



ПРАВИТЕЛЬСТВО  
КЕМЕРОВСКОЙ ОБЛАСТИ - КУЗБАССА

**ПОСТАНОВЛЕНИЕ**

от « 9 » декабря 2022 г. № 814  
г. Кемерово

**Об утверждении региональной программы  
«Обеспечение расширенного неонатального  
скрининга на территории Кемеровской области –  
Кузбасса на 2023 – 2025 годы»**

В целях укрепления здоровья и улучшения качества жизни детей с врожденными наследственными заболеваниями на территории Кемеровской области – Кузбасса за счет осуществления комплекса диагностических и лечебных мероприятий, в соответствии с Указом Президента Российской Федерации от 21.07.2020 № 474 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года», в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» Правительство Кемеровской области – Кузбасса **п о с т а н о в л я е т**:

1. Утвердить прилагаемую региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Кемеровской области – Кузбасса на 2023 – 2025 годы».
2. Настоящее постановление подлежит опубликованию на сайте «Электронный бюллетень Правительства Кемеровской области – Кузбасса».
3. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на заместителя председателя Правительства Кемеровской области – Кузбасса (по вопросам социального развития) Воронину Е.А.
4. Настоящее постановление вступает в силу с 01.01.2023.

Первый заместитель Губернатора  
Кемеровской области – Кузбасса –  
председатель Правительства  
Кемеровской области – Кузбасса



И.В. Середюк

УТВЕРЖДЕНА  
 постановлением Правительства  
 Кемеровской области – Кузбасса  
 от 9 декабря 2022 г. № 814

Региональная программа «Обеспечение расширенного  
 неонатального скрининга на территории Кемеровской  
 области – Кузбасса на 2023 – 2025 годы»

Паспорт  
 региональной программы «Обеспечение расширенного  
 неонатального скрининга на территории Кемеровской  
 области – Кузбасса на 2023 – 2025 годы»

Наименование региональной программы	Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Кемеровской области – Кузбасса на 2023 – 2025 годы» (далее – Программа)
Директор Программы	Заместитель председателя Правительства Кемеровской области - Кузбасса (по вопросам социального развития)
Исполнители (координаторы) Программы	Министерство здравоохранения Кузбасса (далее – Минздрав); Министерство здравоохранения Российской Федерации (по согласованию)
Цели Программы	Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС). Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания
Задачи Программы	Обеспечение нормативного правового регулирования РНС в Кемеровской области – Кузбассе; формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н; совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров)

	<p>медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;</p> <p>обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;</p> <p>интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС;</p> <p>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;</p> <p>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;</p> <p>методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;</p> <p>внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;</p> <p>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</p>
Срок реализации Программы	2023 – 2025 годы
Объемы и источники финансирования Программы в целом и с	<p>Общий объем бюджетных ассигнований на реализацию Программы составляет 159 874,0 тыс. рублей, в том числе по годам реализации:</p> <p>2023 год – 53 051,2 тыс. рублей;</p> <p>2024 год – 53 199,8 тыс. рублей;</p>

<p>разбивкой по годам ее реализации</p>	<p>2025 год – 53 623,0 тыс. рублей; в том числе по источникам: средства федерального бюджета - 126 836,6 тыс. рублей, в том числе по годам реализации: 2023 год – 41 910,40 тыс. рублей; 2024 год – 42 027,8 тыс. рублей; 2025 год – 42 898,4 тыс. рублей; средства областного бюджета - 33 037,4 тыс. рублей, в том числе по годам реализации: 2023 год – 11 140,8 тыс. рублей; 2024 год – 11 172,0 тыс. рублей; 2025 год – 10 724,6 тыс. рублей</p>
<p>Ожидаемые конечные результаты реализации Программы</p>	<p>К 2025 году планируется достижение следующих показателей:</p> <p>доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Кемеровской области - Кузбассе, - не менее 95%;</p> <p>доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Кемеровской области - Кузбассе, - не менее 95%;</p> <p>доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Кемеровской области – Кузбассе, - 0,1%;</p> <p>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 Кемеровской области – Кузбассе - не менее 95%;</p> <p>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 в Кемеровской области – Кузбассе, - 95%</p>



## 1. Общая характеристика социально-экономического развития Кемеровской области – Кузбасса

По экономическому потенциалу Кемеровская область – Кузбасс – крупный территориально-производственный комплекс Российской Федерации. Промышленность многоотраслевая и представлена как тяжелыми отраслями, так и отраслями, специализирующимися на производстве конечной продукции. На территории Кемеровской области – Кузбасса расположены разрезы, занимающие значительные площади. По числу промышленных предприятий Кемеровская область – Кузбасс занимает ведущее место в Российской Федерации.

Основные виды деятельности – добыча топливно-энергетических полезных ископаемых, производство электроэнергии, металлургической и химической продукции, машин и оборудования. С этим связана и неблагоприятная экологическая ситуация в регионе, которая оказывает негативное влияние на состояние здоровья населения Кемеровской области – Кузбасса. Среди отраслей промышленности наиболее неблагоприятными по условиям труда являются угольная отрасль (подземная и открытая добыча), машиностроение и металлообработка, металлургия.

### 1.1. Географическая характеристика Кемеровской области – Кузбасса

Кемеровская область – Кузбасс расположена на юго-востоке Западной Сибири и находится почти на равном расстоянии от западных и восточных границ Российской Федерации. Площадь территории – 95,7 тыс. кв. км, что составляет 4 процента территории Западной Сибири и 0,56 процента территории России. По площади Кемеровская область – Кузбасс одна из самых маленьких в Западной Сибири. На севере граничит с Томской областью, на востоке – с Красноярским краем и Республикой Хакасия, на юге – с Республикой Алтай и Алтайским краем, на западе – с Новосибирской областью.

Протяженность Кемеровской области – Кузбасса с севера на юг почти 500 км, с запада на восток – 300 км. Важной особенностью географического положения Кемеровской области – Кузбасса является то, что она находится в глубине суши, значительно удалена от морей и океанов, что обуславливает резко континентальный климат.

В составе Кемеровской области – Кузбасса находятся 15 городских округов, 17 муниципальных округов, 1 муниципальный район, 6 городских поселений и 4 сельских поселения. Кемеровская область – Кузбасс отличается самой высокой за Уралом плотностью населения (27,2 человека на 1 кв. км), 86 процентов которого сосредоточено в городской местности с преобладанием тяжелых отраслей промышленности, с более выраженными неблагоприятными демографическими процессами в сравнении с другими

регионами. В области насчитывается 4 города с численностью населения свыше 100 тыс. жителей (Кемерово, Новокузнецк, Прокопьевск, Белово).

Общая численность населения Кемеровской области – Кузбасса по состоянию на 01.01.2022 (данные Кемеровостата) составляет 2 604 272 человека, в том числе 2 241 750 человек (86,1 процента) – городское население, 362 522 человека (13,9 процента) – население, проживающее в сельской местности.

## 1.2. Анализ основных демографических показателей Кемеровской области – Кузбасса

Таблица 1

### Демографические показатели Кемеровской области - Кузбасса

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные за 9 месяцев 2022 года
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	9,9	9,0	8,5	8,2	7,7
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	14,4	14,2	16,2	18,2	14,9
Коэффициент естественного прироста населения	-4,5	-5,2	-7,7	-10,0	-7,2

Таблица 2

### Численность населения в Кемеровской области - Кузбассе

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	2694 877	2674 256	2657 854	2633 446	2604 272
Из общего числа дети 0-17, всего	582 294	579 674	575 933	569 214	559 716
из них городское население	497 603	496 773	494 454	489 269	481 912
из них сельское население	84 691	82 901	81 479	79 945	77 804
из них дети 0-1	28 142	26 418	23 852	22 489	21 498

Кемеровская область - Кузбасс – один из важнейших индустриальных центров России. Эффективность и динамика развития региона в значительной степени зависят от его народонаселения: численности, плотности, темпов роста и др. Демографическая ситуация в Кузбассе, как и по стране в целом, характеризуется устойчивым сокращением численности населения. По данным Росстата, за последние 5 лет зарегистрировано уменьшение численности населения региона на 4 процента. Данное сокращение обусловлено естественной убылью населения и миграционным оттоком населения.

