



# **ПРАВИТЕЛЬСТВО ИВАНОВСКОЙ ОБЛАСТИ**

## **ПОСТАНОВЛЕНИЕ**

от 15.12.2022 № 727-п

г. Иваново

### **Об утверждении региональной программы Ивановской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ивановской области»**

В соответствии с Федеральным законом от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», постановлением Правительства Российской Федерации от 26.12.2017 № 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения» Правительство Ивановской области **п о с т а н о в л я е т**:

Утвердить региональную программу Ивановской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (прилагается).

**Губернатор  
Ивановской области**



**С.С. Воскресенский**

Приложение к постановлению  
Правительства Ивановской области  
от 15.12.2022 № 727-п

**Региональная программа Ивановской области  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга  
в Ивановской области»**

**Введение**

Региональная программа Ивановской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее – Программа) является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Ивановской области в результате проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Программа разработана на период 2023 - 2025 годов в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 26.12.2017 № 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения», приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» и с учетом методических рекомендаций по формированию региональных программ «Обеспечения расширенного неонатального скрининга», утвержденных заместителем Министра здравоохранения Российской Федерации О.О. Салагай от 24.10.2022.

Программа содержит рекомендации по организации проведения мероприятий по обеспечению НС и РНС и последующих за ранним выявлением действий по постановке на диспансерное наблюдение, обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, направленных на достижение цели регионального проекта.

В настоящее время в Ивановской области НС проводится на 5 врожденных и (или) наследственных заболеваний: классическая фенилкетонурия - код по МКБ-10 E70.0; фенилкетонурия В - E70.1; врожденный гипотиреоз с диффузным зобом - E03.0; врожденный гипотиреоз без зоба - E03.1; кистозный фиброз неуточненный - E84.9 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы - E74.2 (галактоземия); адреногенитальное нарушение неуточненное - E25.9 (адреногенитальный

синдром); адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов - E25.0

Внедрение РНС позволит проводить исследования дополнительно на 31 нозологию: недостаточность других уточненных витаминов группы В - E53.8 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланиемии - E70.1 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина - E70.2 (тирозиномия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа») - E71.0; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - E71.1 (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; бета-кетотиолазная недостаточность; нарушения обмена жирных кислот - E71.3 (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот - E72.1 (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины - E72.2 (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксилизина - E72.3 (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин - чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) - G12.0; другие наследственные спинальные мышечные атрофии - G12.1; первичные иммунодефициты - D80 - D84. Раннее выявление этих заболеваний необходимо для своевременного начала лечения, что позволит предупредить необратимые осложнения и сохранить качество жизни ребенка и семьи.

Выявление врожденных и (или) наследственных и заболеваний увеличивает эффективность медико-генетического консультирования семьи с целью диагностики патологии и предупреждения повторного рождения больных детей.

Проведение РНС повысит качество и доступность оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и снизит показатели младенческой и детской смертности.

#### Сведения о координаторах Программы

№ п/п	Наименование органа исполнительной власти субъекта Российской Федерации в сфере здравоохранения	Фамилия, инициалы	Должность	Контакты
1	Департамент здравоохранения Ивановской области	Слабинская Т.В.	Заместитель директора Департамента здравоохранения Ивановской области	8 (4932) 59-48-38, stv2001@mail.ru
2	Департамент здравоохранения Ивановской области	Филькина Е.В.	Начальник отдела организации медицинской помощи детям, службы родовспоможения Департамента здравоохранения Ивановской области	8 (4932) 59-47-62, fev2111@mail.ru

#### Сведения о кураторах Программы

№ п/п	Наименование учреждения	Фамилия, инициалы	Должность	Контакты
1	Федеральное государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства имени В.Н. Городкова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Песикин О.Н.	Главный врач, главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии Департамента здравоохранения Ивановской области	8 (4932) 33-70-13, pesikin@inbox.ru

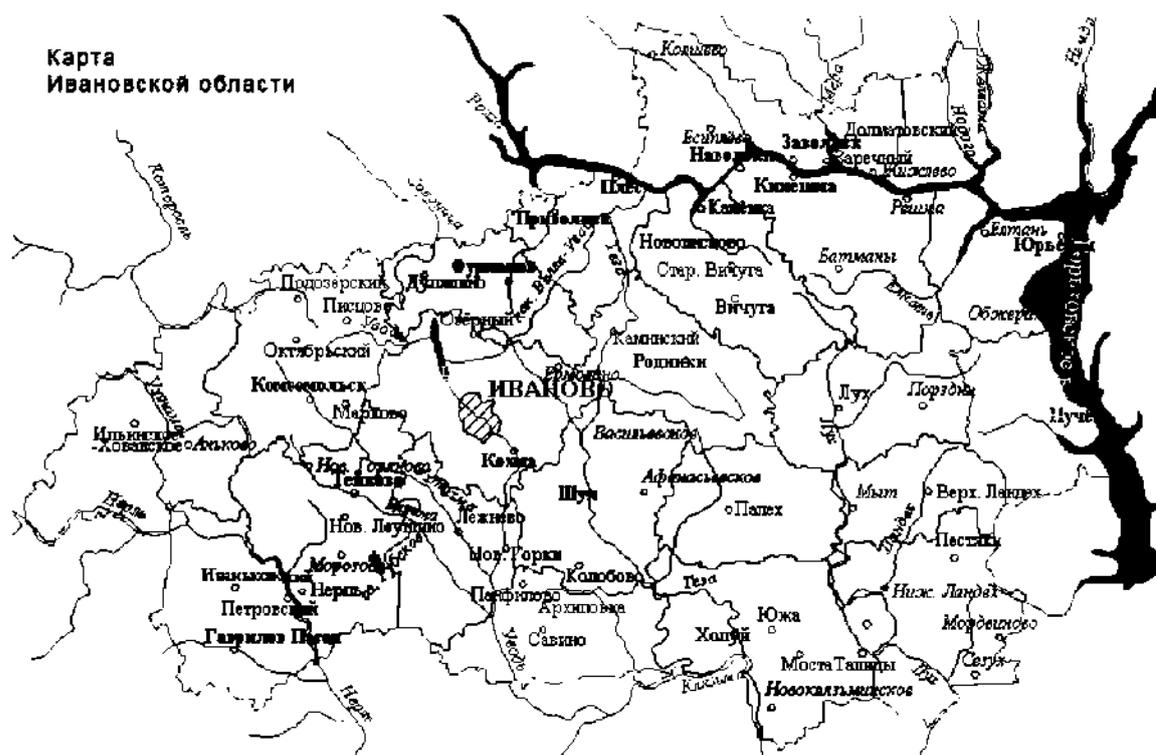
	(далее – ФГБУ «ИвНИИ МиД»)			
2	ФГБУ «ИвНИИ МиД»	Жукова Т.П.	Заведующий медико-генетической консультацией, главный внештатный специалист по медицинской генетике Департамента здравоохранения Ивановской области	8 (4932) 35-18-46, pesikin@inbox.ru
3	ФГБУ «ИвНИИ МиД»	Харламова Н.В.	Заведующий отделом неонатологии и клинической неврологии детского возраста, главный внештатный специалист неонатолог Департамента здравоохранения Ивановской области	8 (4932) 33-71-53, pesikin@inbox.ru

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

Для анализа использованы данные Федеральной службы государственной статистики (далее - Росстат), форм федерального статистического наблюдения, региональной статистики с указанием источников, а также данные, представленные медико-генетической консультацией ФГБУ «Ив НИИ МиД».

Данные указаны в абсолютных значениях, долях от общего числа и расчетных значениях на 100 тыс. населения.

## 1.1. Краткая характеристика Ивановской области.



Ивановская область расположена в центре Европейской части России. Ее территория составляет 21,4 тыс. кв. км. Расстояние между крайними западной и восточной точками - 280 километров, между северной и южной - 150 километров. Регион граничит с Владимирской, Костромской, Ярославской, Нижегородской областями. Ивановская область входит в состав Центрального федерального округа. Административный центр – г. Иваново. В структуре Ивановской области 27 муниципальных образований (21 муниципальный район и 6 городских округов, в составе которых 24 городских поселения и 92 сельских поселения).

Ивановская область расположена в центральной части Восточно-Европейской равнины. В рельефе преобладают низменные волнистые и слабовсхолмленные равнины. Климат в регионе умеренно континентальный.

Экологическая ситуация острая и умеренно острая, обусловленная главным образом промышленным загрязнением атмосферы и вод, сельскохозяйственным загрязнением почв. Воды характеризуются повышенным содержанием марганца и железа, что объясняется особенностями природных условий.

Общая численность населения на 01.01.2021 (тыс. человек) – 987,0: городское – 807,4 (81,8%); сельское – 179,7 (18,2%).

Плотность населения на 01.01.2022 – 45,57 чел./км<sup>2</sup> (РФ – 9,0 чел./км<sup>2</sup>).

Особенностями Ивановской области являются средняя плотность населения и незначительная удаленность медицинских организаций I и II уровня от учреждения родовспоможения III уровня - ФГБУ «Ив НИИ МиД» (максимальное расстояние между стационарами I и II, II и III уровня составляет 100 км).

## 1.2. Анализ основных демографических показателей Ивановской области.

### Демографические показатели в Ивановской области

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	Оперативные данные 9 мес. 2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	9,0	7,9	7,6	7,5	7,1
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	16,0	15,8	17,7	20,5	16,7
Коэффициент естественного прироста населения	-7,0	-7,9	-10,1	-13,0	-9,6

Показатель рождаемости в Ивановской области в 2021 году ниже аналогичного показателя в Российской Федерации на 21,9%, а показатель общей смертности населения превышает среднероссийский показатель на 22,7%.

За последние 5 лет показатель рождаемости в Ивановской области снизился на 30,3% (в Российской Федерации – на 24,0%), показатель общей смертности увеличился на 9,9% (в Российской Федерации – 13,2%).

