



## ПРАВИТЕЛЬСТВО МАГАДАНСКОЙ ОБЛАСТИ

# ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от «23» декабря 2022 г. № 1050-пп

г. Магадан

### Об утверждении Региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Магаданской области»

В целях улучшения здоровья детского населения Магаданской области в результате проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, повышения качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, Правительство Магаданской области постановляет:

1. Утвердить прилагаемую Региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Магаданской области на период 2023-2025 годов».

2. Настоящее постановление подлежит официальному опубликованию.

И.о. Губернатора  
Магаданской области

Ю.А. Бодяев

**ПРИЛОЖЕНИЕ**  
**к постановлению Правительства**  
**Магаданской области**  
**от «23» декабря 2022 г. № 1050-пп**

**РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА**  
**«Обеспечение расширенного неонатального скрининга**  
**в Магаданской области»**

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

**1.1. Краткая характеристика Магаданской области, анализ**  
**особенностей региона, в том числе географических,**  
**территориальных, экономических.**

Магаданская область входит в состав Дальневосточного федерального округа на северо-востоке России. Вся территория области относится к районам Крайнего Севера и характеризуется суровым климатом, географической отдаленностью от развитых промышленных центров страны.

Климат в Магаданской области – суровый, резко континентальный. Средняя температура января составляет: -17,1 °С, июля +11,2 °С. Осадков выпадает 526 мм в год.

Область охватывает обширную территорию, которая располагается в высоких широтах Северо-Восточной Азии. Близость Охотского моря, соседство Полюса холода Северного полушария и своеобразное расположение горных хребтов обуславливают суровость и разнообразие климата. В области в целом можно выделить три типа климата: резко-континентальный климат (во внутренних районах), морской климат муссонного типа (прибрежная зона) и умеренно-континентальный (в неширокой переходной полосе).

Транспортная инфраструктура в Магаданской области развита недостаточно. Федеральная автодорога «Колыма» – ключевое связующее звено между Магаданом и Якутией. Протяженность дороги – более двух тысяч километров, из которых 834 км проходит по территории Магаданской области и более 1200 км – по Якутии. Важнейшим объектом транспортной инфраструктуры Магаданской области является аэропорт «Магадан», который обеспечивает устойчивое функционирование воздушного транспорта и доступность авиационных услуг для населения.

Общая площадь территории Магаданской области немногим более 462 тыс. кв. км (пятое место в ДФО, девятое место по России) или 2,7% территории России.

Численность населения Магаданской области по состоянию на 01.01.2022 составляет 137767 чел., из них 96,1% (132456 чел.) – городское население, 3,9% (5311 чел.) – сельское население.

На организацию медицинской помощи в Магаданской области существенное влияние оказывают суровый, резко континентальный климат, низкая плотность населения 0,30 чел./км<sup>2</sup>, неудовлетворительные транспортная инфраструктура, и состояние дорог, наличие малонаселенных и отдаленных территорий.

Общая протяженность автомобильных дорог общего пользования на территории области составляет 2816 км, в том числе с твердым покрытием – 2679 км, из них с усовершенствованным покрытием (асфальтобетонное, цементобетонное, из щебня и гравия, обработанных вяжущими материалами) – 438 км. Густота автомобильных дорог общего пользования с твердым покрытием составляет 5,79 км на 1000 кв. км территории. Железнодорожное сообщение отсутствует.

В соответствии с административно-территориальным делением муниципальное устройство Магаданской области включает в себя: 9 городских округов, в том числе 8 с численностью населения менее 50 тысяч человек.

На территории Магаданской области находится 76 населенных пунктов, в том числе 26 населенных пунктов с нулевой численностью населения. Населенные пункты с численностью населения более 100 человек, не имеющих прикрепления к медицинской организации или структурному подразделению медицинской организации, в Магаданской области отсутствуют.

В составе городских округов Магаданской области 2 города - Магадан и Сусуман, 24 поселка городского типа и 53 сельских населенных пункта.

Расстояние от областного центра до центров городских округов составляет от 50 км до 650 км. С Северо-Эвенским городским округом имеется сообщение только авиационным транспортом.