Младенческая смертность, характеризующая смертность детей на первом году жизни, в 2021 году составила 5,5 на 1000 родившихся, что на 11,3 процента меньше младенческой смертности в 2019 году, однако хуже показателя по России (4,6) и выше показателя по Сибирскому федеральному округу (5,0).



1	2	3	4	5	6	7	8	8	9	10
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	5	3,6	1	0,7	2	1,6	2	1,7	1	1,1
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	1	0,7	1	0,7	0	0,0	3	2,5	2	2,1
от болезней нервной системы	4	2,8	5	3,3	1	0,8	9	7,6	5	5,3
от болезней органов дыхания	10	7,1	3	2,0	3	2,3	3	2,5	0	0,01
от болезней органов пищеварения	0	0,0	1	0,7	2	1,6	0	0,0	1	1,1
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	31	22,0	28	18,7	33	25,6	29	24,4	24	25,5
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	52	36,9	82	54,7	64	49,6	47	39,5	36	38,3
от геморрагических нарушений у плода и новорожденного	1	0,7	2	1,3	3	2,3	2	1,7	2	2,1
от внешних причин смерти	15	10,6	5	3,3	7	5,4	5	4,2	3	3,2
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0

\* Примечание. Указывается доля в общей структуре смертности.

В структуре причин младенческой смертности болезни перинатального периода остаются на первом месте и составляют 38,8 процента (2020 год – 47,2 процента), на втором месте – врожденные пороки развития – 24,8 процента (2020 год – 26,8 процента), на третьем месте – синдром внезапной смерти – 8,3 процента (2020 год – 9,4 процента), 14 процентов умерших на дому.

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 Кемеровской области - Кузбассе с 2018 года

Таблица 5

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	1	7	7	6	1
Галактоземия	3	0	0	2	1
Фенилкетонурия	5	3	3	2	0
Адреногенитальный синдром	5	1	1	1	1
Муковисцидоз	1	4	0	2	1
Наследственные болезни обмена	2*			2**	1***
Спинальная мышечная атрофия	1	2	1	2	4
Первичные иммунодефициты	0	1	0	0	0
Итого	18	18	12	17	9

\*Метилмалоновая ацидурия, недостаточность Ко-А дегидрогеназы длинноцепочечных жирных кислот.

\*\* Глутаровая ацидурия.

\*\*\* Болезнь «кленового сиропа».

Таблица 6

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	5	3	3	2	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	1	4	0	2	1
Наследственные болезни обмена	2*	0	0	2**	1***
Спинальная мышечная атрофия	1	2	1	2	4
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	9	9	4	8	6

\*Метилмалоновая ацидурия, недостаточность Ко-А дегидрогеназы длинноцепочечных жирных кислот.

\*\* Глутаровая ацидурия.

\*\*\* Болезнь «кленового сиропа».

Таблица 7

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	1	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	1	0

Анализ числа детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Кемеровской области - Кузбассе в период с 2018 года по 01.10.2022 свидетельствует о стабильной динамике уровня первичной заболеваемости среди несовершеннолетних с вышеуказанными заболеваниями (таблица 5). Лидирующие позиции традиционно занимает врожденный гипотериоз, на втором месте расположены фенилкетонурия, муковисцидоз, спинальная мышечная атрофия. За 9 месяцев 2022 года статистическая кривая сложилась следующим образом. Первое место занимает спинальная мышечная атрофия – 4 случая, по 1 случаю выявлена галактоземия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз. Положительным моментом, свидетельствующим о своевременном выявлении в регионе детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обеспечении последних осмотрами профильных специалистов (мультидисциплинарный подход), ранней инициации медикаментозной терапии, разработке индивидуальных программ диспансерного наблюдения и медицинской реабилитации, является регистрация за последние 5 лет на территории Кемеровской области – Кузбасса только 1 случая младенческой смертности от врожденных и (или) наследственных заболеваний (таблица 7). Ребенок второй из двойни, рожденный при сроке гестации 35 недель. С рождения основной диагноз: генерализованная внутриутробная инфекция. Конкурирующий диагноз: врожденные нарушения обмена неуточненные. Осложнения: фульминантная печеночная недостаточность. Менингоэнцефалит. Кровоизлияние в вещество головного мозга. У ребенка имело место течение тяжелой генерализованной вирусно-бактериальной инфекции, что подтверждалось параклиническими данными. Ребенку проведен комплекс диагностических мероприятий, осматривался сотрудниками кафедры педиатрии и неонатологии, заочно консультирован специалистами из Москвы. Летальный исход констатирован на 12-е сутки жизни. Патологоанатомическое исследование подтвердило внутриутробную инфекцию

(ЦМВ) с поражением легких, печени, поджелудочной железы. У первого ребенка из двойни при дальнейшем наблюдении была диагностирована галактоземия (в 4 скринингах из 5), что вероятно имело место и у брата-близнеца на фоне генерализованной внутриутробной ЦМВ-инфекции.

1.4. Правовые документы, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Таблица 8

Правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Кемеровской области – Кузбассе

№ п/п	Название НПА	Дата, номер документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1	Приказ «Об утверждении алгоритма взаимодействия субъектов по организации ведения на территории Кемеровской области Регионального сегмента регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»	25.08.2014 № 1406	Департамент охраны здоровья населения Кемеровской области (далее – ДОЗН)	
2	Приказ «Об обеспечении лекарственными препаратами, предназначенными для лечения больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей при оказании первичной медико-санитарной и специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях на территории Кемеровской области»	15.02.2016 № 164	ДОЗН	06.11.2015 № 1465



1	2	3	4	5
3	Приказ «О маршрутизации оказания специализированной медицинской помощи новорожденным»	28.08.2017 № 1235	ДОЗН	
4	Приказ «Об организации проведения на территории Кемеровской области массового обследования новорожденных на наследственные заболевания»	11.03.2019 № 471	ДОЗН	
5	Приказ «Об организации и оказании медицинской помощи с применением телемедицинских технологий на территории Кемеровской области»	05.08.2019 № 1515	ДОЗН	
6	Приказ «Об утверждении методических рекомендаций по организации обеспечения лекарственными препаратами, медицинскими изделиями и продуктами лечебного питания детей-инвалидов, отдельных категорий граждан на территории Кемеровской области – Кузбасса»	10.08.2020 № 1941	Мин- здрав	

Программой предусмотрен обширный перечень организационно-методических мероприятий, в том числе включающий формирование законодательной базы проведения в регионе РНС и порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями:

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

приказ Минздрава, регламентирующий порядок организации оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

распоряжение Минздрава по внедрению клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

распоряжение Минздрава по формированию, наполнению и применению регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

нормативные правовые документы по реализации льготного лекарственного обеспечения, обеспечения специализированными продуктами лечебного питания пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках взаимодействия с Благотворительным фондом «Круг Добра».

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

Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется медицинскими организациями Кемеровской области - Кузбасса, имеющими лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и лабораторной генетике.

НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания включают массовое обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей, предусматривающее последовательное осуществление следующих действий:

- 1) проведение каждому новорожденному скринингового исследования;
- 2) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 3) проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 4) медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей).

Учреждения родовспоможения и детства Кузбасса, осуществляющие забор проб для проведения НС (РНС с 2023 года), делятся на три уровня:

первый уровень - 9 медицинских организаций;

второй уровень - 7 медицинских организаций;

третий уровень (третий А): 7 медицинских организаций, из которых только 4 медицинские организации педиатрического профиля.

Медицинские организации, материально-техническая база и кадровый состав которых соответствуют требованиям третьего Б уровня, на территории Кемеровской области – Кузбасса отсутствуют.

Проведение НС (РНС) возможно только после получения от законного представителя добровольного информированного согласия на проведение данного исследования. Законному представителю ребенка рекомендуется предоставлять всю необходимую информацию за 24 часа до предполагаемого забора крови. Данные о заборе крови на НС (РНС) или отказе от него вносятся в историю развития новорожденного и выписной эпикриз.

В случае отказа от проведения НС (РНС) медицинский работник сообщает законным представителям ребенка о дальнейшей маршрутизации ребенка в случае изменения своего решения.

Особое внимание уделяется точности указания в медицинской информационной системе места предполагаемого нахождения ребенка после

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

Для проведения НС (РНС) забор образцов крови осуществляют из пуповины новорожденного в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7-е сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного. Забор образцов крови осуществляется через 3 часа после кормления новорожденного на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка, которые выдаются медико-генетической консультацией ГАУЗ «Кузбасская областная клиническая больница имени С.В. Беяева» (далее - ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беяева»). Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания будут использоваться тест-бланки с 3 пятнами крови.

Бланк-направление для забора образцов крови и последующего проведения НС (РНС) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку № 903 Whatman (аналогичные тест-бланки PerkinElmer 226, MunktellTFN). При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами. Бланк-направление на НС (РНС) состоит из двух половин, на каждой из которых нанесен штрих-код, идентифицирующий данное направление. Распечатанное бланк-направление прикрепляется к тест-бланку с помощью степлера с обратной стороны так, чтобы не перекрывать штрих-код, а идентификационные данные на тест-бланке были читаемы. Сначала прикрепляется тест-бланк с 5 пятнами крови, затем прикрепляется тест-бланк с 3 пятнами крови.

Направление содержит следующую информацию:

- 1) наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;
- 2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;
- 3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорожденного;
- 4) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;
- 5) дата рождения матери новорожденного;
- 6) документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного;
- 7) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного;
- 8) контактный телефон матери новорожденного;
- 9) данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного (тип документа, серия, номер, дата выдачи, кем выдан);

- 10) номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;
- 11) дата и время родов новорожденного;
- 12) пол новорожденного;
- 13) при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);
- 14) уникальный идентификационный номер тест-бланка;
- 15) дата и время забора образцов крови у новорожденного;
- 16) диагноз новорожденного (для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10);
- 17) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);
- 18) масса тела новорожденного;
- 19) отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии);
- 20) отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования.

Тест-бланки собираются в ежедневном порядке 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 ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева».

Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются нарочным из медицинских организаций юга Кузбасса, осуществивших забор образцов крови, в ГАУЗ «Новокузнецкая городская клиническая больница № 1 имени Г.П. Курбатова», затем централизованно передаются в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» ежедневно или при необходимости 1 раз в 2 дня. Медицинские организации северного куста Кемеровской области - Кузбасса направляют тест-бланки непосредственно в медико-генетическую лабораторию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева».

Фельдшер-лаборант лаборатории неонатального скрининга производит сортировку бланков. Бланк-направление разделяется фельдшером-лаборантом на 2 половинки и к каждой прикрепляется свой тест-бланк (отдельно 5 и 3 пятна) с последующей регистрацией тест-бланков в лабораторной информационной системе.

Медико-генетическая консультация ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» осуществляет скрининговые лабораторные исследования образцов крови новорожденных из тест-бланков с 5 пятнами крови. Кроме того, в течение 24 часов, но не реже 1 раза в два дня, организуется отправка посредством курьерской доставки грузов и документов тест-бланков с 3 пятнами крови в Научно-исследовательский институт медицинской генетики федерального

государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» (далее – НИИ медицинской генетики) для проведения РНС с сопроводительным документом/списком, формируемым посредством медицинской информационной системы, передаваемым на электронном носителе или по закрытому электронному каналу.

Время проведения НС в условии медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» составляет не более 72 часов от времени их поступления. НИИ медицинской генетики проводит мероприятия РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания самостоятельно.

Информация о новорожденных группы низкого риска, выявленных по результатам скрининговых исследований, передается в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева», где формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям. Данная категория детей не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, из НИИ медицинской генетики в течение 24 часов передается в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» на электронном носителе или по закрытому электронному каналу связи. В течение 24 часов после получения вышеуказанной информации новорожденный из группы высокого риска должен быть приглашен в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» с целью забора образцов крови для повторного скринингового исследования: проведение подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики.

Перед взятием образцов крови на повторное скрининговое исследование (подтверждающую диагностику) заполняется информированное добровольное согласие законных представителей на его проведение. В случае отказа законных представителей ребенка на повторное скрининговое исследование заполняется информированный отказ. Заполненное информированное добровольное согласие/отказ хранится в медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева».

Функции референс-центров по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний осуществляют НИИ медицинской генетики и федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова). Время проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований составляет не более 10 рабочих дней.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в ГАУЗ «Кузбасская областная детская клиническая больница имени Ю.А. Атаманова»

до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

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 ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

Для заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями, повторное тестирование проводится одновременно с подтверждающими биохимическими, молекулярно-генетическими и молекулярно-цитогенетическими исследованиями, проводимыми на базе МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова. Новорожденному до получения результатов повторного тестирования и подтверждающей диагностики назначается терапия в соответствии с клиническими рекомендациями (таблица 9).

Таблица 9

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/СП ЛП	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 ТМК
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	3	3	ЛП	Эндокринолог		По необходимости
Галактоземия	1	1	СПЛП	Генетик	1 раз/ 3 месяца	4/0
Фенилкетонурия	0	0	0	Генетик	0	0
Адреногенитальный синдром	1	1	ЛП	Эндокринолог	По необходимости	

1	2	3	4	5	6	7
Муковисцидоз	1	1	ЛП\СП ЛП	Пульмонолог	По необ- ходимости	
Наследственные болезни обмена	1*	1	ЛП\СП ЛП	Генетик	1 раз в 3 месяца, может быть чаще	4
Спинальная мышечная атрофия	4	4	ЛП	Невролог, педиатр	По необ- ходимости	8
Первичные иммунодефициты	0	0		Педиатр		
Иные						
Итого	11	11	5\3			16

\* 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 карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитойлтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/ пальмитойлтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтрансферазы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

Главным областным специалистом по медицинской генетике Минздрава (далее – главный генетик) формируется в электронном виде сводный регистр пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках проведенных НС и РНС. Сведения о вновь выявленных пациентах с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в ежемесячном порядке передаются в Минздрав на электронном носителе; в случае необходимости обеспечения пациента специализированными продуктами питания и (или) лекарственными препаратами информация передается в течение 3 рабочих дней.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач участковый - педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в медико-генетическую консультацию ГБУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева», профильным специалистам для назначения лечения.

При наличии медицинских показаний после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания по направлению участкового

врача-педиатра детской территориальной поликлиники и после согласования с врачом-генетиком медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» новорожденный госпитализируется в ГАУЗ «Кузбасская областная детская клиническая больница имени Ю.А. Атаманова».