### Численность населения в Ивановской 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	1014646	1004180	997135	987032	976918
Из общего числа Дети 0-17 лет, всего	184514	184287	183166	181282	179070
из них городское население	155047	155506	154944	153543	151951
из них сельское население	29467	28781	28222	27739	27119
из них дети 0 - 1 год	9879	9065	7899	7510	7331
	11040	9843	9055	7963	7499

### Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Ивановской области

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		9 мес. 2022 г.	
	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*
Перинатальная смертность	66	7,1	69	8,6	48	6,3	45	6,1	36	7,0
Неонатальная смертность	19	2,0	22	2,7	14	1,8	9	1,2	17	3,3
Ранняя неонатальная смертность	13	1,4	13	1,4	7	0,9	6	0,9	12	2,3
Младенческая смертность	34	3,6	40	4,9	29	3,8	24	3,3	25	4,6

Примечание. Показатель перинатальной смертности рассчитан на 1000 родившихся живыми и мертвыми; показатель неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности рассчитан на 1000 родившихся живыми.

### Структура младенческой смертности в Ивановской области за 2018 - 9 мес. 2022 гг.

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		9 мес. 2022 г.	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %						
Всего умерших от всех причин, абс.	34		40		29		24		25	
в том числе от:										
некоторых инфекционных и паразитарных болезней	2	5,9	-		1	3,4	-		-	
болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0		1	2,5	-		-		-	
болезней нервной системы	-		-		-		1	4,2	1	4,0
болезней органов дыхания	-		-		-		1	4,2	1	4,0
болезней органов пищеварения	-		-		-		-		-	
болезней системы кровообращения	1	2,9	1	2,5	-		-		1	4,0
врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	9	26,5	12	30,0	13	45,0	6	25,0	6	24,0
отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	19	55,9	18	45,0	9	31,0	9	37,5	13	52,0
внешних причин	0		4	10,0	3	10,3	1	4,2	-	
новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	-		-		-		-		-	
Неуточненные причины смерти	3	8,8	4	10,0	3	10,3	6	25,0	3	12,0

Примечание. Указана доля в общей структуре смертности.

Показатель младенческой смертности за январь - сентябрь 2022 года составил 4,6‰ (25 случаев), это на 1,2‰ (24,0 %) больше, чем за аналогичный период 2021 года – 3,4‰ (19 случаев), 2020 года – 4,5‰ (26 случаев).

За 9 месяцев 2022 года в Ивановской области родился живым 5161 ребенок, что меньше на 6,3% (345 детей), чем за аналогичный период 2021 года (5506 детей), 2020 года (5648 детей).

За 9 месяцев 2022 года коэффициент рождаемости составил – 7,1‰, в 2021 году – 7,5‰, в 2020 году – 7,6‰, в 2019 году - 7,9‰.

Всего за 9 месяцев 2022 года умерло 25 детей, что на 6 детей больше, чем в 2021 году. Из них доношенных детей – 9 (36,0%), недоношенных детей - 16 (64,0%): с экстремально низкой массой тела при рождении – 7, очень низкой массой тела – 4, низкой массой тела – 5.

Причины младенческой смертности за 9 месяцев 2022 года:

отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде, - 13 случаев (52,0%);

причины смерти не установлены - 3 случая (12,0%);

врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения - 6 случаев (24,0%);

болезни органов дыхания - 1 случай (4,0%);

болезни системы кровообращения - 1 случай (4,0%);

болезни нервной системы - 1 случай (4,0%).

Показатель ранней неонатальной смертности вырос в 2 раза с 0,9‰ до 2,3‰, поздней – также в 2 раза с 0,4‰ до 1,0‰. Показатель постнеонатальной смертности снизился с 2,2‰ до 1,6‰.

#### Место смерти детей 1 года жизни за 9 месяцев 2022 года

Медицинские организации	Количество случаев			
	всего	ранняя неонатальная	поздняя неонатальная	пост неонатальная
ФГБУ «Ив НИИ МиД» (III уровень)	10	7	3	0
ОБУЗ «Областная детская клиническая больница» (далее – ОБУЗ «ОДКБ») (III уровень)	6	1	2	3
ОБУЗ «Родильный дом № 1» (II уровень с ОРИТ)	1	1	0	0
ОБУЗ «Шуйская ЦРБ» (II уровень)	1	0	0	1
ОБУЗ «Вичугская ЦРБ» (II уровень)	2	2	0	0
ОБУЗ «Тейковская ЦРБ» (II уровень)	1	1	0	0
ФГБУ НМИЦ ССХ им А.Н. Бакулева (III уровень)	1	0	1	0
На дому	3	0	0	3
Всего	25	12	6	7

В раннем неонатальном периоде в учреждениях 3 уровня умерло 8 новорожденных, что составляет 66,7%, показатель меньше, чем за аналогичный период 2021 года (100,0%), 3 ребенка в раннем неонатальном периоде умерли в родильных отделениях 2 уровня.

Коэффициент рождаемости в 2021 году составил 7,5‰, в 2020 году - 7,6 ‰, в 2019 году - 7,6‰. Отмечается отрицательная динамика по показателю рождаемости в Ивановской области в сравнении с коэффициентом рождаемости по ЦФО (9,0‰) и по Российской Федерации (9,6‰).

### **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 Ивановской области.**

Показатели заболеваемости наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития в Ивановской области свидетельствуют о важности и актуальности формирования Программы. По данным Росстата, заболеваемость врожденными аномалиями (пороками развития), деформациями и хромосомными нарушениями в Ивановской области превышает аналогичные показатели в Российской Федерации. В 2018 году заболеваемость в Ивановской области составила 2,4 на 1000 человек населения, против 2,0 на 1000 человек населения в Российской Федерации, в 2020 году 3,6 против 1,7 соответственно.

Ежегодно выявляются от 5 до 12 случаев врожденных и (или) наследственных заболеваний.

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

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	2	1	2	3	1
Галактоземия	2	2	1	0	0
Фенилкетонурия	2	0	4	3	4
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	1
Муковисцидоз	5	1	1	2	1
Наследственные болезни обмена	0	0	0	1	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	1	0
Первичные иммунодефициты	1	1	1	1	0
<b>Итого</b>	<b>12</b>	<b>5</b>	<b>9</b>	<b>10</b>	<b>7</b>

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

## с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0 - 1 год

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

Всем детям с впервые диагностированными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении скрининга, была установлена инвалидность.

Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в 100,0% случаев. При наблюдении этих пациентов осуществляется мультидисциплинарный подход. Дети с врожденным гипотиреозом и адреногенитальным синдромом наблюдаются врачом-эндокринологом, с галактоземией - врачом-педиатром, с фенилкетонурией – врачом-генетиком, с муковисцидозом - врачом-пульмонологом, врачом-гастроэнтерологом, со спинальной мышечной атрофией – врачом-неврологом, с первичным иммунодефицитом – врачом-иммунологом. Выявленный в 2021 году ребенок, больной гомоцистинурией, наблюдается врачом-генетиком и врачом-офтальмологом.

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

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	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	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	0	0	0	0

Дефектов оказания медицинской помощи данным детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ивановской области не зафиксировано, поводов для проведения проверок в рамках внутреннего и ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи не установлено.

В течение 2018 - 2022 годов в Ивановской области не зафиксировано случаев смерти детей в возрасте 0 - 1 год, страдающих врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

В Ивановской области отмечается невысокая заболеваемость детей врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в год выявляется в среднем: 2 случая в год (от 1 до 3 случаев) врожденного гипотиреоза; 1 случай галактоземии (от 0 до 2 случаев); 3 случая фенилкетонурии (от 0 до 4 случаев); 0,2 случая (от 0 до 1 случая) адреногенитального синдрома; 2 случая муковисцидоза (от 1 до 5 случаев); 1 случай первичного иммунодефицита (от 0 до 1 случая); 0,2 случая наследственных болезней обмена (от 0 до 1 случая); 0,2 случая наследственных болезней обмена (от 0 до 1 случая).

Всем детям с впервые выявленным врожденными и (или) наследственными заболеваниями, для которых осуществляли скрининг, была установлена инвалидность.

Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в 100,0% случаев. Дети с врожденным гипотиреозом и адреногенитальным синдромом наблюдаются врачом-эндокринологом, с галактоземией - врачом-педиатром, с фенилкетонурией – врачом-генетиком, с муковисцидозом – врачом-пульмонологом, врачом-гастроэнтерологом, со спинальной мышечной атрофией – врачом-неврологом, с первичным иммунодефицитом – врачом-иммунологом. Выявленный в 2021 году ребенок, больной гомоцистинурией, наблюдается врачом-генетиком, врачом-офтальмологом.

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

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

№ п/п	Название нормативного правового акта	Дата, номер документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	Приказ «О проведении пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребёнка у женщин во время беременности в Ивановской области»	от 18.08.2022 № 186/475-осн	Департамент здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ив НИИ МиД»	Приказ Департамента здравоохранения Ивановской области и ФГБУ «Ив НИИ МиД» от 13.04.2017 № 89/180-осн

				«Об оптимизации тактики ведения беременных женщин с внутриутробно выявленными врожденными аномалиями и пороками развития и новорожденных детей с указанной патологией»
2	Приказ «Об организации и оказании медицинской помощи с применением телемедицинских технологий на территории Ивановской области»	от 29.07.2022 № 173	Департамент здравоохранения Ивановской области	
3	Приказ «Об утверждении формы информированных добровольных согласий пациентов»	от 30.03.2022 № 75	Департамент здравоохранения Ивановской области	
4	Распоряжение «О проведении неонатального скрининга новорожденным детям на территории Ивановской области»	от 26.04.2018 № 178	Департамент здравоохранения Ивановской области	
5	Распоряжение «О формировании потребности в лекарственных препаратах для обеспечения детей с тяжелыми жизнеугрожающими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, обеспечение которых осуществляется при поддержке благотворительного фонда «Круг добра»	от 23.08.2021 № 568	Департамент здравоохранения Ивановской области	
6	Постановление «Об утверждении Правил обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) конкретному ребенку с тяжелым жизнеугрожающим или	от 21.05.2021 № 769	Правительство Российской Федерации	

	хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием либо группам таких детей»			
7	Постановление «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации»	от 26.11.2018 № 1416	Правительство Российской Федерации	
8	Распоряжение «О ведении региональных сегментов Федеральных регистров и региональных регистров льготополучателей»	от 05.04.2019 № 262	Департамент здравоохранения Ивановской области	
9	Постановление «Об утверждении Правил ведения информационного ресурса, содержащего сведения о детях с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, включая информацию о закупке для таких детей лекарственных	от 08.04.2021 № 555	Правительство Российской Федерации	

	препаратов и медицинских изделий, в том числе не зарегистрированных на территории Российской Федерации, технических средств реабилитации, и сведения о результатах лечения таких детей»			
10	Постановление «О порядке приобретения лекарственных препаратов, медицинских изделий и технических средств реабилитации для конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим и хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо групп таких детей»	от 06.04.2021 № 545	Правительство Российской Федерации	

В Ивановской области медицинская помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, оказывается на основании федеральных и областных нормативных правовых актов, порядков и стандартов оказания медицинской помощи, клинических рекомендаций в полной мере обеспечивающих регулирование механизмов оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и проведение НС.