### **Состояние среды обитания и ее влияние на здоровье населения в Магаданской области**

Магаданская область расположена в двух суровых зонах Крайнего Севера: тундры и лесотундры. Для этой зоны характерны: избыточное увлажнение, холодное лето, снежная зима. Почти вся территория Магаданской области расположена в зоне вечной мерзлоты. Средняя годовая температура воздуха на территории Магаданской области повсеместно имеет отрицательные значения. Величина ее изменяется от  $-2, -3^{\circ}\text{C}$  на побережье Охотского моря до  $-11, -13^{\circ}\text{C}$  – в континентальных районах области. Зима в Магаданской области продолжается от 6 месяцев на юге до 7,5 месяцев на севере. Снежный покров устанавливается в среднем к середине октября. Разрушение же снежного покрова, как правило, происходит в мае. Зимой часто наблюдаются сильные ветры, сопровождающиеся продолжительными метелями. За год на побережье в среднем бывает 30-40 дней с метелью, а в некоторых пунктах (Ольский район, Магадан, Северо-Эвенский район) – бывает свыше 60 дней. Резкие смены погоды, частые штормы,

жесткие морозы, густые туманы, продолжительные метели, обильные осадки отрицательно сказываются на многих сторонах жизнедеятельности и здоровья населения Магаданской области.

Атмосферный воздух является одним из важнейших факторов среды обитания человека, в виду многокомпонентности загрязнения и реализации прямого ингаляционного пути поступления токсических веществ в организм человека. Основными источниками загрязнения атмосферного воздуха для области и, прежде всего, для г. Магадана, являются автомобильный транспорт, предприятия теплоэнергетики и коммунальные котельные.

Из 5081 проанализированных проб атмосферного воздуха на содержание вредных примесей неудовлетворительных – 6 проб от 1,1-2,0 ПДК (фенольная фракция легкой смолы высокоскоростного пиролиза бурых углей, формальдегид) или 0,1%.

По данным анализа регионального информационного фонда данных социально-гигиенического мониторинга за 2019-2021 гг., приоритетными веществами, загрязняющими питьевую воду систем централизованного хозяйственно-питьевого водоснабжения, продолжают оставаться: за счет поступления из источника водоснабжения: марганец и железо; за счет эксплуатации устаревших систем водопровода: железо.

Это обусловлено высоким природным содержанием веществ в воде водоносных горизонтов, значительной изношенностью разводящих сетей и нарушением технологии водоочистки и водоподготовки.

Из проведенных в 2021 году 7171 исследований питьевой воды, удельный вес неудовлетворительных проб составил 9,3 % от числа отобранных проб, несоответствие отдельных проб питьевой воды гигиеническим нормативам по микробиологическим показателям установлено на 3 административных территориях области: Сусуманский, Омсукчанский и Хасынский городские округа. Из 398 отобранных проб питьевой воды 5 проб не соответствовали гигиеническим нормативам,

их удельный вес составил 1,3 %, превышений нормативных показателей по общей альфа- и бета-активности в воде открытых водоемов не зарегистрировано. Максимальные значения из зарегистрированных существенно ниже допустимых, показатели качества воды из распределительной сети централизованного водопровода относительно данных по Российской Федерации в целом более благоприятны.

При контроле за микробиологическим и санитарно-химическим загрязнением почвы из 116 отобранных в 2021 году проб 4 пробы не соответствовали гигиеническим нормативам: в Омсукчанском и Хасынском городских округах, г. Магадане по превышению содержания ртути, кадмия и цинка.

Радиационная обстановка на территории Магаданской области в 2021 году была стабильная, благополучная. В 2021 году радиационных аварий не зафиксировано.

Превышений основных дозовых пределов для населения и для лиц, непосредственно занятых на работах с источниками ионизирующего излучения (персонал), в 2021 году на территории области не отмечено.

Таким образом, ведущими неблагоприятными факторами окружающей среды в Магаданской области являются климатические и загрязнение атмосферного воздуха, поэтому болезни органов дыхания являются ведущими в структуре первичной заболеваемости среди всего населения, их доля в 2021 году составила 51,4 %.