В случае нахождения новорожденного на лечении в круглосуточном стационаре для определения дальнейшей тактики обследования и лечения медицинской организацией проводится ряд обязательных консультаций: с врачом-генетиком медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева», специалистами по профилю заболевания медицинской организации, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, в том числе с применением телемедицинских технологий.

С 2020 года в Кемеровской области – Кузбассе активно проводятся консультации/консилиумы с научно-исследовательскими медицинскими центрами гг. Москвы и Санкт-Петербурга. Количество проведенных консультаций отражено в таблице.

Таблица 10

Количество проведенных телемедицинских консультаций (далее – ТМК)  
в 2018-2022 годах

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с ТМК/субъекта Российской Федерации (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте Российской Федерации)					
Консультации/из них с применением ТМК			0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней, из них с применением ТМК			0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней, из них с применением ТМК				0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ,*	Нет данных	Нет данных	17	26	35
ГБУЗ «ДГБ №9 им. Г.Н. Сперанского»			0	1	1
ФГБОУ ВО «СПбГПМУ»			9	7	0
ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»			8	18	34
из них с применением ТМК (с ВКС)			13	20	26
ГБУЗ «ДГБ №9 им. Г.Н. Сперанского»			0	0	0
ФГБОУ ВО «СПбГПМУ»			6	6	0
ФГБУ «НМИЦ АГП им.В.И.Кулакова»			7	14	26
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,					
из них с применением ТМК	-	-	17	26	35

\* При наличии нескольких НМИЦ заполняется отдельно по каждому.



Таким образом, Кемеровская область – Кузбасс обладает достаточной инфраструктурой для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС.

## 1.6 Информационное взаимодействие

Основной задачей при организации информационного взаимодействия является обеспечение интеграции медицинских информационных систем (далее – МИС) медицинских организаций, лабораторных информационных систем (далее – ЛИС), к которым подключено лабораторное оборудование в медицинских организациях, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций, к которым подключены все медицинские организации, с РМИС в составе Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО») в составе РМИС.

Реализован функциональный компонент РМИС, в том числе: «Ведение нормативно-справочной информации», «Сведения о медицинской организации», «Картотека пациента», «Электронная медицинская карта пациента», «Диспансеризация и медицинские осмотры», «Телемедицинские консультации», «Регистр ИПРА», «Учет медицинских свидетельств», специфика по новорожденному, регистр новорожденных, регистр по высокочатратным нозологиям, регистр по орфанным заболеваниям, взаимодействие с региональными и федеральными сервисами, «Дистанционный мониторинг», «Лабораторная информационная система».

Реализован регистр беременных с расчетом группы риска по приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.10.2020 № 1130н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология», который ведут все женские консультации.

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	Да	Приказ Министерства здравоохранения Кузбасса от 13.11.2020 №2944 «Об утверждении Положения о Региональном сегменте Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Кемеровской области - Кузбасса (РС ЕГИСЗ)»
Электронный документооборот	Да	Приказ Министерства здравоохранения Кузбасса от 20.08.2021 №2598 «О внедрении медицинской информационной системы в медицинских организациях Кемеровской области-Кузбасса» Приказ Министерства здравоохранения Кузбасса от 11.03.2021 № 806 «О внедрении цифрового рейтинга медицинских организаций Кемеровской области - Кузбасса»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да	Приказ Министерства здравоохранения Кузбасса от 01.09.2021 № 2677 «Об электронном взаимодействии между медицинскими организациями и Единым государственным реестром записей актов гражданского состояния (ЕГР ЗАГС) в сфере здравоохранения Кемеровской области - Кузбасса»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Нет	Нет
Регистры	Мониторинг беременных	Приказ департамента охраны здоровья населения Кемеровской области от 24.06.2010 № 764 «Об организации мониторинга беременных женщин Кемеровской области»
Реестры	Формируются в рамках ИС «Мониторинг беременных»	Нет

Для взаимодействия с вертикально-интегрированными медицинскими информационными системами (ВИМИС) по профилю «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» выполнено подключение государственной

информационной системы Кемеровской области - Кузбасса (далее – ГИС). Осуществляется передача структурированных электронных медицинских документов из МИС МО в ВИМИС АКиНАО посредством ГИС.

## 1.7. Выводы

В настоящее время на территории Кемеровской области – Кузбасса внедрено и массово проводится обследование новорожденных на 5 врожденных и(или) наследственных заболеваний. Большой процент данного вида обследования осуществляется на базе акушерских стационаров и незначительная часть в отделениях патологии новорожденных, детских поликлиниках, педиатрических стационарах. Лабораторная диагностика проводится в медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева», где осуществляется консультация ребенка врачом-генетиком, при необходимости проводится телемедицинская консультация с НИИ медицинской генетики и направление на стационарное обследование и лечение. С сентября 2022 г. на территории региона осуществляется электронное взаимодействие между медицинскими организациями и органами записи актов гражданского состояния. Приказами Министерства здравоохранения Кузбасса регламентировано оказание медицинской помощи детям, нуждающимся в специализированной медицинской помощи и лечебном питании (при необходимости). Кемеровская область – Кузбасс готова к проведению расширенного неонатального скрининга.

## 2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга. Цели реализации Программы

Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС.

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

### 2.1. Задачи Программы

2.1.1. Обеспечение нормативного правового регулирования РНС в Кемеровской области – Кузбассе.

2.1.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н.

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

медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

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

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

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

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

2.1.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

## 2.2. Показатели Программы

2.2.1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Кемеровской области – Кузбассе (процентов).

2.2.2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Кемеровской области - Кузбассе (процентов).

2.2.3. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Кемеровской области - Кузбассе (процентов).

2.2.4. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Кемеровской области - Кузбассе (процентов).

2.2.5. 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 в Кемеровской области - Кузбассе (процентов).

## 3. 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	2	3	4	5	6	7	8
1	Обеспечение нормативного правового регулирования расширения неонатального скрининга в Кемеровской области - Кузбассе						
1.1	Разработка и утверждение Программы	01.11.2022	09.12.2022	Минздрав	Утверждение Программы	Постановление Правительства Кемеровской области – Кузбасса	
1.2	Заключения договора с НИИ медицинской генетики по проведению РНС	01.12.2022	31.12.2022	Минздрав, НИИ медицинской генетики (по согласованию)	Двухстороннее подписание договора	Договор	
1.3	Разработка и утверждение региональных документов по взаимодействию с Благотворительным фондом «Круг добра»	01.01.2023	31.03.2023	Минздрав	Утверждение нормативных правовых документов	Договор	

1	2	3	4	5	6	7	8
1.4	Формирование стандартных операционных процедур при проведении НС и РНС	01.11.2022	31.01.2023	Руководители медицинских организаций	Оптимизация операционных процедур при проведении НС и РНС	Утвержденные стандартные операционные процедуры	
1.5	Разработка и утверждение информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС	01.12.2022	31.12.2022	Главный генетик	Соблюдение прав пациента на оказание медицинской помощи	Утвержденное информированное согласие	
1.6	Разработка и утверждение приказом Минздрава по вопросу маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н (далее – Порядок № 274н), с закреплением уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС	01.12.2022	31.12.2022	Минздрав	Утверждение приказа	Приказ	
2	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1	Разработка наглядной маршрутизации (логистические схемы) проведения забора и доставки тест-бланков	01.12.2022	31.12.2022	Главный генетик	Информирование медицинских работников	Логистическая схема	