В связи с внедрением РНС Департаментом здравоохранения Ивановской области совместно с ФГБУ «Ив НИИ МиД» разработан проект приказа, регламентирующий проведение в Ивановской области РНС и маршрутизацию детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Также имеется необходимость разработки стандартных операционных процедур при проведении НС и РНС, используемых в медицинских организациях.

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

В Ивановской области в проведении НС участвуют 7 медицинских организаций (ФГБУ «Ив НИИ МиД», областные бюджетные учреждения здравоохранения: «Родильный дом № 1», «Родильный дом № 4», «Кинешемская ЦРБ», Вичугская ЦРБ, «Тейковская ЦРБ», ОБУЗ «ОДКБ»), осуществляющих забор биологического материала для проведения исследования. Медико-генетическое консультирование и проведение НС осуществляется медико-генетической лабораторией ФГБУ «Ив НИИ МиД».

Забор образцов крови новорожденного для НС осуществляется в отделениях новорожденных родовспомогательных учреждений (ФГБУ «Ив НИИ МиД», областных бюджетных учреждений здравоохранения: «Родильный дом № 1», «Родильный дом № 4», «Кинешемская ЦРБ», Вичугская ЦРБ, «Тейковская ЦРБ») и отделении патологии новорожденных и недоношенных детей ОБУЗ «ОДКБ». Забор осуществляют средние медицинские работники, обученные правилам забора проб для НС. Перед забором образца крови новорожденного, у его матери берется информированное согласие/отказ установленного образца, которое хранится в медицинском учреждении, производящем забор крови.

Все медицинские организации оснащены современным оборудованием, согласно порядкам оказания медицинской помощи. В каждой из этих медицинских организаций имеется медицинский персонал, прошедший подготовку по проведению отбора проб в рамках НС.

В амбулаторно-поликлинических подразделениях областных бюджетных учреждений здравоохранения Ивановской области не осуществляется забор крови для проведения НС. В родильных домах и отделениях охват новорожденных исследованием составляет до 98,0%. При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию (в отделение патологии новорожденных, специализированное отделение детской больницы и т.п.) в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, в этих медицинских учреждениях также осуществляется забор образцов крови для проведения НС и РНС силами выездной бригады ОБУЗ «ОДКБ».

Забор образцов крови для ретестирования осуществляется в детских поликлиниках по месту жительства, медико-генетической консультации, отделениях патологии новорожденных, специализированных отделениях детских больниц (если ребенок на момент обследования находится в стационаре).

Медицинскими организациями формируется направление на НС.

В настоящее время осуществляется доработка региональной медицинской информационной системы Ивановской области для обеспечения формирования структурированного электронного медицинского документа «Направление на проведение неонатального скрининга».

Направление содержит следующую информацию: наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного; номер телефона медицинской организации,

в которой произведет забор образцов крови у новорожденного; фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорожденного; фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного; дата рождения матери новорожденного; документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного; адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного; номер телефона матери новорожденного; данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного (тип документа, серия, номер, дата выдачи, кем выдан); номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного; дата и время родов новорожденного; пол новорожденного; при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок); уникальный идентификационный номер тест-бланка; дата и время забора образцов крови у новорожденного; диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10); срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней); масса тела новорожденного; отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переживания (при наличии); отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования.

Для проведения НС на врожденные и (или) наследственные заболевания забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, на вторые сутки жизни в возрасте 24 - 48 часов у доношенного и на 7 сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного.

Забор образцов крови осуществляется на фильтровальную бумажку тест-бланка (далее - тест-бланк). Тест-бланки подлежат высушиванию в горизонтальном положении до полного высыхания не менее 3-х часов при комнатной температуре (+15 - 22°C), необходимо избегать соприкосновения тест-бланков между собой во время сушки.

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

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации.

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в медико-генетическую консультацию ФГБУ «Ив НИИ МиД».

Транспортировка бланков осуществляется автомобильным транспортом медицинского учреждения, в котором произведен забор крови, ежедневно, или, при необходимости, 1 раз в два дня. Бланки доставляются в лабораторию медико-генетической консультации ФГБУ «Ив НИИ МиД».

Медико-генетическая консультация ФГБУ «Ив НИИ МиД» осуществляет скрининговые лабораторные исследования тест-бланков с 5-ю пятнами крови в течение 3 рабочих дней с даты поступления бланков в лабораторию.

В течение 1 рабочего дня после получения информации о новорожденном группы высокого риска ребенок приглашается в медико-генетическую консультацию для взятия образцов крови для повторного скринингового исследования (ретеста) и подтверждающей диагностики. Мать ребенка информируется о необходимости повторного обследования по телефону (если он указан в направлении). За своевременность вызова пациента для повторного обследования несет ответственность руководитель медицинской организации, осуществляющей первичную медико-санитарную помощь.

Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие/отказ законного представителя ребенка на проведение ретеста и (или) подтверждающей диагностики, которые хранятся в медико-генетической консультации ФГБУ «Ив НИИ МиД», осуществившей взятие материала.

После получения результатов повторного скринингового исследования проводится подтверждающая диагностика. Для фенилкетонурии молекулярно-генетическая диагностика проводится в Федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр имени академика М.П. Бочкова» (далее – ФГБНУ «МГНЦ»). Для врожденного гипотиреоза – исследование свободного Т4 и ТТГ, антител к тиреопероксидазе, ультразвуковое исследование щитовидной железы ребенка проводится на базе медико-генетической консультации ФГБУ «Ив НИИ МиД», по результатам обследования ребенок направляется к врачу-эндокринологу по месту жительства. При положительном результате на адреногенитальный синдром проводится биохимический анализ крови (17-ОПК, кортизол, тестостерон, калий, натрий) в лаборатории медико-генетической консультации ФГБУ «Ив НИИ МиД», по результатам обследования ребенок направляется к врачу-эндокринологу по месту жительства, молекулярно-генетическая диагностика в ФГБНУ «МГНЦ». В случае подтверждения заболевания муковисцидозом проводятся исследования хлоридов пота на аппарате «Нанодакт» в медико-генетической консультации ФГБУ «Ив НИИ МиД». Подтверждающая молекулярно-генетическая диагностика выполняется в ФГБНУ «МГНЦ».

При галактоземии подтверждающая молекулярно-генетическая диагностика выполняется также в ФГБНУ «МГНЦ».

Диспансерное наблюдение пациентов с выявленными в рамках НС заболеваниями осуществляется согласно клиническим рекомендациям и стандартам оказания медицинской помощи. Лекарственное обеспечение осуществляется на основании действующего законодательства (территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи, региональной и федеральной льгот).

Врач-генетик участвует в формировании заявки на приобретение специализированных лечебных препаратов, проводит медико-генетическое консультирование семьи. Для определения тактики лечения проводятся консультации со специалистами ФГБНУ «МГНЦ» (очные или заочные с применением телемедицинских технологий).

При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача по месту жительства и по согласованию с врачом-генетиком ФГБУ «Ив НИИ МиД», пациент госпитализируется в организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания.

Ведение регистров (реестров, сводных списков) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС осуществляется медико-генетической консультацией ФГБУ «Ив НИИ МиД» с использованием программы ЭВМ.

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году, взято на диспансерное наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на диспансерном наблюдении, назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий диспансерное наблюдение	Средняя частота консультаций врачом-генетиком 1 пациента, состоящего на диспансерном наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 году, из них с применением телемедицинских консультаций
Врожденный гипотиреоз	3	3	-	эндокринолог	1	3/0
Галактоземия	-	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	3	3	3/3	генетик	10	36/0
Адреногенитальный синдром	-	-	-	-	-	-
Муковисцидоз	2	2	-	пульмонолог гастроэнтеролог	2	4/0
Наследственные болезни обмена *	1	1	1/1	генетик	6	6/0
Спинальная мышечная атрофия	1	1	-	невролог	2	2/0
Первичные иммунодефициты	1	1	-	иммунолог	2	2/0
Итого	11	11	4/4		23	47/0

\* Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионовая ацидемия; метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II; первичная карнитинная недостаточность; среднепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная

недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы, цитруллинемия, тип I, аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

**Количество проведенных телемедицинских консультаций  
в 2018 - 2022 гг.**

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц Ивановской области (при наличии) / другого субъекта Российской Федерации (при отсутствии в Ивановской области)	135	117	160	150	106
из них с применением телемедицинских консультаций	21	18	37	31	25
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	114	99	123	119	81
из них с применением телемедицинских консультаций	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней	21	18	37	31	25
из них с применением телемедицинских консультаций	21	18	37	31	25
в том числе:					
ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России	10	6	13	11	12
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	11	12	15	9	7
Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского			1	2	
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России			3	6	2
ФГБУ «НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева» Минздрава России			1	3	4
ФГАУ «НМИЦ нейрохирургии им. ак. НН. Бурденко» Минздрава России			1		
ФГБУ «НМИЦ АГП эндокринологии» Минздрава России (Москва)			1		
ФГБУ «НМИЦ детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева»			2		
из них с применением телемедицинских консультаций	21	18	37	31	25
Всего проведенных консультаций/ консилиумов	135	117	160	150	106
из них с применением телемедицинских консультаций	21	18	37	31	25

Выполнение рекомендаций профильных врачей-специалистов, в том числе федеральных медицинских организаций, осуществляется как в амбулаторно-поликлиническом звене, так и в условиях круглосуточного стационара региональных областных бюджетных учреждений здравоохранения, а также при наблюдении детей в ФГБУ «Ив НИИ Мид».