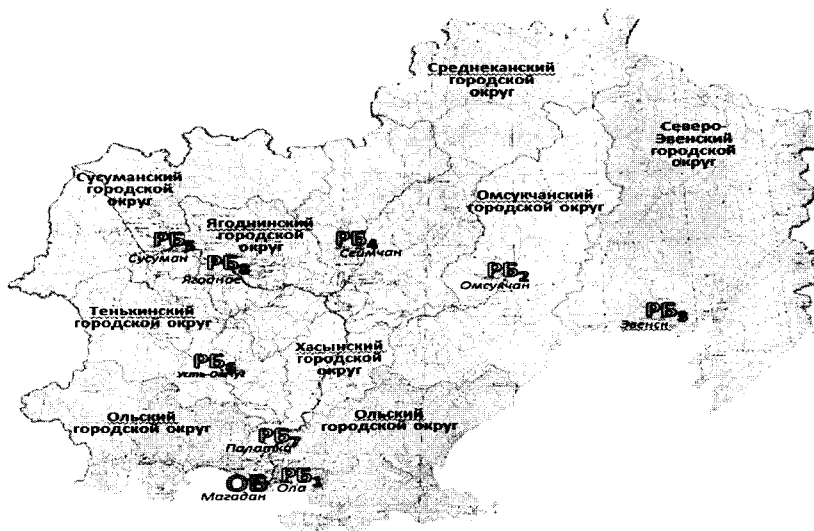
Кроме того, в Магаданской области природно-обусловленный дефицит йода является актуальной проблемой для региона, уровень его поступления из воды и продуктов местного происхождения не обеспечивает физиологическую потребность населения и приводит к различным йоддефицитным заболеваниям.

Болезни, связанные с дефицитом йода в организме человека, составляют значительную часть от всех болезней эндокринной системы.

### Показатели доступности медицинской помощи в Магаданской области

Показатель	2021 г.	2020 г.	
Доля населения, для которой транспортная доступность до медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь в экстренной форме (за исключением станций скорой медицинской помощи (далее – СМП), отделений СМП поликлиник (больниц, больниц СМП) превышает 60 минут	3,5%	3,5%	Сусуманский ГО (п. Широкий) Тенькинский ГО (п. Таскан) Ягоднинский ГО (пос. Мадаун)
Доля населения, для которой транспортная доступность до медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь в неотложной форме, превышает 120 минут	0	0	
Доля населения, для которой транспортная доступность до станции СМП, отделения СМП поликлиники (больницы, больницы СМП) превышает 20 минут	1,8%	1,8%	Сусуманский ГО (п. Широкий) Тенькинский ГО (п. Таскан) Ягоднинский ГО (пос. Мадаун)
Доля населения населенных пунктов с населением свыше 20 тыс. человек, для которой шаговая доступность до медицинских организаций, оказывающих первичную медико-санитарную помощь превышает 60 минут	0	0	

### Картограмма с расположением медицинских организаций в Магаданской области, позволяющая наглядно оценить размещение медицинских организаций по районам



## **1.2. Анализ основных демографических показателей Магаданской области**

За последние пять лет численность всего населения Магаданской области снизилась на 4,4% с 144 091 в 2018 году до 137 767 человек в 2022 году. Численность детского населения с 2018 года по 2022 год снизилась на 4,9%, с 28 940 чел. до 27 519 человек. Доля городского населения от всего детского населения стабильно составляет более 96%, в 2018 году это 96,1% и в 2022 году – 96,3%. Численность детей в возрасте до года за пять лет снизилась на 21,8%, или в абсолютных числах с 3 198 человек в 2018 году до 2 502 человек в 2022 году.

Коэффициент рождаемости в 2021 году по сравнению с 2018 годом снизился на 14% и составил 8,6 на 1000 человек населения, в 2020 г. – 9,4; в 2019 году – 9,3; в 2018 году – 10,0.

Общий коэффициент смертности в 2021 году по сравнению с 2018 годом вырос на 29,8% и составил 14,8 на 1000 человек населения, в 2020 г. – 12,5; в 2019 году – 11,7; в 2018 году – 11,4. Рост общей смертности в 2021 году обусловлен высокой смертностью в регионе от новой коронавирусной инфекции и осложнений, связанных с этим.

Коэффициент естественного прироста населения в Магаданской области имеет отрицательное значение. Показатель (на 1000 населения) в 2021 году по сравнению с 2018 годом вырос в 4,4 раза и составил минус 6,2 на 1000 человек населения (2020 г. – минус 3,1; 2019 г. – минус 2,4; в 2018 г. – минус 1,4).

Всего женщин 71779, из них женщин городских – 69168 чел. Женщин фертильного возраста – 33547 человек, из них 878 сельских.