1	2	3	4	5	6	7	8
2.2	Формирование памяток для законных представителей несовершеннолетних о целесообразности проведения РНС	01.12.2022	31.12.2022	Главный генетик	Информирование родителей (законных представителей)	Памятка	
2.3	Обеспечение возможности формирования бланка-направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении	01.12.2022	31.12.2022	Минздрав, ГАУЗ «Кузбасский областной медицинский информационно-аналитический центр имени Романа Моисеевича Зельковича» (далее – МИАЦ)	Формирование бланка направления	Бланк направления	
2.4	Формирование локальных инструкций по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови; внесения информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую систему по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»	01.12.2022	31.12.2022	МИАЦ, руководители учреждений родовспоможения	Обучение медицинских работников	Инструкции	



1	2	3	4	5	6	7	8
2.5	Информирование медицинских организаций 1-го и 2-го уровней о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	01.12.2022	31.12.2022	Минздрав, главный генетик	Обучение медицинских работников	Инструкции	
3	Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации БУЗОО «Областная клиническая больница»						
3.1	Формирование дорожной карты процесса организации переоснащения /дооснащения медицинским оборудованием в соответствии с требованиями Порядка № 274н	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав	Оснащение медико-генетической консультации в соответствии с требованиями Порядка № 274н	Отчет	
3.2	Приведение помещений медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» в соответствие с требованиями СанПиН 2.1.3678-20 «Санитарно-эпидемиологические требования к эксплуатации помещений, зданий, сооружений, оборудования и транспорта, а также условиям деятельности хозяйствующих субъектов, осуществляющих продажу товаров, выполнение работ или оказание услуг»	01.12.2022	31.12.2023	Руководитель ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	Подготовка помещений	Отчет	
4	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						

1	2	3	4	5	6	7	8
4.1	Определение потребности медицинских организаций в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и специальности	01.12.2022	31.12.2025	Руководители медицинских организаций, отдел кадров и государственной службы Минздрава	Повышение укомплектованности специалистами	План подготовки специалистов	
4.2	Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности медицинских организаций региона в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	01.01.2023	31.12.2025	Отдел кадров и государственной службы Минздрава	Повышение укомплектованности специалистами	План подготовки специалистов	
4.3	Проведение обучения медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных на РНС	01.12.2022	31.12.2022	Минздрав, главный генетик	Обучение медицинских работников	Отчет	

1	2	3	4	5	6	7	8
4.4	Обеспечение непрерывного повышения квалификации медицинских работников, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав, ФГБОУВО «Кемеровский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – КемГМУ) (по согласованию)	Повышение квалификации специалистов	План повышения квалификации специалистов, отчет	
4.5	Формирование системы мер по подготовке, привлечению и закреплению медицинских кадров, осуществляющих отбор проб у новорожденных, сотрудников медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беяева» и врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	01.12.2022	31.12.2025	Минздрав, КемГМУ, руководители медицинских организаций	Повышение укомплектованности необходимыми специалистами	Программа кадрового обеспечения	

1	2	3	4	5	6	7	8
5	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	10.11.2022	10.12.2022	Минздрав, МИАЦ, ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	Обеспечение информационного взаимодействия	Распоряжение	
5.2	Организация мониторинга планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав, МИАЦ	Повышение доступности и качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Мониторинг	
5.3	Формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных медицинскими организациями региона	01.01.2023	31.03.2023	Минздрав,	Повышение доступности и качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Мониторинг	
5.4	Обеспечение медицинских организаций региона широкополосным доступом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет», безопасный механизм передачи данных, организация автоматизированных рабочих мест для врачей и среднего медицинского персонала	01.12.2022	31.03.2023	Минздрав, МИАЦ	Обеспечение информационного взаимодействия	Отчет	

1	2	3	4	5	6	7	8
5.5	Разработка и реализация плана проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий, с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав, МИАЦ, руководители медицинских организаций	Повышение доступности и качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Протокол телемедицинской консультации, отчет	
5.6	Обеспечение проведения санитарно-просветительной работы среди населения о необходимости проведения НС и РНС, в том числе с использованием средств массовой информации	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав, МИАЦ, руководители медицинских организаций	Повышение информированности населения о целесообразности проведения НС и РНС	Листовки, плакаты, средства наглядной информации, сайты медицинских учреждений, сайт Минздрава	
6	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1	Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	01.01.2023	31.12.2023	Главный генетик	Формирование системы мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	План мероприятий	

1	2	3	4	5	6	7	8
6.2	Формирование алгоритма передачи информации из медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» в детские поликлиники (детские поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденными наследственными и (или) врожденными заболеваниями	01.12.2022	31.01.2023	Минздрав, главный генетик Минздрава, руководители медицинских организаций	Своевременная передача информации о выявлении врожденного и (или) наследственного заболевания	Алгоритм	
6.3	Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию	01.01.2023	31.12.2025	Руководители медицинских организаций, врачи-специалисты	Обеспечение диспансерного наблюдения пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Контрольная карта диспансерного больного	
6.4	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком	01.01.2023	31.12.2025	Руководители медицинских организаций, врачи-специалисты	Оказание специализированной медицинской помощи	План диспансерного наблюдения пациента с врожденным и (или) наследственным заболеванием	

1	2	3	4	5	6	7	8
6.5	Организация проведения медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, врачом-генетиком медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	01.01.2023	31.12.2025	ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	Проведение телемедицинской консультации	Протокол телемедицинской консультации	
6.6	Формирование системы телемедицинского консультирования врачом-генетиком специалистов детских поликлиник (детских поликлинических отделений) региона при осуществлении динамического диспансерного наблюдения за пациентом	01.01.2023	31.12.2025	ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева», руководители медицинских организаций	Проведение телемедицинских консультаций	Отчет	
6.7	Своевременное обеспечение пациентов необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав, медицинские организации	Своевременное обеспечение пациентов необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания	Отчет	
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						

1	2	3	4	5	6	7	8
7.1	Внедрение на региональном уровне клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беяева»	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав, главный генетик, руководители медицинских организаций	Повышение качества оказания медицинской помощи	Отчет	
7.2	Разработка и внедрение в медицинских организациях региона протоколов и (или) алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих порядков и стандартов медицинской помощи, клинических рекомендаций	01.01.2023	31.12.2025	Медико-генетическая консультация, руководители медицинских организаций	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Протоколы, алгоритмы	
8	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
8.1	Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	01.01.2023	30.06.2023	Минздрав, главные областные специалисты по профилю патологии	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	План	



1	2	3	4	5	6	7	8
8.2	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав, медицинские организации, главный генетик	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Мониторинг	
8.3	Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав, медицинские организации, главный генетик	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Мониторинг	
9	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
	Организация сбора статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ежеквартальные и ежегодные отчеты)	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав	Оценка и анализ показателей заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Статистический отчет	

## 4. Результаты Программы

Таблица 12

## Индикативные показатели Программы

	2023	2024	2025
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Кемеровской области - Кузбассе, 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 в Кемеровской области - Кузбассе, 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 в Кемеровской области - Кузбассе	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 в Кемеровской области - Кузбассе, 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 в Кемеровской области - Кузбассе	95%	95%	95%

## 5. Финансово-экономическое обоснование Программы

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

Субсидии предоставляются на основании соглашения, заключенного между Министерством здравоохранения Российской Федерации и Правительством Кемеровской области - Кузбасса с использованием государственной интегрированной информационной системы управления общественными финансами «Электронный бюджет» в соответствии с типовой формой, утвержденной Министерством финансов Российской Федерации.