Инфраструктура Ивановской области в полной мере позволяет проведение массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС. Охват обследованием составляет не менее 98,0%.

При реализации обследования новорожденных на НС в отдельных случаях возникают проблемы в связи с отказом от обследования законных представителей детей. Врачами-генетиками, врачами-педиатрами в указанных случаях проводится информационно-профилактическая работа с родителями с учетом их права на отказ от медицинской помощи.

#### **1.6. Информационное взаимодействие.**

В Ивановской области обеспечено функционирование медицинской информационной системы «ИС Медицина. Больница» в медицинских организациях, обеспечивающих этапы НС и РНС, имеется возможность формирования структурированных электронных медицинских документов (далее - СЭМД), в том числе бланка-направления с уникальным идентификационным номером. По профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» информация из региональной медицинской информационной системы передается в вертикально-интегрированную информационную систему.

Региональная медицинская информационная система Ивановской области (далее - РМИС) соответствует требованиям Минздрава России по обеспечению информационного взаимодействия с подсистемами ЕГИСЗ.

Введены в эксплуатацию следующие централизованные системы (подсистемы) РМИС:

- управление скорой и неотложной медицинской помощью» (в том числе санитарной авиацией);

- управление льготным лекарственным обеспечением;

- управление потоками пациентов;

- ведения интегрированных электронных медицинских карт пациентов;

- телемедицинские консультации;

- лабораторные исследования;

- центральный архив медицинских изображений;

- организация оказания медицинской помощи больным онкологическими заболеваниями;

- организация оказания медицинской помощи больным сердечно-сосудистыми заболеваниями;

организации оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных)».

Обучение по использованию медицинской информационной системы, в том числе в подсистеме «Корпоративный университет» прошли более 10 000 медицинских сотрудников.

Медицинские организации оснащены необходимым информационно-телекоммуникационным оборудованием, локальными вычислительными сетями, необходимым серверным оборудованием.

К защищенной сети передачи данных подключены 6520 автоматизированных рабочих мест медицинских работников. Врачи обеспечены электронными цифровыми подписями.

В Ивановской области имеется возможность обеспечения формирования бланка-направления с уникальным идентификационным номером и разработки локальных инструкций.

Информация в вертикально-интегрированную информационную систему по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» отправляется из РМИС.

Передача СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении», «Протокол лабораторного исследования» организована. В настоящее время осуществляется доработка РМИС для обеспечения формирования СЭМД «Направление на проведение неонатального скрининга».

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	да	Региональный проект «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ)»
Электронный документооборот	да	Региональный проект «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ)»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	Региональный проект «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ)»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными	да	Ведение Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями в соответствии с распоряжением Департамента здравоохранения Ивановской области от 05.04.2019 № 262 «О ведении региональных сегментов Федеральных

заболеваниями	регистров и региональных регистров льготополучателей».
---------------	--

### **1.7. Выводы.**

1. За время проведения НС в Ивановской области повысилось качество и своевременность оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. После подтверждения результатов НС с помощью дополнительных генетических исследований на базе ФГБНУ «МГНЦ» законные представители детей информируются о данном факте, даются рекомендации. Информация врачом-генетиком медико-генетической лаборатории ФГБУ «Ив НИИ МиД» направляется в детскую поликлинику по месту жительства ребенка, где дети с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями ставятся на диспансерный учет. При наличии медицинских показаний ребенок с врожденным и (или) наследственным заболеванием направляется на консультацию к профильному врачу-специалисту на дополнительное обследование в амбулаторных условиях или госпитализацию в круглосуточный стационар. В рамках законодательства Российской Федерации осуществляется лекарственное обеспечение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Данные меры позволяют своевременно оказать медицинскую помощь и предупредить развитие тяжелых форм заболеваний.

### **2. Организация проведения РНС.**

#### **2.1. Цели реализации Программы:**

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

обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

#### **2.2. Задачи Программы:**

обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Ивановской области;

формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н (далее – приказ № 274н);

совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

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

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

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;

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;

методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;

внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

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:**

доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Ивановской области (%);

доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Ивановской области (%);

доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Ивановской области (%);

доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ивановской области (%);

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. Результаты Программы:**

2.4.1. Разработана Программа для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС) в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденная постановлением Правительства Ивановской области.

Подготовлен приказ Департамента здравоохранения Ивановской области по маршрутизации, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с приказом № 274н, диспансерное наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Ивановской области.

2.4.2. Сформирована и утверждена оптимальная маршрутизация, основанная на существующей инфраструктуре Ивановской области, обеспечивающая проведение РНС, в соответствии с приказом № 274н.

Маршрутизация строится в соответствии с приказом № 274н.

Направление биологического материала в рамках проведения РНС в Ивановской области осуществляется в соответствии со схемой 1, указанной в приложении 7 к настоящей Программе.

1. В течение первых двух суток жизни ребенка в родовспомогательном учреждении формируется СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» (МСР), которому присваивается идентификационный номер.

2. Забор образцов крови новорожденного для НС осуществляется в отделениях новорожденных родовспомогательных учреждений Ивановской области. Забор осуществляют средние медицинские работники, обученные правилам забора проб для НС. Перед забором образца крови новорожденного у его матери берется информированное согласие/отказ установленного образца, которое хранится в медицинском учреждении, производящем забор крови.

В родильных домах и отделениях охват новорожденных исследованием составляет до 98,0%. В амбулаторно-поликлинических подразделениях областных бюджетных учреждений здравоохранения Ивановской области не осуществляется массовый забор крови для проведения НС.

При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию (в отделение патологии новорожденных, специализированное отделение детской больницы и т.п.) в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови в этих медицинских учреждениях также осуществляется забор образцов крови для проведения НС и РНС силами выездной бригады ОБУЗ «ОДКБ».

Забор образцов крови для ретестирования осуществляется в детских поликлиниках по месту жительства, медико-генетической консультации

ФГБУ «Ив НИИ МиД», отделениях патологии новорожденных, специализированных отделениях больниц Ивановской области.

Забор образцов крови в urgentных залах в Ивановской области не проводится ввиду их отсутствия в медицинских организациях. В соответствии с приказом Департамента здравоохранения Ивановской области от 30.03.2022 № 73 «О порядке оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология» Ивановской области» организация urgentного родильного зала с койками для беременных и рожениц в Ивановской области не предусмотрена.

На территории Ивановской области максимальное расстояние между стационарами I и II, II и III уровня составляет 100 км, разработана четкая маршрутизация беременных в соответствии со степенью риска, ведется мониторинг беременных под контролем главного внештатного специалиста по акушерству и гинекологии Департамента здравоохранения Ивановской области, еженедельно проводятся онлайн-конференции при выявлении беременных средней и высокой степени риска для определения тактики ведения и маршрутизации.

Забор образцов крови для ретестирования осуществляется в детских поликлиниках по месту жительства, медико-генетической консультации, отделениях патологии новорожденных, специализированных отделениях детских больниц Ивановской области.

3. Направление для забора образцов крови и последующего проведения НС и (или) РНС формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы (ВИМИС «АКиНЕО»), в которой создается СЭМД «Направление на неонатальный скрининг», один из которых прикрепляется к тест-бланку с 3 кружками крови. За качество образцов крови, полноту и правильность заполнения направления отвечают работники родовспомогательных учреждений.

4. Для проведения РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, на вторые сутки жизни в возрасте 24 - 48 часов у доношенного и на 7 сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного.

5. Забор образцов крови осуществляется на тест-бланк, который выдается медико-генетической консультацией ФГБУ «Ив НИИ МиД».

После взятия крови тест-бланки подлежат высушиванию в горизонтальном положении до полного высыхания не менее 3 часов при комнатной температуре (+15 - 22° С), необходимо избегать соприкосновения тест-бланков между собой во время сушки.

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

7. Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации.

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в медико-генетическую консультацию ФГБУ «Ив НИИ МиД».

8. Транспортировка бланков осуществляется в соответствии со схемой 2, указанной в приложении 7 к настоящей Программе, автомобильным транспортом медицинского учреждения, в котором произведен забор крови. Бланки доставляются в лабораторию медико-генетической консультации по адресу: 153045, г. Иваново, ул. Победы, 20, ФГБУ «Ив НИИ МиД», лабораторный корпус, 6 этаж, кабинет 628. Прием тест-бланков осуществляется с 10.00 до 12.00 (понедельник - пятница), в праздничные дни и в выходные дни – по специальному графику.

9. Врач-лабораторный генетик ФГБУ «Ив НИИ МиД» получает, сортирует и регистрирует доставленные тест-бланки с направлениями, формирует список полученных тест-бланков с образцами крови новорожденных.

Список новорожденных и направления с тест-бланком с 3 пятнами крови в течение 24 часов от момента получения упаковываются и отправляются посредством курьерской службы в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России для последующего проведения РНС.

10. При получении результатов скрининговых исследований в Центрах РНС формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группа «высокого риска» по врожденным и (или) наследственным заболеваниям, а информация вносится в ВИМИС «АКиНЕО».

Дети из группы «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

Информация о новорожденных группы «высокого риска» из ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в течение 24 часов передается в ФГБУ «Ив НИИ МиД».

11. В течение 1 рабочего дня после получения информации о новорожденном группы высокого риска ребенок приглашается в медико-генетическую консультацию для взятия образцов крови для повторного скринингового исследования (ретеста) и подтверждающей диагностики. Вызов осуществляется через медицинское учреждение, оказывающее первичную медико-санитарную помощь, по адресу, указанному в направлении на скрининг. В направлении на скрининг указываются адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери

новорожденного. Если адрес регистрации и фактического проживания не совпадают, то вызов ребенка для повторного обследования осуществляется по обоим адресам. Кроме того, мать ребенка информируется о необходимости повторного обследования по контактному телефону, указанному в направлении. Сведения об иногородних пациентах направляются заведующему МГК по месту жительства ребенка.