### Демографические показатели в Магаданской области

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	10,0	9,3	9,4	8,6	8,5
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	11,4	11,7	12,5	14,8	12,4
Коэффициент естественного прироста населения	-1,4	-2,4	-3,1	-6,2	-3,9

Рост численности населения Магаданской области – это ключевой фактор экономического роста и развития территории. Основная негативная тенденция Магаданской области – низкая рождаемость, малочисленность населения и миграционный отток.

Ежегодное снижение населения обеспечивает миграция. Естественная убыль населения за 2021 год составила минус 865 человек, показатель - (- 6,2) на 1 000 населения (в 2020 году убыль населения – 439 человек, показатель – (-3,1)).

Продолжительность жизни в регионе не достигает установленных значений и отстает от среднероссийского уровня; в 2020 году она составила 69,04 года (Российская Федерация – 71,4 года). «Ожидаемая продолжительность жизни, лет» за 2021 год, по предварительным данным, составит 67,56 лет.

Продолжается старение населения, что, в свою очередь, приводит к увеличению демографической нагрузки за счет лиц старшего поколения.

Приоритетной задачей в демографической и миграционной политике региона является сокращение миграционного оттока и рост основных показателей, естественного воспроизводства населения, обеспечение благоприятных, более привлекательных, чем в других дальневосточных регионах, условий для проживания населения.



	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес.	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	-	-	1	12,5	2	50,0	-	-	-	-
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
от болезней нервной системы	-	-	-	-	-	-	1	14,3	-	-
от болезней органов дыхания	-	-	-	-	-	-	1	14,3	2	50,0
от болезней органов пищеварения	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	1	20,0	1	12,5	1	25,0	-	-	-	-
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	4	80,0	6	75,0	1	25,0	4	57,1	2	50,0
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
от внешних причин смерти	-	-	-	-	1	14,3	-	-	-	-
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

\* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

Показатель младенческой смертности на территории Магаданской области является нестабильным. В 2020 году он составил 3,0 на 1000 родившихся живыми, что в 2 раза ниже аналогичного показателя за 2019 год (6,2). В 2018 году он составлял 3,5%. В абсолютных цифрах в 2020 году умерло 4 ребенка, в 2019г. – 8, в 2018 году – 5. За 2021 год умерло 7 детей, показатель составляет 14,4%.

По Российской Федерации данный показатель составляет 4,9%, ДВФО – 5,8% (2019г.).

В 2020 году случаев ранней неонатальной смертности не зарегистрировано. 50% умерших детей (2 ребенка) родились

преждевременно и имели экстремально низкую массу тела (от 500 до 1000 г). В половине случаев причиной смерти явилась перинатальная патология (бронхолегочная дисплазия в результате респираторного дистресс-синдрома), в другой половине случаев – вирусная инфекция. Двое детей из четырех умерли на дому.

В 2019 году 80% умерших детей (6 человек) родилось преждевременно, в 5 случаях из 8 смерть наступила в раннем неонатальном периоде (0 – 168 часов жизни), 4 новорожденных (50%) имели экстремально низкую массу тела (от 500 до 1000 г). Причиной смерти в 6 случаях (80%) была перинатальная патология (синдром дыхательных расстройств, врожденная пневмония, сепсис новорожденного, некротизирующий энтероколит новорожденного), 1 случай вирусной инфекции, 1 случай врожденных аномалий (множественные врожденные аномалии). В 1 случае ранняя неонатальная смертность наступила в учреждении 1 уровня.

В 2018 году в раннем неонатальном периоде умерло 3 ребенка, 1 из них с экстремально низкой массой тела. В 4 случаях (80%) причиной смерти явилась перинатальная патология (сепсис новорожденных, синдром дыхательных расстройств, гипотермия новорожденного), 1 случай врожденных аномалий (бронхолегочная дисплазия).

Из 7 умерших детей за период 2021г. 3 (75%) родились преждевременно, 2 из них имели экстремально низкую массу тела. В 1 случае причиной смерти явился несчастный случай, в 1 – множественные пороки развития, 2 ребенка погибли в результате перинатальной патологии (РДС, первичные ателектазы легких). В 1 случае ранняя неонатальная смертность наступила в учреждении 1 уровня в результате ятрогении.