Субсидии предоставляются на реализацию мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Расчет размера субсидии определяется с учетом ряда параметров, используемых для расчета, распределения межбюджетного трансферта:

стоимость проведения РНС на 1 ребенка: 2023 год – 2400 руб., 2024 год – 2400 руб., 2025 год – 2400руб.;

прогнозное число детей, планируемых к рождению на территории Кемеровской области – Кузбасс: 2023 год – 20 263, 2024 год – 18190, 2025 год – 17990;

предельный уровень софинансирования расходного обязательства из федерального бюджета: 2023 год – 79 процентов, 2024 год – 79 процентов, 2025 год – 78 процентов;

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

Расчет доставки тест-бланков до учреждения 3 А уровня - НИИ медицинской генетики:

Пункт назначения	Количество часов на 1 рейс, час	Количество рейсов	Количество недель	Стоимость машино-часа, руб.	Итого (гр.2* гр.3*гр.4*гр.5), тыс. руб.
1. Новокузнецк - Кемерово	8	4	52	640,00	1 065,0
2. Кемерово - Томск		5	52	640,00	1 331,2
Итого					2 396,2

В случае положительного результата расчет доставки тест-бланков в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (г. Москва) составляет 2 023,7 тыс.руб.

Планируемый бюджет Программы в период с 2023 по 2025 годы представлен ниже (таблица 13).

Таблица 13

## Планируемый бюджет Программы

(тыс. руб.)

Источник финансирования	2023 год	2024 год	2025 год	Итого
Федеральный бюджет	41 910,40	42 027,8	42 898,4	126 836,6
Бюджет субъекта	11 140,80	11 172,0	10 724,6	33 037,4
Консолидированный бюджет	53 051,2	53 199,8	53 623,0	159 874,0

Перечисление субсидий будет осуществляться только при наличии заключенного соглашения между ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» с медицинской организацией, уполномоченной для проведения РНС, – НИИ медицинской генетики, а также медицинской организацией, уполномоченной для проведения подтверждающей диагностики, - ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (г. Москва).

Контроль за своевременностью и эффективностью использования средств федерального и областного бюджетов, направленных на достижение цели Программы, осуществляет Минздрав. Отчетность об осуществлении расходов Кемеровской области - Кузбасса, в целях софинансирования которых предоставляется субсидия, а также о достижении значений результата использования субсидий в порядке, по форме и в сроки, которые установлены соглашением, представляется Минздравом путем использования государственной интегрированной информационной системы управления общественными финансами «Электронный бюджет».

Оценка эффективности использования субсидии осуществляется Министерством здравоохранения Российской Федерации путем сравнения установленных соглашением значений результата использования субсидии и фактически достигнутых значений результата использования субсидии. Результатом использования субсидии является количество обследованных новорожденных Кузбасса в рамках проведения РНС в отчетном году, обеспечивающее охват РНС не менее 80 процентов новорожденных, родившихся живыми.

Внешние риски реализации Программы:

отклонение (изменение) Министерством здравоохранения Российской Федерации проекта соглашения между Министерством здравоохранения Российской Федерации и Правительством Кемеровской области - Кузбасса о

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

несвоевременное и (или) не в полном объеме предоставление субсидий из федерального бюджета бюджету Кемеровской области – Кузбасса на софинансирование расходных обязательств Кемеровской области – Кузбасса на проведение массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания и (или) принятие Министерством здравоохранения Российской Федерации решения о приостановлении предоставления бюджету Кемеровской области – Кузбасса указанных субсидий;

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

Внутренние риски реализации Программы:

несвоевременное и (или) не в полном объеме выделение ассигнований на реализацию проекта за счет средств бюджета Кемеровской области – Кузбасса;

несоблюдение условий предоставления субсидий из федерального бюджета на софинансирование расходных обязательств в соответствии с соглашением между Министерством здравоохранения Российской Федерации и Правительством Кемеровской области - Кузбасса;

нарушение порядка и сроков представления отчетности о расходах бюджета Кемеровской области - Кузбасса, источником финансового обеспечения которых является субсидия из федерального бюджета бюджету Кемеровской области - Кузбасса, а также отчетности о достижении установленного соглашением между Министерством здравоохранения Российской Федерации и Правительством Кемеровской области - Кузбасса значения показателя результативности использования субсидии;

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

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

## 6. Социально значимый результат

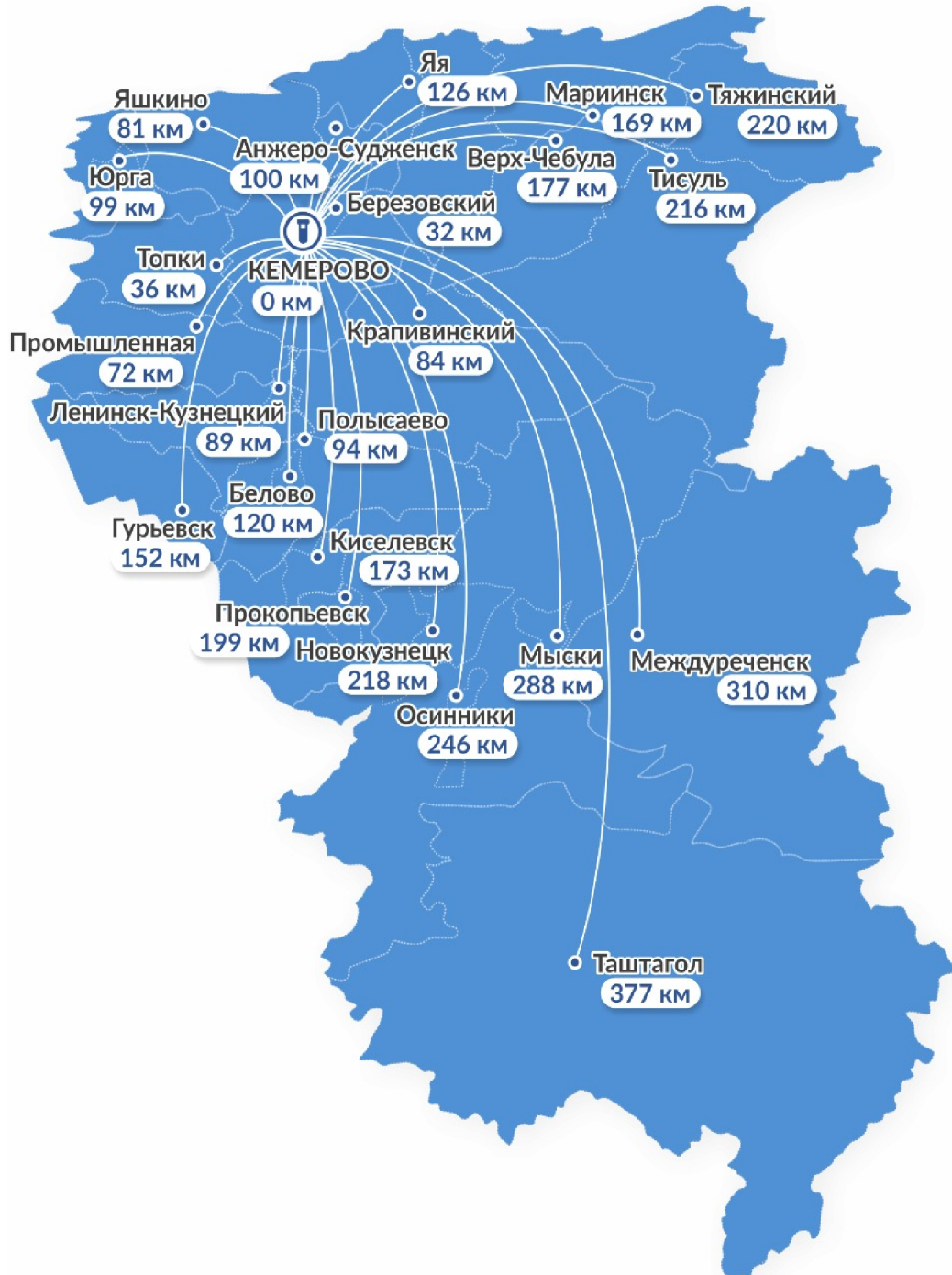
Внедрение Программы позволит совершенствовать существующий уровень организации работы с детьми с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечит преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб при организации забора биологических проб, их доставки, проведении исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создании информационного обеспечения всех этапов, что ведет к сокращению сроков постановки диагноза и

начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности.