12. За своевременность вызова пациента для повторного обследования несет ответственность руководитель медицинского учреждения, осуществляющего первичную медико-санитарную помощь, а для иногородних пациентов – заведующий МГК по месту жительства. Медицинская организация, оказывающая первичную медико-санитарную помощь, информирует МГК (через защищенный канал связи или по телефону) о пациентах, вызвать которых для повторного обследования не удалось. Если ребенок не поступал под наблюдение медицинских учреждений, осуществляющих первичную медицинскую помощь, по указанным в направлении адресам, и многократные посещения по указанным адресам не установили наличия ребенка, дальнейший поиск прекращается.

13. Для повторного обследования образцы биоматериала в течение 24 часов с курьерской службой направляются в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (ретест) или ФГБНУ «МГНЦ», являющийся референс – центром по подтверждающей диагностике. Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие/отказ законного представителя ребенка на проведение ретеста и (или) подтверждающей диагностики, которые хранятся в медицинской организации, осуществившей взятие материала.

14. Для заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестаций и жизнеугрожающими последствиями, ретест проводится одновременно с подтверждающей диагностикой в ФГБНУ «МГНЦ», а новорожденный до получения результатов обследования госпитализируется по профилю заболевания, и ему назначается терапия.

15. Время проведения повторных скрининговых исследований составляет не более 72 часов. Время проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в ФГБНУ «МГНЦ», выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляет не более 10 рабочих дней.

16. После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются медико-генетической консультацией (центром) в течение 1 рабочего дня после получения результатов

исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного для определениями тактики лечения.

17. Диспансеризация и динамическое наблюдение пациентов с выявленными в рамках НС заболеваниями проводится согласно клиническим рекомендациям и стандартам оказания медицинской помощи. Врач-генетик участвует в формировании заявки на приобретение специализированных лечебных препаратов, проводит медико-генетическое консультирование семьи. Для определения тактики лечения проводятся консультации со специалистами ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России и ФГБНУ «МГНЦ» (очные или заочные с применением телемедицинских технологий).

18. При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача по месту жительства и по согласованию с врачом-генетиком МГК, больной госпитализируется в организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания.

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

Медико-генетическая консультация находится на базе ФГБУ «Ив НИИ МиД». При выделении средств из федерального бюджета будут проведены мероприятия по укреплению материально-технической базы медико-генетической консультации ФГБУ «Ив НИИ МиД».

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

1. Ежегодная актуализация плана мероприятий по обеспечению квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

2. Ежегодное формирования контрольных цифр приема на целевое обучение специалистов Ивановской области по программам высшего медицинского образования (по программам «специалитета» и ординатуры) в соответствии с заявками государственных учреждений здравоохранения Ивановской области по специальностям: «Неврология», «Эндокринология», «Лабораторная диагностика», «Сестринское дело», «Сестринское дело в педиатрии», «Неонатология».

3. Ежегодное формирование плана-графика обучения специалистов с целью проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга.

4. Реализация в 2023 году мероприятий по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в рамках системы непрерывного медицинского образования.

5. Реализация кадровой программы по привлечению в регион квалифицированных медицинских сотрудников.

В рамках Программы будет определена потребность Ивановской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности, обеспечена целевая подготовка специалистов с учетом реальной потребности, обеспечены мероприятия 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.

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

1. Создание в срок до 01.11.2022 рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС.

2. Разработка и утверждение дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения в Ивановской области НС и РНС до 01.11.2022.

3. Формирование и предоставление в Минздрав России и федеральное государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее - 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 до 21.10.2022.

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

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

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

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

8. Обеспечение медицинскими организациями, осуществляющими забор крови на НС и РНС, передачи в РЭМД сведений о факте рождения ребенка (СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении»). Ответственный – ОБУЗОТ «Медицинский информационно-аналитический центр», разработчик МИС «1С Медицина. Больница»).

9. Создание достаточного количества автоматизированных рабочих мест (далее - АРМ) врачей и среднего медицинского персонала. Ответственный – главные врачи областных бюджетных учреждений здравоохранения Ивановской области.

10. В срок до 01.11.2022 определение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы).

11. Обеспечение в медицинских организациях, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможности передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО». Реализация до 20.12.2022. Ответственный – ОБУЗОТ «Медицинский информационно-аналитический центр», разработчик МИС «1С Медицина. Больница».

12. Обеспечение ФГБУ «Ив НИИ МиД», осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»; дата реализации - 12.12.2022. Ответственный – главный врач ФГБУ «Ив НИИ МиД», разработчик МИС «1С Медицина. Больница».

13. Доработка региональной медицинской информационной системы Ивановской области для обеспечения формирования СЭМД «Направление на проведение неонатального скрининга».

14. Проведение тестирования доработанного функционала региональной медицинской информационной системы Ивановской области.

15. Мониторинг формирования СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в 100% случаях рождения и передачи в РЭМД.

16. Обеспечение передачи СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в рамках НС и РНС в ВИМИС «АКиНЕО».

17. Формирование на базе ФГБУ «Ив НИИ МиД» координационной группы с целью обеспечения оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов.

18. Внедрение и совершенствование мониторинга, планирования

и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с применением МИС «1С Медицина. Больница».

19. 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.

20. 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.

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

22. Формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых медицинских организаций данных.

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

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

В Ивановской области организована первичная специализированная медико-санитарная помощь в рамках порядков и стандартов помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, отвечающая современным требованиям диагностики и лечения, позволяющая обеспечить максимальный охват диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью РНС в рамках клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, взаимодействие с ведущими федеральными центрами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

В рамках территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Ивановской области обеспечено диспансерное наблюдение этой категории пациентов в медицинских организациях субъекта, предусмотрена преемственность лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

Порядок маршрутизации регламентирован распоряжением Департамента здравоохранения Ивановской области. Определены

медицинские показания для направления на консультацию, объем исследований при заболеваниях, выявленных по программе НС.

Специалисты ОБУЗ «ОДКБ» провели цикл обучающих семинаров с врачами медицинских организаций области по маршрутизации детей по профилям заболеваний в октябре - ноябре 2022 года. Организовано взаимодействие врачей специалистов ОБУЗ «ОДКБ» со специалистами медико-генетической консультации ФГБУ «Ив НИИ МиД» по консультированию детей, в том числе при выявлении врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Широко применяются телемедицинские консультации/консилиумы со специалистами федеральных клиник для приближения доступности специализированной медицинской помощи, раннего выявления заболеваний, определения тактики ведения пациентов.

Медицинская помощь детям в медицинских организациях Ивановской области оказывается в соответствии с федеральными клиническими рекомендациями, порядками и стандартами оказания медицинской помощи по профилям заболеваний.

Кратность диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, редкими (орфанными) заболеваниями предусмотрена в зависимости от профиля заболеваний. Порядок диспансерного наблюдения детей утвержден приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 16.05.2019 № 302н «Об утверждении Порядка прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях», а также порядками по оказанию медицинской помощи детям по профилям заболеваний (не реже 3 - 4 раз в год, в некоторых случаях ежемесячно).

В соответствии с распоряжением Департамента здравоохранения Ивановской области от 23.08.2021 № 568 «О формировании потребности в лекарственных препаратах для обеспечения детей с тяжелыми жизнеугрожающими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, обеспечение которых осуществляется при поддержке благотворительного фонда «Круг добра»» в целях оказания качественной медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках реализации приказа № 274н в 2023 году планируется открытие приема орфанных (редких) заболеваний у детей и подростков для ведения реестра, мониторинга диспансерного наблюдения и реабилитации детей с орфанными заболеваниями, в том числе выявленными в рамках РНС, контроля лекарственного обеспечения детей, эффективности проводимого лечения и реабилитации, межведомственной работы с социальными ведомствами и общественными организациями родителей детей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями.

1. Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию.

2. Проведение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска.

3. Соблюдение областными учреждениями здравоохранения Ивановской области утвержденного регламента оказания медицинской помощи пациентам, страдающим врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обеспечивающего своевременную передачу информации из медико-генетической консультации в детские поликлиники (детские поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием.

4. Своевременное направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком.

5. Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий.

6. Разработка графика проведения телемедицинских консультаций/консилиумов пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

7. Реализация телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента.

8. Реализация утвержденных регламентов по обеспечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

2.4.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 100,0% профильных медицинских организациях.

С ноября 2022 года вводятся в работу стандартные операционные процедуры по обеспечению проведения НС и РНС.

2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

Мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС в Ивановской области:

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;

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

оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям.

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

Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний на базе ФГБУ «Ив НИИ МиД», ОБУЗ «ОДКБ».

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

Для организации сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями будет разработана отчетность через ОБУЗОТ «Медицинский информационно-аналитический центр».

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

На период реализации Программы и для дальнейшей работы предусмотрена массовая просветительская деятельность сотрудников МГК ФГБУ «Ив НИИ МиД», ОБУЗ «ОДКБ» и сотрудников медицинских организаций Ивановской области среди населения при активном использовании средств массовой информации.

Для выполнения целей и задач федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» и Программы:

разработано и утверждено информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению РНС;

проработаны мероприятия по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследование, реализации РНС в Ивановской области:

консультирование медицинскими сотрудниками МГК;

взаимодействие с областными СМИ;

запланированы мероприятия с участием профильных специалистов по разработке макета листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о РНС родителям (законным представителям) ребенка;

обеспечение наличия в родовспомогательных, детских медицинских организациях информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме, предоставляющей информацию о РНС.

План мероприятий Программы приведен в приложении 6 к настоящей Программе.

### 3. Результаты Программы:

#### Индикативные показатели Программы

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

#### 4. Сроки реализации Программы.

Реализация Программы предусмотрена в 2023 - 2025 годах.

