	15.10.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области	100% медицинских организаций информированы о порядке проведения ННС и своей роли в проведении ННС

2.2	Мероприятия по оказанию медицинской помощи при проведении 1-го лабораторного этапа РНС, сроки, этапы, логистика	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области	принятие приказа департаментом здравоохранения области
2.3	Мероприятия по стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области	методические рекомендации департамента здравоохранения области по забору образцов крови новорожденных.
2.4	Мониторинг числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области	отчет о количестве обученных правилам забора проб для РНС
2.5	Формирование необходимого запаса тест-бланков	01.11.2022	31.12.2025	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»	наличие тест-бланков
2.6	Проведение конкурсных процедур по выбору поставщика транспортных услуг по доставке образцов крови за пределы региона	01.11.2022	25.12.2022	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»	заключен контракт
2.7	Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 2 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р (в соответствии с приложением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»)	01.11.2022	31.12.2022	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»	договоры заключены
2.8	Мероприятия для обеспечения проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, сроки, этапы, логистика	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области	принятие приказа департаментом здравоохранения области

3	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС				
3.1	Составление «дорожных карт» переезда медико-генетической консультации процесса организации дооснащения медицинским оборудованием	10.12.2022	01.03.2023	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница», департамент здравоохранения области	согласование «Дорожной карты»
3.2	Проведение капитального ремонта БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»	2023	2024	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница», департамент здравоохранения области	выполнение ремонтных работ
3.3	Закупка недостающего оборудования	01.01.2023	31.12.2025	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»	лаборатория неонатального скрининга соответствует утвержденному стандарту
4	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС				
4.1	Определение потребности Вологодской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области, медицинские организации области, подведомственные департаменту здравоохранения области (далее – медицинские организации)	определена реальная потребность Вологодской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности
4.2	Обеспечение формирования контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности субъекта в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с по-	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области медицинские организации области	заявка на контрольные цифры приема сформирована и направлена в Министерство здравоохранения Российской Федерации

	мощью РНС, с учетом специфики субъекта				
4.3	Формирование соответствующего штатного расписания медицинских организаций, осуществляющих проведение НС и РНС, обеспечение обучения медицинского персонала, формирование соответствующего фонда оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации области	сформированы штатные расписания медицинских организаций
4.4	Обеспечение мероприятий по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями субъекта Российской Федерации, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области медицинские организации области	обеспечены мероприятия по повышению квалификации медицинских работников
5	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС				
5.1	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области, главные внештатные специалисты по неонатологии, акушерству и гинекологии	принятие приказа департаментом здравоохранения Вологодской области
5.2	Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области	принятие приказа департаментом здравоохранения Вологодской области
5.3	Формирование и предоставление в Минздрав России и ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России анкеты, содержащей сведения о медико-	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области	сформирована анкета, содержащая сведения о МГК и МО, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС

	генетической консультации и медицинских организациях, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС и РНС				и РНС
5.4	Формирование реестра сведений о специалистах Вологодской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области	сформирован реестр сведений о специалистах Вологодской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели
5.5	Обеспечение проведения первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области главные врачи МО	пройдена первичная регистрация ответственными сотрудниками МО для получения доступа в ВИМИС «АКиНЕО»
5.6	Обеспечение представления реестра сведений о специалистах Вологодской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС переданы в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России для регистрации	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области	сформирован реестр ответственных специалистов МО, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» в рамках проведения НС и РНС, направлено письмо в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России
5.7	Проведение обучения работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	01.11.2022	31.12.2022	Департамент цифрового развития области	утвержден график обучения специалистов
5.8	Обеспечение МО широкополосным дос-	на постоянной ос-	на постоянной	главные врачи МО	МО обеспечены широкополосным

	тупом в сеть «Интернет», подключением к защищенной сети передачи данных, врачи и средний медицинский персонал обеспечены автоматизированными рабочими местами (АРМ)	нове	основе		доступом в сеть «Интернет», подключены к защищенной сети передачи данных, врачи и средний медицинский персонал обеспечены автоматизированными рабочими местами (АРМ)
5.9	Обеспечение передачи сведений о факте рождения (СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении») в РЭМД в МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС	14.10.2019	31.12.2022	БУЗ ВО «Медицинский информационно-аналитический центр»	обеспечение передачи сведений
5.10	Определение МО, уполномоченной на осуществление забора крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники)	01.11.2022	31.12.2022	департамент здравоохранения области	принятие приказа департаментом здравоохранения области
5.11	Обеспечение медицинской организации, осуществляющей забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»	01.12.2022	01.08.2023	департамент здравоохранения области, Департамент цифрового развития области	заключен контракт на доработку региональной информационной системы «Мониторинг беременных Вологодской области», осуществлено внедрение функционала, обеспечено обучение сотрудников МО
5.12	Обеспечение МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС и РНС (МГК/МГЦ), возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»	01.12.2022	01.08.2023	департамент здравоохранения области, Департамент цифрового развития области	заключен контракт на доработку региональной информационной системы «Мониторинг беременных Вологодской области», осуществлено внедрение функционала, обеспечено обучение сотрудников МО
5.13	Обеспечение оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов посредством региональных медицинских информационных систем	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области	осуществление оперативного информационного взаимодействия с целью обеспечения оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов
5.14	Внедрение и совершенствование монито-	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоо-	организация технической возможно-