## 7. Схема маршрута НС и РНС в настоящее время

Транспортировка тест-систем осуществляется автотранспортом медицинский организаций один раз в два дня в ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» согласно рисунку 1.

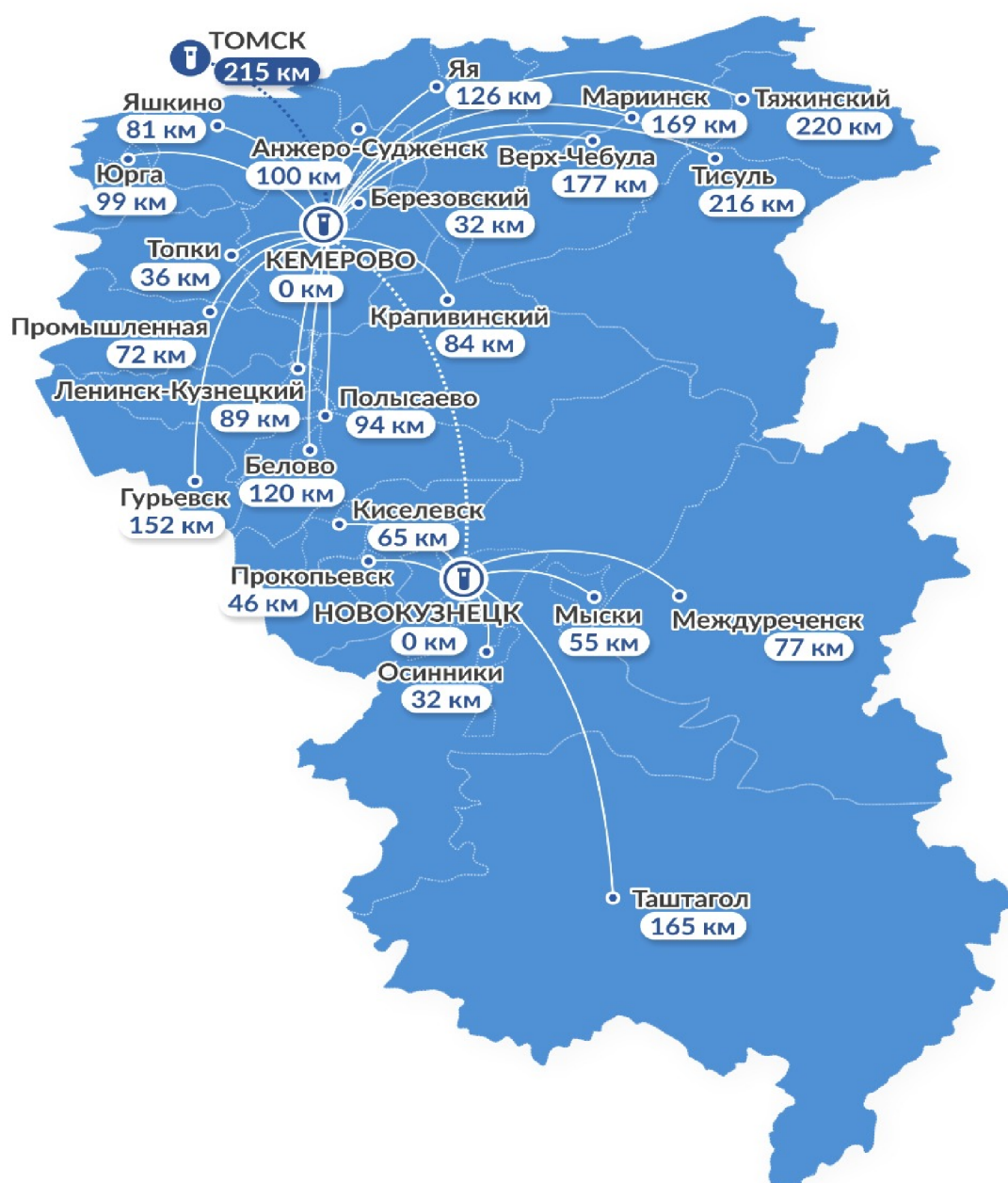
Рисунок 1



## 8. Планируемая схема маршрута НС и РНС

Транспортировка тест-систем будет проводиться один раз в два дня автотранспортом ГАУЗ «КОКБ им. С.В.Беляева» в НИИ медицинской генетики. Медицинские организации юга Кузбасса автотранспортом доставляют материал в ГАУЗ «Новокузнецкая городская клиническая больница № 1 имени Г.П. Курбатова», которая далее транспортирует в ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева». Медицинские организации севера региона направляют тест-системы непосредственно в ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» согласно рисунку 2.