#### 5. Финансово-экономическое обоснование Программы.

На 2023 год запланирована сумма в размере 17 555,80 тыс. рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета - 16 326,9 тыс. рублей, за счет средств областного бюджета - 1 228,9 тыс. рублей на реализацию мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания РНС, которые включают в себя оплату услуг по проведению РНС на 31 наследственное заболевание в ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

На 2024 год запланирована сумма в размере 17 534,6 тыс. рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета - 16 307,2 тыс. рублей, за счет средств областного бюджета - 1 227,4 тыс. рублей на реализацию мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания, расширенный неонатальный скрининг, которые включают в себя оплату услуг по проведению расширенного неонатального скрининга на 31 наследственное заболевание в ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

На 2025 год запланирована сумма в размере 17 578,6 тыс. рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета - 15 996,5 тыс. рублей, за счет средств областного бюджета - 1 582,1 тыс. рублей на реализацию мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания, расширенный неонатальный скрининг, которые включают в себя оплату услуг по проведению расширенного неонатального скрининга на 31 наследственное заболевание в ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Для реализации мероприятий по РНС запланировано в областном бюджете на 2023 год 601 500, 00 рубля, из них:

- 234 000,00 рубля на транспортную доставку тест-бланков (30 транспортировок в месяц и 360 транспортировок в год, стоимость курьерской доставки 650 рублей);

- 367 500,00 рубля на приобретение тест-бланков (стоимость 1 тест-бланка составляет 50 рублей, для приобретения тест-бланков на 7350 новорожденных потребуется 367 500,00 рубля).

#### Планируемый бюджет Программы

	2023 г.	2024 г.	2025 г.	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет (тыс. руб.)	16326,9	16307,2	15996,5	48630,6
Бюджет субъекта (тыс. руб.) на софинансирование мероприятий	1228,9	1227,4	1582,1	4038,4
Бюджет субъекта (тыс. руб.) на приобретение тест-бланков и на транспортную доставку	601,5	-	-	601,5
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)	-	-	-	-
Консолидированный бюджет (тыс. руб.)	18157,3	17534,6	17578,6	53270,5

## **6. Социально значимый результат Программы в Ивановской области.**

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 планируется достижение к 2025 году показателя младенческой смертности на 3,2 на 1000 новорожденных.

**Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб  
для проведения НС**

		Число медицинских организа- ций / структурных подразде- лений	Наличие медицинс- кого персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожден- ных, которым взята проба для НС на наследст- венные заболевания, по данным 2021 года
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень	5	22	4992
	3А уровень			
	3Б уровень	1	20	2540
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень			
	3 уровень			
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень			
	3 уровень	1	6	154
В амбулаторно-поликлинических подразделениях медицинских организаций забор проб для проведения НС не осуществляется	-	-	-	-
<b>Итого</b>				

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

Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, тел., e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел., (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС), по данным 2021 года	
			число	доля от всех выполненных в Ивановской области	число	доля от всех выполненных в Ивановской области
<b>Медико-генетическая консультация 2 уровня</b>						
Медико-генетическая консультация федерального государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства имени В.Н. Городкова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	153045 г. Иваново, ул. Победы, д. 20 8 (4932) 33-62-63 ivniimid@inbox.ru	Жукова Т.П. 8 (4932) 35-18-46 ivmedgen@mail.ru	7686	100%	0	0

Приложение 3 к Программе

Оснащение лаборатории неонатального скрининга,

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

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

		ческий	тический 3, 4А, 4Б			
3	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения РНС методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов 4А, 4Б	-	-	-
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический		-	-	-
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический		-	-	-
	382270	Газовый хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический		-	-	-
4	335060	Перемешиватель термостабируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет 3, 4А, 4Б	-	-	-
5	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С 4А, 4Б	-	-	-
6	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет 4А, 4Б	-	-	-
7	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет 3, 4А, 4Б	1	1	100
8	261700	Встряхиватель	Вортекс	3	3	100

		лабораторный	(встряхиватель) для пробоподготов ки 3, 4А, 4Б			
9	145580	Перемешиваю- щее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный 3, 4А, 4Б	-	-	-
10	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффектив- ный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффек- тивный, передвижной 3, 4А, 4Б	-	-	-
11	131980	Облучатель ультрафиоле- товый бактерицидный	Облучатель ультрафио- летовый бактерицидный 3, 4А, 4Б	3	3	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиоле- товым светом			-	-
	361300	Облучатель ультрафиолето- вый для фототерапии/ дезинфекции окружающей среды			-	-
	375930	Очиститель воздуха ультрафиоле- товый			-	-
12	352570	Холодильник/ морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный 3, 4А, 4Б	2	2	100%
13	215850	Холодильник фармацевтичес- кий	Холодильник фармацевти- ческий для хранения тест- систем 3, 4А,	1	1	100%

			4Б			
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный 3, 4А, 4Б		2	100%
14	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для НС на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и дефицит биотинидазы 3, 4А, 4Б	11		
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			11	100%
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент				
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектро-фотометрический анализ			-	-
15	192300	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД,	Тест-системы для РНС методом тандемной	-	-	-

		набор, масс-спектрометрический анализ	масс-спектрометрии 4А, 4Б			
	339500	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			-	-
16	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для НС новорожденных 3, 4А, 4Б	10000	10000	100%
17	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок 3, 4А, 4Б	1	1	
18	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) 3, 4А, 4Б	4	2	50%
	292310	Пипетка электронная				
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная				
	292390	Микропипетка электронная				
	380120	Микропипетка механическая ИВД				
	124540	Микропипетка механическая				
19	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной 3, 4А, 4Б	-	-	-
20	123680	Контейнер для отходов биологическими	Контейнер 3, 4А, 4Б	50		

		загрязнениями				
21	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер 3, 4А, 4Б	1	1	100%
22	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды 3, 4А, 4Б	-	-	-
23	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор 3, 4А, 4Б	1	1	100%
			Бидистиллятор 3, 4А, 4Б			

\* По каждой лаборатории НС и (или) РНС

#### Дополнительное оснащение

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

#### Приложение 4 к Программе

#### Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории НС и РНС (при наличии), медицинских организаций \*

№	Наименование	Штатных единиц	Физических	Укомп-
---	--------------	----------------	------------	--------

п/п	должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	утверждено	занято с учетом совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)	лиц	лекто- ванность
1.	Врач-генетик	2,0	2	2	100%
2.	Врач – лабораторный генетик	1,5	1,5	1,5	100%
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	6,0	6,0	5,0	100%
4.	Врач-диетолог	0,25	0,25	0,25	100%
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0,5	0,5	0,5	100%
6.	Врач-невролог	0,5	0,5	0,5	100%
7.	Медицинский психолог (психолог)	1,0	1,0	1,0	100%
8.	Врач ультразвуковой диагностики	2,0	2,0	2,0	100%
9.	Врач – акушер- гинеколог	0,75	0,75	0,75	100%
10.	Биолог	0	0	0	0
11.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	10,0	10,0	10,0	100%
13.	Лаборант	0,75	0,75	0,75	100%
14.	Старшая медицинская сестра	1,0	1,0	1,0	100%
15.	Медицинская сестра	2,0	2,0	2,0	100%

16.	Медицинская сестра процедурной	1,0	1,0	1,0	100%
17.	Акушерка	0,75	0,75	0,75	100%
18.	Медицинский статистик	1,0	1,0	1,0	100%
19.	Сестра-хозяйка	1,0	1,0	1,0	100%
20.	Медицинский регистратор	1,5	1,5	1,5	100%
21.	Санитар	1,5	1,5	1,5	100%

Приложение 5 к Программе

Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)	
Общая информация	
Наименование:	Медико-генетическая

	консультация	
Располагается на базе:	ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	
Руководитель:	Жукова Татьяна Павловна	
Адрес:	153045, г. Иваново, ул. Победы, 20	
Телефон:	8 (4932) 35-18-46	
Электронная почта:	ivmedgen@mail.ru	
Количество сотрудников:	13	
в том числе врачей-генетиков:	2	
в том числе врачей - лабораторных генетиков:	5	
Клиническая деятельность	да/нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	438
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:		
Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	24
Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	2
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	5891 (88,0% от числа взятых на учет до 14 недель)
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	133
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)	-	-
Инвазивные диагностические процедуры:		
биопсия хориона	да	26 (19,5%)
плацентоцентез	да	106 (79,7%)
амниоцентез	да	1 (0,8%)
кордоцентез	да	1 (0,8%)
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих	да	11

беременностей		
Консультирование супружеских пар с бесплодием и в рамках программ ВРТ	да	180
Неонатальный генетический скрининг	-	-
Прочее		
Лабораторная деятельность/методическая оснащенность	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	900
в том числе супружеские пары	да	360
в том числе пренатально	да	226
в том числе новорожденные	да	240
FISH	-	-
в том числе супружеские пары	-	-
в том числе пренатально	-	-
в том числе новорожденные	-	-
в том числе в рамках ПГТ	-	-
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	-	-
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	-	-
в том числе супружеские пары	-	-
в том числе пренатально	-	-
в том числе новорожденные	-	-
Секвенирование по Сэнгеру	-	-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	-	-
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)		
в том числе ПГТ-А	да	40
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП	-	-
Неонатальный скрининг	да	7154
Биохимия	да	2905
Масс-спектрометрия		
ПЦР	да	3863
Оборудование (основное)		
Кариотипирование	да	
FISH	-	
ПЦР	да	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	-	
Секвенирование по Сэнгеру	-	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)	-	
Биохимический скрининг	да	
Масс-спектрометрия	-	

## План мероприятий Программы

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (РНС) в субъекте						
1.1	Разработка и утверждение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ивановской области»	01.11.2022	15.12.2022	Департамент здравоохранения Ивановской области	Внедрение РНС в Ивановской области	Постановление Правительства Ивановской области	Утвержденная региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ивановской области»
1.2	Разработка и издание приказа о внедрении расширенного неонатального скрининга в Ивановской области	07.11.2022	28.11.2022	Департамент здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ив НИИ МиД»	Внедрение РНС в Ивановской области	Приказ «О внедрении расширенного неонатального скрининга в Ивановской области»	Организация расширенного неонатального скрининга: маршрутизация биологического материала и тест-бланков, алгоритм проведения расширенного неонатального скрининга на 31 нозологическую форму в Ивановской