**1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Магаданской области с 2018 года.**

Неонатальный скрининг на две нозологии (фенилкетонурия и врожденный гипотиреоз) на территории Магаданской области внедрен с 1994 года, проводился в родильном доме и родильных отделениях медицинских организаций в районах области на 3 сутки жизни младенца в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 декабря 1993 г. № 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации». С 2006 года проводится неонатальный скрининг на все пять нозологий по выявлению следующих наследственных заболеваний: фенилкетонурия и врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия в соответствии с Приказом Минздравсоцразвития Российской Федерации от 22 марта 2006 г. № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания». На постоянной основе ведется мониторинг ВПР (единый реестр) в соответствии с приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 23 мая 1997 г. № 162 «О создании федеральной системы эпидемиологического мониторинга врожденных и наследственных заболеваний и пороков у детей» и от 10.09.1998 г. № 268 «О мониторинге врожденных пороков развития у детей» направляется отчетность в Министерство здравоохранения Российской Федерации.

**Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2017-2022 гг.**

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
Врожденный гипотиреоз	1	1	1	1	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	1	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	1	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	2	1	2	1	0

При анализе выявления врожденных и наследственных заболеваний отмечается, что в Магаданской области диагностируются единичные случаи наследственных и врожденных заболеваний ежегодно. При этом, в 1 случае первичного выявления муковисцедоза у ребенка, рожденного в 2020 году при проведении ретеста и медико-генетического консультирования, диагноз подтвержден не был.

Таблица № 7

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	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

Из 6 детей, родившихся в 2018 – 2022 годах, у которых при первичном неонатальном скрининге получен положительный результат, ни в одном случае статус «ребенок-инвалид» не был установлен в возрасте 0-1 год. У 4 детей с врожденным гипотиреозом – в соответствии с требованиями Постановлений Правительства Российской Федерации от 20 февраля 2006 г. № 95 «О порядке и условиях признания лица инвалидом» и от 05 апреля 2022 г. № 588 «О признании лица инвалидом», не были выявлены условия признания ребенка инвалидом, и данное заболевание не входит в перечень заболеваний, дефектов, необратимых морфологических изменений, нарушений функций органов и систем организма, а также показаний и условий в целях установления группы инвалидности и категории «ребенок-инвалид».

У ребенка, рожденного в 2020 году диагноз муковисцедоза при проведении ретеста и медико-генетического консультирования, подтвержден не был.

Семья ребенка, рожденного в 2018 году, при установлении диагноза фенилкетонурия, была информирована о необходимости оформить инвалидность, но до 2021 года родители отказывались от признания ребенка инвалидом.

На диспансерном учете находятся 9 детей с фенилкетонурией и 1 ребенок с муковисцедозом. Всем детям, состоящим на диспансерном учете, установлен статус – ребенок-инвалид. Во исполнение Программы Государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи все дети получают лечебное питание (Нутриген - 40, Нутриген -70, PCU Nutri Concentrated 3, Нутризон эдванст Нутридринк сухая смесь) и лекарственное обеспечение (Сапроптерин) за счет областного бюджета в соответствии с рекомендациями специалистов федеральных клиник.

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

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

Согласно свидетельствам о смерти человека – летальных исходов по данным заболеваниям не имеется. В период с 2018 года по настоящее время умерших детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в возрасте 0-1 год не зарегистрировано.

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

Таблица № 9

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

	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1	«О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента»	26 апреля 2012 г. № 403	Постановление Правительства Российской Федерации	
2	«Об утверждении Правил	21 мая 2021 г.	Постановление	



	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
	обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) конкретному ребенку с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей»	№ 769	Правительства Российской Федерации	
3	«О порядке обеспечения лекарственными препаратами отдельных групп населения на территории Магаданской области и возмещения расходов на указанные цели»	27 сентября 2012 г. № 659-па	Постановление администрации Магаданской области	Постановление администрации Магаданской области от 21 мая 2009 г. № 225-па
4	«Об утверждении государственной программы Магаданской области «Развитие здравоохранения Магаданской области»	от 30 сентября 2021 г. № 751-пп	Постановление Правительства Магаданской области	Постановление администрации Магаданской области от 31 октября 2013 г. № 1049-па
5	«О мониторинге врожденных пороков развития у детей»	10 сентября 1998 г. № 268	Приказ Минздрава России	
6	«О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации»	30 декабря 1993 г. № 316	Приказ Минздрава России	
7	«О создании федеральной системы эпидемиологического мониторинга врожденных и наследственных заболеваний и пороков у детей»	23 мая 1997 г. № 162	Приказ Минздрава России	
8	«О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»	22 марта 2006 г. № 185	Приказ Минздравсоцразвития России	
9	«О порядке формирования и ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»	08 ноября 2016 г. № 718	Приказ министерства здравоохранения и демографической политики Магаданской области (далее – Минздрав Магаданской области)	
10	«Об организации медицинского и лекарственного обеспечения жителей Магаданской области, страдающими заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»	01 ноября 2016 г. № 680	Приказ Минздрава Магаданской области	