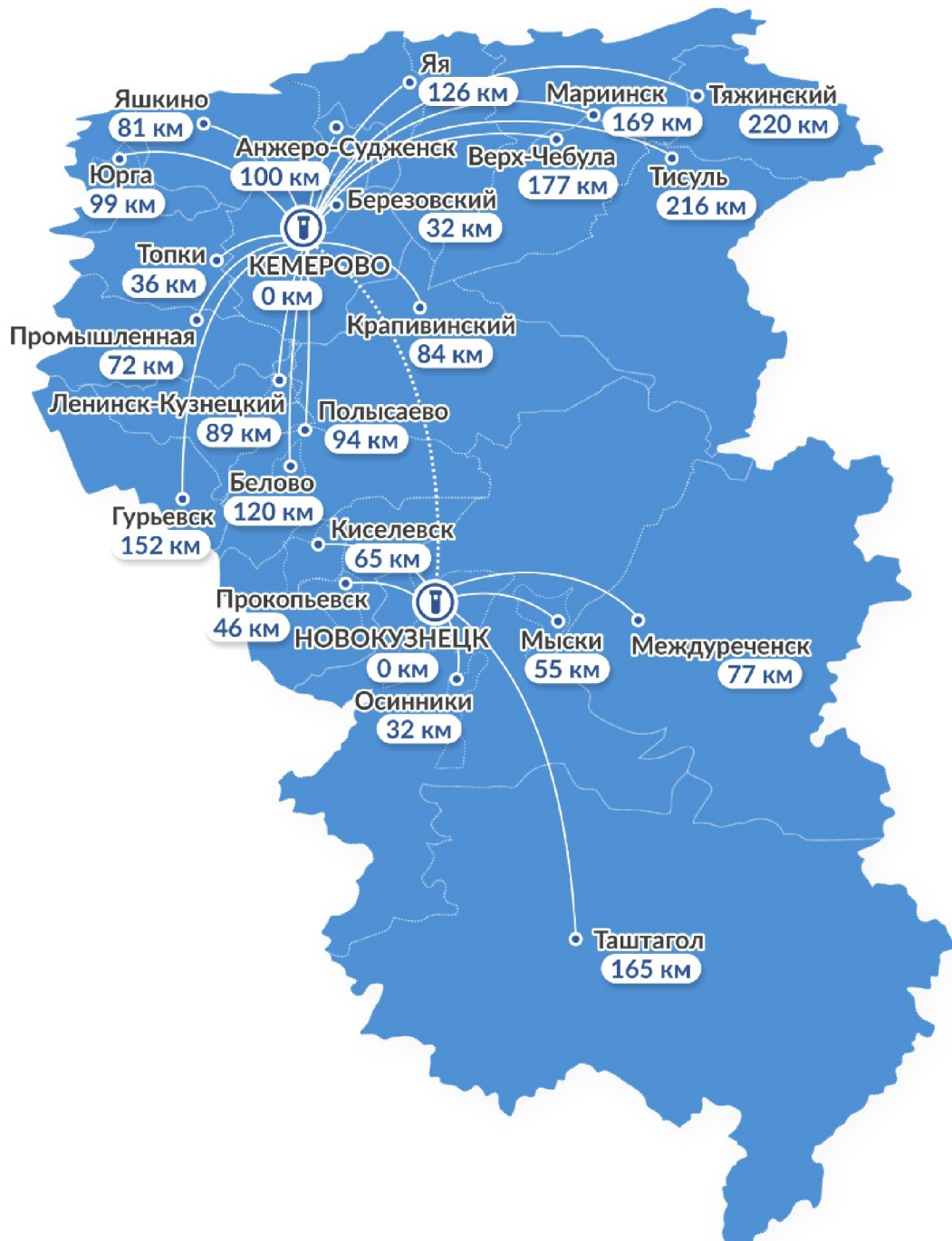
Рисунок 2





Транспортировка тест-систем будет проводиться одновременно с материалом расширенного неонатального скрининга автотранспортом медицинских организаций в медико-генетическом кабинете ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» 1 раз в 2 дня согласно рисунку 3.

Рисунок 3



9. Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведения неонатального скрининга

		Число медицинских организаций/ подразделений	Наличие персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга (2021 год)
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1-й уровень	9		1 902
	2-й уровень	6		4 473
	3А уровень	3		12 081
	3Б уровень	0		0
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС				647
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1-й уровень	0		0
	2-й уровень	1		116
	3-й уровень	4		2540
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)				
Итого		18		21 759*

\* Взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания.

10. Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС (при наличии)  
в Кемеровской области - Кузбассе

Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, тел., e-mail	Ф.И.О 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 выполнен- ных в субъекте	число	доля от всех выполнен- ных в субъекте
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1-го уровня						
Отсутствует						
Медико-генетические консультации (центры) 2-го уровня*						
ГАУЗ «Кемеровская областная клиническая больница имени С.В.Беляева»	650066, г. Кемерово, пр. Октябрь- ский, д. 22	Главный врач, д.м.н., М.И.Ликстанов, 05-guz-kokb@kuzltrav.ru Заведующий МГК Оленникова Р.В., +79095177297, olenngi@yandex.ru	21411 новорожденных	98%	--	--

\* Указан медико-генетический центр, участвующий в проведении обследования новорожденных на НС и РНС в Кемеровской области - Кузбассе.

11. 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 21.04.2022 № 274н)\*

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации и медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, процентов
1	2	3	4	5	6	7
1	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	2	1	30
2	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга не-достаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии	1 (блок сухих пятен)	1	50
3	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	2 DBS VICTOR	1	50

1	2	3	4	5	6	7
4	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов	0	0	0
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			0	
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	
5	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер- инкубатор для планшета	1	0	0
6	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С	0	0	0
7	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшета	0	0	0
8	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров для планшета	1	0	0
9	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	2	2	50
10	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный	1	0	0
11	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	1	0	0
12	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	1	1	50

1	2	3	4	5	6	7
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции				
	375930	Очиститель	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	1	0	
	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	1	2	
	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	0		
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный	3	5	50
13	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	Тест-системы для дефицита биотинидазы на 20000 родов		
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания				
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент				
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания				
14	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии	0	0	
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			0	

1	2	3	4	5	6	7
16	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	34000	34000	50
17	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	0	0	
18	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	6	6	50
	292310	Пипетка электронная			0	
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			0	
	292390	Микропипетка электронная			0	
	380120	Микропипетка механическая ИВД			0	
	124540	Микропипетка механическая			0	
19	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной		0	0
20	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер			
21	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	0	1	100
22	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды	1	0	
23	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор	0	1	100
			Бидистиллятор			

## 12. Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, процентов
1	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	2	1	30
2	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	3	0	0
3	Источник бесперебойного питания	3	0	0
4	Мебель лабораторная (комплект)	0	0	0
5	Кондиционер	0	0	0

\* Заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС



## 13. Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории НС и РНС (ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»)

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектован- ность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1	Врач-генетик	2	2	2	100%
2	Врач – лабораторный генетик	0			
3	Врач клинической лабораторной диагностики	0			
4	Врач-диетолог	0			
5	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	*			
6	Врач-невролог	*			
7	Медицинский психолог (психолог)	0			
8	Врач ультразвуковой диагностики	**			
9	Врач акушер-гинеколог	**			
10	Биолог	3	3	3	100%
11	Химик-эксперт медицинской организации	0			
12	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	0			

1	2	3	4	5	6
13	Лаборант	3,25	3,25	3	100
14	Старшая медицинская сестра	0			
15	Медицинская сестра	1	1	1	100
16	Медицинская сестра процедурной	*			
17	Акушерка	**			
18	Медицинский статистик	0			
19	Сестра-хозяйка	0			
20	Медицинский регистратор	0			
21	Санитар	1	1	1	1

\* В составе консультативной поликлиники.

\*\* В составе перинатального центра.

#### 14. Паспорт медико-генетической консультации (подразделения медицинской генетики)

Общая информация		
Наименование	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе	ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	
Руководитель	Ликстанов М.И.	
Адрес	г. Кемерово, пр. Октябрьский, д. 22	
Телефон	39-60-23	
Электронная почта	<a href="mailto:05-guz-kokb@kuzltrav.ru">05-guz-kokb@kuzltrav.ru</a> <a href="mailto:olenri@yandex.ru">olenri@yandex.ru</a>	
Количество сотрудников	9	
в том числе врачей-генетиков	2	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков	0	
биологи	3	
	1	2
Клиническая деятельность	да/нет	кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	2150
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний	да	2150
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	1100 (51%)
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	1050 (49%)
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	19097 (88%0
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	0
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	34 (11%)
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч. в пренатальном периоде)	да	266 (89%)
Инвазивные диагностические процедуры	да	
биопсия хориона	да	34 (11%)
плацентоцентез	-	-
амниоцентез	да	226 (75%)
кордоцентез	да	40 (14%)
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	29

1	2	3
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	425 (19%)
Неонатальный генетический скрининг	да	21411 (98%)
Прочее	-	-
Лабораторная деятельность/методическая оснащённость	да/нет	кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	745
в том числе супружеские пары	да	97(7%)
в том числе пренатально	да	300 (40%)
в том числе новорождённые	да	45(12%)
FISH	-	-
в том числе супружеские пары	0	0
в том числе пренатально	0	0
в том числе новорождённые	0	0
в том числе в рамках ПГТ	0	0
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	да	20
Молекулярное кариотипирование(ХМА)	0	0
в том числе супружеские пары	0	0
в том числе пренатально	0	0
в том числе новорождённые	0	0
Секвенирование по Сэнгеру	0	0
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	0	0
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	0	0
в том числе ПГТ-А	0	0
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП	0	0
Неонатальный скрининг	0	0
Биохимия	0	0
Масс-спектрометрия	0	0
ПЦР	0	0
Оборудование (основное)		
Кариотипирование		
FISH	0	0
ПЦР	0	0
Молекулярное кариотипирование(ХМА)	0	0
Секвенирование по Сэнгеру	0	0
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)	0	0
Биохимический скрининг	0	0
Масс-спектрометрия	0	0