							области, проведение обучения профильных специалистов по правильному проведению забора крови и направления биологического материала
1.3	Утверждение единого стандарта операционной процедуры (далее – СОП) по взятию образцов (пятен) крови у новорожденных на РНС	15.11.2022	28.11.2022	Департамент здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Внедрение единого СОП по взятию образцов (пятен) крови у новорожденных на РНС в Ивановской области	Приказ «Об утверждении перечня стандартов операционных процедур при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга»	Утвержденный единый СОП по взятию образцов (пятен) крови у новорожденных на РНС. Ознакомление 100,0% медицинских работников, осуществляющих забор образцов (пятен) крови, с СОПом
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
	Разработка и издание приказа о внедрении РНС в Ивановской области	07.11.2022	15.12.2022	Департамент здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Организация маршрутизации по реализации РНС в Ивановской области	Приказ «О внедрении РНС в Ивановской области»	Организованная маршрутизация при реализации РНС в Ивановской 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						

	Оснащение и дооснащение медико-генетической лаборатории ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н при выделении денежных средств*	2023	2025	ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Соблюдение порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	Приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	Повышение качества оказания медицинской помощи
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1	Профессиональная переподготовка врачей на базе симуляционно-тренингового Центра ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	2023	2025	Департамент здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Повышение квалификации медицинских работников и качества оказываемой медицинской помощи детскому населению		Увеличение числа медицинских работников, прошедших подготовку в симуляционных центрах, в части овладения мануальными навыками для своевременного оказания в полном объеме необходимой медицинской помощи роженицам и новорожденным детям до 79 врачей за год в 2025 году

4.2	Обучение профильных специалистов проведению стандартной операционной процедуры «Забор капиллярной крови (пункция пятки) для неонатального и расширенного неонатального скринингов»	2023	2025	Главные врачи медицинских организаций, Департамент здравоохранения Ивановской области	Повышение квалификации медицинских работников и качества оказываемой медицинской помощи детскому населению		Увеличение числа медицинских работников, прошедших обучение проведению стандартной операционной процедуры «Забор капиллярной крови (пункция пятки) для неонатального и расширенного неонатального скринингов»
4.3	Мониторинг потребности в медицинских кадрах в медицинских организациях, своевременное привлечение на работу врачебного и среднего медицинского персонала	2023	2025	Главные врачи медицинских организаций, Департамент здравоохранения Ивановской области	Достижение укомплектованности медицинским персоналом не менее 95,0%		Достижение укомплектованности медицинским персоналом не менее 95,0%
4.4	Обеспечение мероприятия по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	2023	2025	Главные врачи медицинских организаций, Департамент здравоохранения Ивановской области	Повышение квалификации медицинских работников согласно графику и требуемым срокам		100,0% медицинских сотрудников прошли повышение квалификации
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	15.10.2022	01.11.2022	Департамент здравоохранения Ивановской области,	Разработан и утвержден приказ Департамента здравоохранения	Распоряжение Департамента здравоохранения Ивановской	Разработан и утвержден приказ Департамента

	организации проведения РНС (далее – рабочая группа)			Главный внештатный специалист неонатолог Департамента здравоохранения Ивановской области, Главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии Департамента здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России, ОБУЗОТ «Медицинский информационно- аналитический центр»	Ивановской области	области	здравоохранения Ивановской области
5.2	Разработка и утверждение «Дорожной карты» по осуществлению мероприятий в рамках НС и РНС	15.10.2022	01.11.2022	Департамент здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Утверждение «Дорожной карты» по осуществлению мероприятий в рамках организации проведения РНС	Распоряжение Департамента здравоохранения Ивановской области	Утверждена «Дорожная карта» по осуществлению мероприятий в рамках организации проведения РНС
5.3	Формирование и предоставление в Министерство здравоохранения	15.10.2022	21.10.2022	Департамент здравоохранения Ивановской	Формирование анкеты, содержащей сведения о МГК	Анкета, содержащая сведения о МГК и	Сформирована анкета, содержащая

	Российской Федерации и ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России) анкеты, содержащей сведения о медицинских организациях, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС и РНС			области, ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	и медицинских организациях, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС и РНС	медицинских организациях, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС и РНС	сведения о МГК и медицинских организациях, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС и РНС
5.4	Формирование реестра сведений о специалистах Ивановской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС	17.10.2022	24.10.2022	Департамент здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Формирование реестра сведений о специалистах Ивановской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели	Реестр сведений о специалистах Ивановской области	Сформирован реестр сведений о специалистах Ивановской 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 медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС	17.10.2022	24.10.2022	Главные врачи медицинских организаций	Прохождение первичной регистрации ответственными сотрудниками медицинских организаций для получения доступа в ВИМИС «АКиНЕО»	Информационные письма Департамента здравоохранения Ивановской области, ВИМИС «АКиНЕО»	Пройдена первичная регистрация ответственными сотрудниками медицинских организаций для получения доступа в ВИМИС «АКиНЕО»
5.6	Обеспечение представления реестра сведений о специалистах Ивановской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС	25.10.2022	31.10.2022	Департамент здравоохранения Ивановской области	Формирование реестра ответственных специалистов медицинских организаций, которым		Сформирован реестр ответственных специалистов медицинских

	«АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС, в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для организации регистрации				должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» в рамках проведения НС и РНС		организаций, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» в рамках проведения НС и РНС
5.7	Организация обучения работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов Ивановской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС	01.11.2022	30.12.2022	ОБУЗОТ «Медицинский информационно-аналитический центр», главные врачи медицинских организаций	Организация обучения специалистов, имеющих доступ в ВИМИС «АКиНЕО» с целью организации информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	График обучения специалистов	Обучены специалисты, имеющие доступ в ВИМИС «АКиНЕО» с целью организации информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС
5.8	Обеспечение передачи в РЭМД сведений о факте рождения ребенка (СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении») медицинскими организациями, осуществляющими забор крови на НС и РНС	01.02.2022	01.05.2022	ОБУЗОТ «Медицинский информационно-аналитический центр», разработчик МИС «ИС Медицина. Больница»	Организация технической возможности использования, оформления и передачи СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении»		Осуществляется передача сведений о факте рождения ребенка (СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении») медицинскими организациями, осуществляющими забор крови на НС и РНС
5.9	Создание достаточного количества АРМ врачей и среднего медицинского	01.01.2023	30.12.2024	Главные врачи медицинских организаций	Организация достаточного количества АРМ	План мероприятий по внедрению и обеспечению АРМ	Создано достаточное количество АРМ

	персонала						врачей и среднего медицинского персонала
5.10	Определение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы)	15.10.2022	01.11.2022	Департамент здравоохранения Ивановской области	Определение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы)		Определены медицинские организации, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы)
5.11	Обеспечение в ФГБУ «Ив НИИ Мид им. В.Н. Городкова», осуществляющем лабораторную диагностику в рамках НС, возможности передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»	01.11.2022	12.12.2022	ФГБУ «Ив НИИ Мид им. В.Н. Городкова» Минздрава России, разработчик МИС «ИС Медицина. Больница»	Организация технической передачи сведений о результате исследования в ВИМИС «АКиНЕО»	ВИМИС «АКиНЕО» МИС «ИС Медицина. Больница»	Передача ФГБУ «Ив НИИ Мид им. В.Н. Городкова» Минздрава России сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»
5.12	Доработка региональной медицинской информационной системы Ивановской области для обеспечения формирования СЭМД «Направление на проведение неонатального скрининга»	14.11.2022	15.12.2022	ОБУЗОТ «МИАЦ», разработчики региональной информационной системы Ивановской области	100% медицинских организаций, осуществляющих забор образцов крови новорожденного для НС, формируют СЭМД «Направление на проведение неонатального скрининга»	СЭМД «Направление на проведение неонатального скрининга» в региональной медицинской информацион-ной системе Ивановской области	Доработана региональная медицинская информационная система Ивановской области, формируется СЭМД «Направление на проведение неонатального

							скрининга»
5.13	Проведение тестирования доработанного функционала региональной медицинской информационной системы Ивановской области	15.12.2022	19.12.2022	ОБУЗОТ «МИАЦ», медицинские организации Ивановской области	100% медицинских организаций, осуществляющих забор образцов крови новорожденного для НС, формируют СЭМД «Направление на проведение неонатального скрининга»	СЭМД «Направление на проведение неонатального скрининга» в региональной медицинской информацион-ной системе Ивановской области	Формируется СЭМД «Направление на проведение неонатального скрининга» в 100% медицинских организаций, осуществляющих забор образцов крови новорожденного для НС
5.14	Мониторинг формирования СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в 100% случаях рождения и передачи в РЭМД	01.11.2022	31.12.2022	ОБУЗОТ «МИАЦ», медицинские организации Ивановской области	100% медицинских организаций формируют СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении»	СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» и передается в РЭМД в 100% медицинских организациях	Обеспечено формирование СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в 100% случаях рождения
5.15	Формирование на базе ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России координационной группы с целью обеспечения оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов	01.01.2023	30.12.2023	ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России, Департамент здравоохранения Ивановской области	Осуществление оперативного информационного взаимодействия с целью обеспечения оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов	Приказ ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России, Департамента здравоохранения Ивановской области	Отработанная система оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов
5.16	Внедрение и совершенствование мониторинга, планирования и управления потоками пациентов	01.01.2023	30.12.2024	ОБУЗОТ «Медицинский информационно-	Организация технической возможности		Отработанная система управления

	при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с применением МИС «ИС Медицина. Больница»			аналитический центр», разработчик МИС «ИС Медицина. Больница»	управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
5.17	Разработка совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее - НМИЦ) плана проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	01.01.2023	30.12.2024	ФГБУ «Ив НИИ МИД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Разработка плана консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	График проведения телемедицинских консультаций с НМИЦ	Утвержденные планы консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий
5.18	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	30.12.2024	ФГБУ «Ив НИИ МИД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Разработка, утверждение, тиражирование плана консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	График проведения телемедицинских консультаций с НМИЦ	Проведение консультаций/консилиумов в отношении не менее 90,0% пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских

							технологий
5.19	Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	30.12.2024	ФГБУ «Ив НИИ МИД им. В.Н. Городкова» Минздрава России, ОБУЗОТ «Медицинский информационно-аналитический центр», Департамент здравоохранения Ивановской области	Организация функционирования телемедицинского центра на базе ФГБУ «Ив НИИ МИД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Приказ Департамента здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ив НИИ МИД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Функционирование телемедицинского центра на базе ФГБУ «Ив НИИ МИД им. В.Н. Городкова» Минздрава России
5.20	Формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа данных, предоставляемых медицинскими организациями	01.01.2023	31.12.2025	Департамент здравоохранения Ивановской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике Департамента здравоохранения Ивановской области, главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии Департамента здравоохранения Ивановской области, главный	Проведение анализа предоставляемых медицинскими организациями сведений		Проведены выездные проверочные мероприятия, оценка статистических сведений

				внештатный специалист неонатолог Департамента здравоохранения Ивановской области			
5.21	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 Ивановской области, главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии Департамента здравоохранения Ивановской области, главный внештатный специалист неонатолог Департамента здравоохранения Ивановской области	Проведение мониторинга критериев и анализа качества проведения РНС в каждой медицинской организации		Проведены выездные проверочные мероприятия

6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1	Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию в МИС «ИС Медицина. Больница»	01.01.2023	31.12.2025	Главные врачи медицинских организаций, ОБУЗОТ «Медицинский информационно-аналитический центр»	Организована постановка и диспансерное наблюдение пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями с применением МИС «ИС Медицина. Больница»	Инструкции по постановке на диспансерный учет с применением МИС «ИС Медицина. Больница», информационные письма Департамента здравоохранения Ивановской области	Достижение доли детей с врожденными и наследственными заболеваниями, находящимися на диспансерном учете, до 95,0%
6.2.	Проведение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	01.12.2022	31.12.2025	Главный внештатный специалист медицинской генетике Департамента здравоохранения Ивановской области, главный внештатный специалист неонатолог Департамента здравоохранения Ивановской области	Проведение консультирования семей с отягощенным анамнезом по врожденным и (или) наследственным заболеваниям, изучение характера наследования признака		Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска
6.3.	Соблюдение медицинскими организациями утвержденного регламента оказания медицинской помощи пациентам, страдающим врожденными и	01.12.2022	31.12.2025	Главные врачи медицинских организаций, ФГБУ «Ив НИИ МИД им.	Организована своевременная передача в детские поликлиники (детские поликлинически	Регламент информационного взаимодействия	

	(или) наследственными заболеваниями, обеспечивающего своевременную передачу информации из медико-генетической консультации в детские поликлиники (детские поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием			В.Н. Городкова» Минздрава России	отделения) информации о ребенке с наследственным и (или) врожденным заболеванием		
6.4.	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказание консультативной помощи врачом-генетиком	01.01.2023	31.12.2025	Департамент здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ив НИИ МИД им. В.Н. Городкова» Минздрава России, главные врачи медицинских организаций	Направления на оказание специализированной медицинской помощи и оказания консультативной помощи врачом-генетиком в целях повышения доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ Департамента здравоохранения Ивановской области, информацион-ные письма Департамента здравоохранения Ивановской области	
6.5.	Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий	01.01.2023	31.12.2025	Департамент здравоохранения Ивановской области, ФГБУ «Ив НИИ МИД им. В.Н. Городкова» Минздрава России, главные врачи	Организовано проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), с	Приказ Департамента здравоохранения Ивановской области	

				медицинских организаций	указанием графика работы данных медицинских организаций		
6.6.	Проведение аудиторских проверок медицинских организаций в части диспансерного наблюдения детей с врожденными и наследственными заболеваниями	2023	2025	Департамент здравоохранения Ивановской области	Своевременное установление диспансерного наблюдения в отношении детей с врожденными наследственными заболеваниями после получения информации о подтверждении диагноза	Аналитическая справка	Достижение доли детей с врожденными и наследственными заболеваниями, находящимися на диспансерном учете, до 95,0%
7.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
7.1	Разработка и издание распоряжения по внедрению клинических рекомендаций и стандартов Министерства здравоохранения Российской Федерации	01.12.2022	26.12.2022	Департамент здравоохранения Ивановской области	Внедрение в медицинских организациях клинических рекомендаций и стандартов	Распоряжение Департамента здравоохранения Ивановской области	Внедрены в медицинских организациях клинические рекомендации и стандарты Министерства здравоохранения Российской Федерации
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.						
8.1	Доведение до медицинских работников информации об издании новых клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с	2023	2025	Департамент здравоохранения Ивановской области, главные внештатные специалисты Департамента	Повышение информированности медицинских работников по вопросам нормативно-правовой базы при осуществлении РНС	Аналитическая справка	Повышение качества оказания медицинской помощи детям в рамках РНС, отработка алгоритмов

	врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС			здравоохранения Ивановской области			действий при проведении РНС
8.2	Проведение профильными главными внештатными специалистами Департамента здравоохранения Ивановской области совещаний с медицинскими работниками по вопросам диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	2023	2025	Департамент здравоохранения Ивановской области, главные внештатные специалисты Департамента здравоохранения Ивановской области	Повышение информированности медицинских работников по вопросам диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Аналитическая справка	Повышение качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
9.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
9.1	Клинические апробации в регионе не проводятся						
10.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						
10.1	Ведение регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности	2023	2025	ОБУЗОТ «МИАЦ», Департамент здравоохранения Ивановской области	Своевременная актуализация данных регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности	Региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжитель-	Полная актуальная информация о лицах, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан

					жизни граждан или их инвалидности	ности жизни граждан или их инвалидности	или их инвалидности
10.2	Сбор и анализ данных о смертности детского населения	2023	2025	Департамент здравоохранения Ивановской области, ОБУЗОТ «МИАЦ», медицинские организации	Ведение в программе ИС аналитического отчета умерших в регионе детей	Аналитический отчет	Анализ детской заболеваемости, смертности, принятие организационных решений по результатам проведенного анализа
10.3	Ведение регистров (реестров, сводных списков) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС с использованием программы ЭВМ	2023	2025	ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России	Формирование баз данных о пациентах с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями		Сформированные базы данных о пациентах с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями
10.4	Взаимодействие с Федеральным казенным учреждением «Главное бюро медико-социальной экспертизы по Ивановской области» Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации	2023	2025	Департамент здравоохранения Ивановской области, Федеральное казенное учреждение «Главное бюро медико-социальной экспертизы по Ивановской области» Министерства труда	Анализ инвалидности детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в регионе, контроль за направлением медицинскими организациями детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную экспертизу		Своевременное установление детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями статуса «ребенок-инвалид», обеспечение бесплатным лечением

				и социальной защиты Российской Федерации			
11	Осуществление контроля за выполнением мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	2023	2025	<p>Заместитель директора Департамента здравоохранения Ивановской области Т.В. Слабинская (тел.: 8 (4932) 59-48-38);</p> <p>начальник отдела организации медицинской помощи детям, службы родовспоможения Департамента здравоохранения Ивановской области Е.В. Филькина (тел.: 8 (4932) 59-47-62);</p> <p>главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии Департамента здравоохранения Ивановской области, главный</p>	Контроль за выполнением мероприятий, своевременное решение возникающих проблем		Выполнение в Ивановской области в полном объеме мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

				<p>врач ФГБУ «Ив НИИ МиД им. В.Н. Городкова» Минздрава России О.Н. Песикин (тел.: 8 (4932) 33-70-13);</p> <p>главный внештатный специалист по медицинской генетике Департамента здравоохранения Ивановской области Т.П. Жукова (тел.: 8 (4932) 35-18-46);</p> <p>главный внештатный специалист неонатолог Департамента здравоохранения Ивановской области Н.В. Харламова (тел.: 8 (4932) 33- 71-53).</p>			
--	--	--	--	--	--	--	--

\* При выделении федеральных средств ФГБУ «НИИ материнства и детства им. В.Н. Городкова» на приобретение медицинского оборудования

Схема доставки биоматериала в субъекте для проведения НС  
в Ивановской области

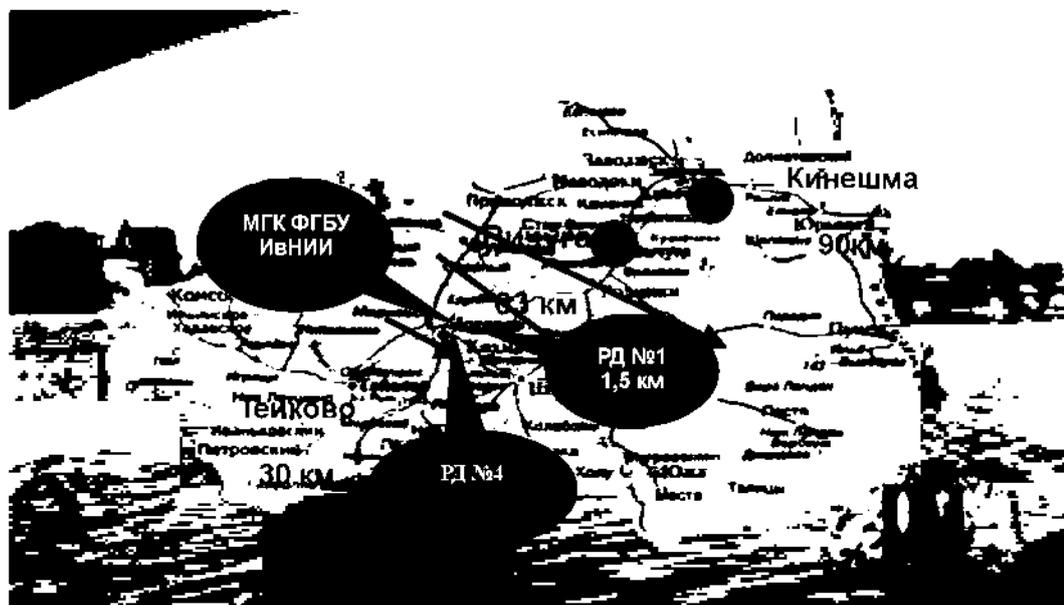


Схема доставки биоматериала в субъекте для проведения РНС