	ринга, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями посредством региональных медицинских информационных систем			охранения области, Департамент цифрового развития области	сти управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
5.15	Разработка совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) плана проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области	разработка плана консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий
5.16	Реализация совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) плана проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области	разработка, утверждение и тиражирование плана консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий
5.17	Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области	утвержден приказ департамента здравоохранения области по организации функционирования телемедицинского центра
5.18	Сформирован механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	на постоянной основе осуществляются выездные проверочные мероприятия, организован сбор статистических сведений

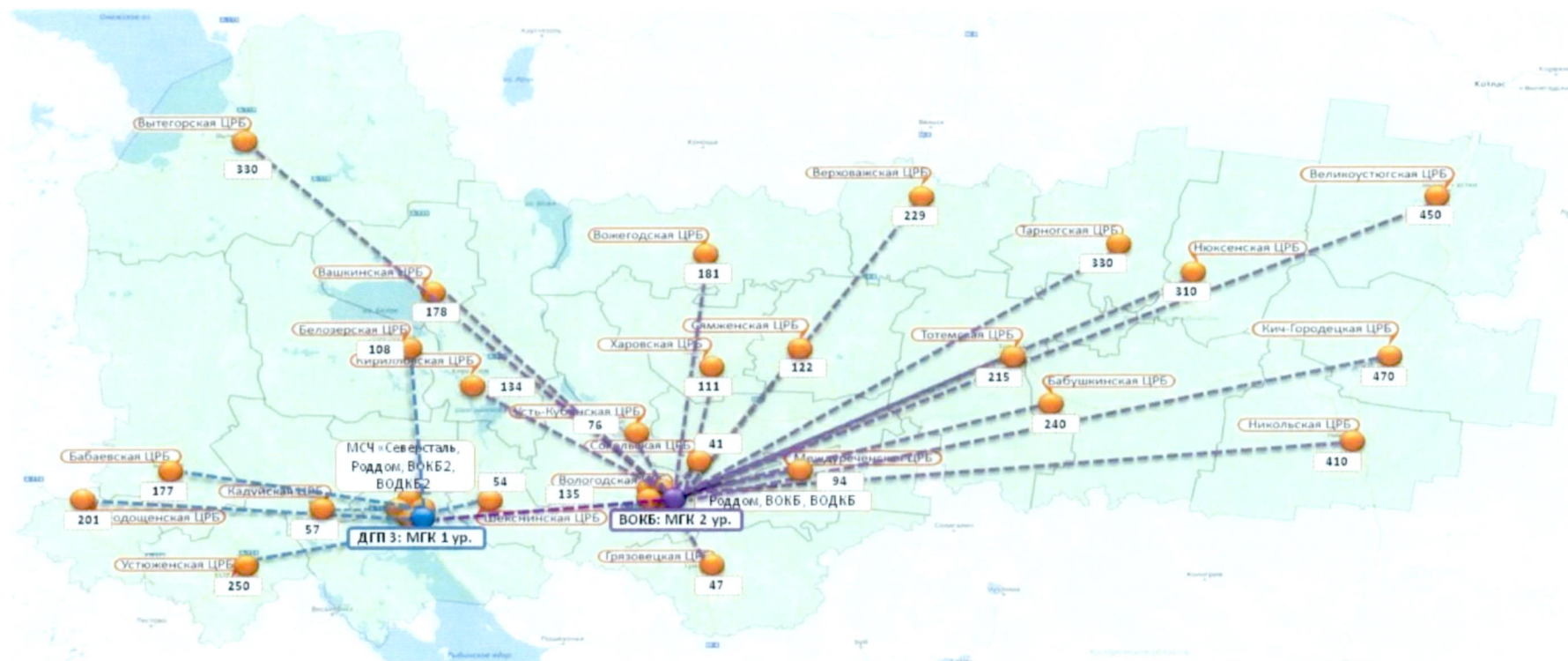
5.19	Проведение в каждой медицинской организации анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области, главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	на постоянной основе осуществляются выездные проверочные мероприятия
5.20	Совершенствование механизмов обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО, департамента здравоохранения области, информационные буклеты	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области Департамент цифрового развития области	разработаны и утверждены методические рекомендации департамента здравоохранения области об обеспечении информирования граждан
6	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС				
6.1	Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области, медицинские организации области	100% учет и сопровождение семей с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска
6.2	Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетической консультации БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	01.01.2023	31.12.2025	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница», медицинские организации области	100% передача сведений о выявлении детей с подтвержденными наследственными и (или) врожденными заболеваниями
6.3	Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области, медицинские организации области	100% охват диспансерным наблюдением детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6.4	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной помощи в соответствии с дей-	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации области, БУЗ ВО «Вологодская	обеспечено своевременное направление пациентов для оказания специализированной помощи, оказа-

	ствующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком			областная клиническая больница»	ния консультативной помощи врачом-генетиком в соответствии с утвержденной маршрутизацией
6.5	Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, консультирования врачом-генетиком медико-генетической консультации БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»	01.01.2023	31.12.2025	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница», медицинские организации области	обеспечено медико-генетическое консультирование, в том числе с применением телемедицинских технологий
6.6	Развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента	01.01.2023	31.12.2023	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»	на базе медико-генетической консультации БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» организовано телемедицинское консультирование при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента
6.7	Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)	01.01.2023	31.12.2023	департамент здравоохранения области	100% обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)
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				
7.1	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области, БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница» медицинские организации области	внедрены клинические рекомендации и протоколы ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
7.2	Разработка и внедрение в каждой меди-	01.01.2023	31.12.2024	департамент здраво-	внедрены в каждой медицинской

	цинской организации протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи			охранения области БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»	организации протоколы/алгоритмы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
8	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи				
8.1	Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области	утвержден план мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
8.2	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области	обеспечен мониторинг выполнения критериев оценки качества проведения РНС
8.3	Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием региональной МИС	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения области	обеспечена оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием региональной МИС
9	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями				
	Не проводится				
10	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.				
10.1	Ежемесячное предоставление медико-генетической консультации перинатального центра БУЗ ВО «Вологодская обла-	01.01.2023	31.12.2025	БУЗ ВО «Вологодская областная клиническая больница»	проводится сбор достоверных данных

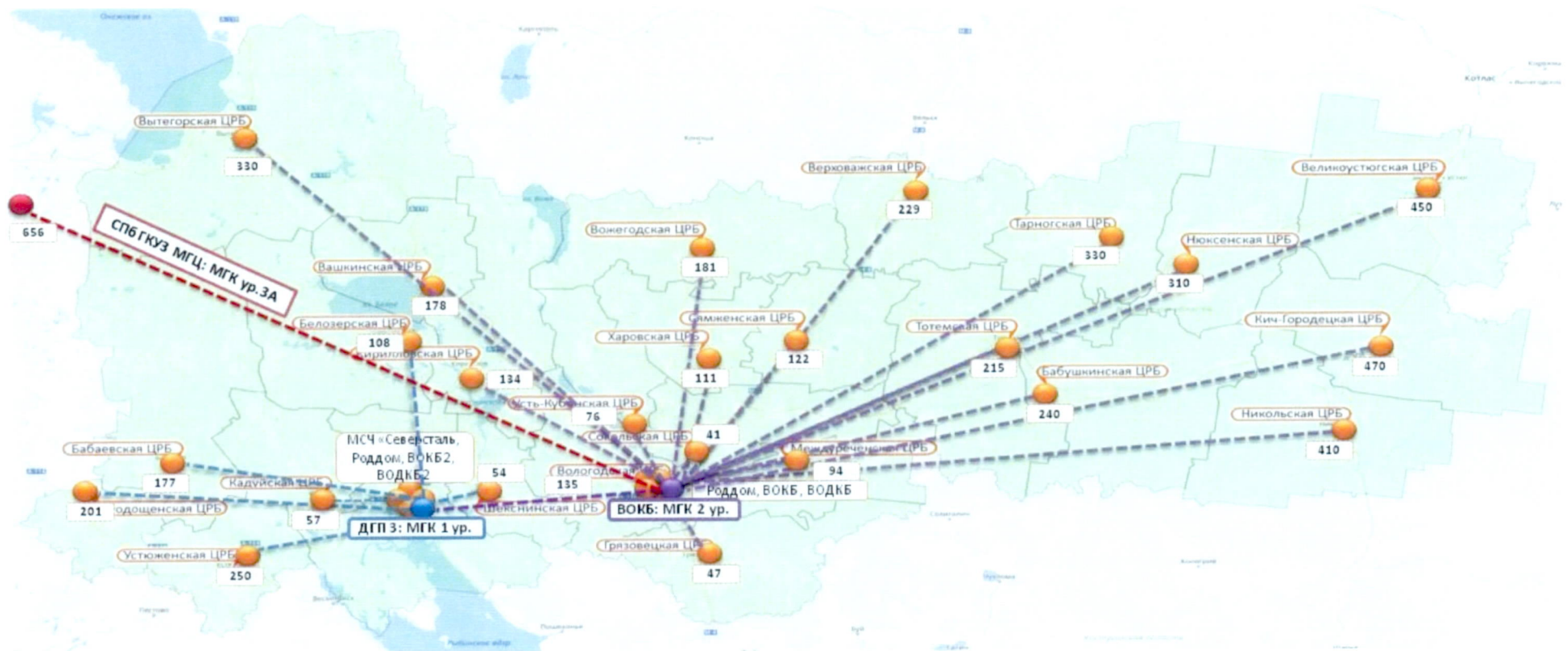
	стная клиническая больница» в департамент здравоохранения отчета о показателях расширенного неонатального скрининга				
--	---	--	--	--	--

Схема 1. Схема доставки биоматериала в субъекте для проведения НС



В схеме указываются направления и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение НС.

Схема 2. Схема доставки биоматериала в субъекте для проведения РНС



В схеме указываются направления и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение НС, и лаборатории, осуществляющей проведение РНС