При внедрении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Магаданской области» (далее – Программа) потребуется внесение изменений в ряд локальных нормативно-правовых актов, регулирующих организацию неонатального скрининга, маршрутизацию биологического материала для проведения исследований и маршрутизацию пациентов с целью уточнения диагноза.

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

Инфраструктура проведения НС в Магаданской области включает в себя медицинские организации 1 и 2 уровня, представленные в таблице № 10.

Таблица № 10

#### **Перечень медицинских учреждений государственной системы здравоохранения Магаданской области, осуществляющих забор крови на тест-бланки для проведения НС и оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями**

<b>№ п/п</b>	<b>Наименование учреждения</b>	<b>Вид медицинской помощи</b>	<b>Условия оказания медицинской помощи</b>	<b>Форма оказания медицинской помощи</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
<b>Медицинская помощь 1 уровня</b>				
<b>Филиалы ГБУЗ «МОБ»:</b>				
1	Филиал «Ольская районная больница» Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Магаданская областная больница» Адрес: 685910, Магаданская область, Ольский район, п. Ола,	- первичная доврачебная медико-санитарная помощь; - первичная врачебная медико-санитарная помощь - паллиативная	амбулаторно	- неотложная - плановая - роды в ОГБУЗ «Магаданский родильный дом»

№ п/п	Наименование учреждения	Вид медицинской помощи	Условия оказания медицинской помощи	Форма оказания медицинской помощи
1	2	3	4	5
	ул. Лесная, д. 24			
2	<p>Филиал «Омсукчанская районная больница» Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Магаданская областная больница»</p> <p>Адрес: 686410, Магаданская область, Омсукчанский район, п. Омсукчан, ул. Театральная, д. 7</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- первичная доврачебная медико-санитарная помощь;</li> <li>- первичная врачебная медико-санитарная помощь</li> <li>- паллиативная</li> <li>- забор крови на тест-бланки при рождении ребенка в ургентном зале</li> </ul>	амбулаторно	<ul style="list-style-type: none"> <li>- неотложная</li> <li>- плановая</li> </ul>
3	<p>Филиал «Северо-эвенская районная больница» Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Магаданская областная больница»</p> <p>Адрес: 686430, Магаданская область, Северо-эвенский район, п. Эвенск, ул. Гоголя, д. 40</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- первичная доврачебная медико-санитарная помощь;</li> <li>- первичная врачебная медико-санитарная помощь</li> <li>- паллиативная</li> <li>- забор крови на тест-бланк в ургентном зале</li> </ul>	амбулаторно	<ul style="list-style-type: none"> <li>- неотложная</li> <li>- плановая</li> <li>- роды в ОГБУЗ «Магаданский родильный дом»</li> </ul>
4	<p>Филиал «Среднеканская районная больница» Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Магаданская областная больница»</p> <p>Адрес: 686160, Магаданская область, Среднеканский район, п. Сеймчан, ул. Южная, д. 13</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- первичная доврачебная медико-санитарная помощь;</li> <li>- первичная врачебная медико-санитарная помощь</li> <li>- паллиативная</li> <li>- забор крови на тест-бланк в ургентном зале</li> </ul>	амбулаторно	<ul style="list-style-type: none"> <li>- неотложная</li> <li>- плановая</li> </ul>
5	<p>Филиал «Сусуманская районная больница» Государственного бюджетного</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- первичная доврачебная медико-санитарная помощь;</li> <li>- первичная врачебная</li> </ul>	амбулаторно	<ul style="list-style-type: none"> <li>- неотложная</li> <li>- плановая</li> </ul>

№ п/п	Наименование учреждения	Вид медицинской помощи	Условия оказания медицинской помощи	Форма оказания медицинской помощи
1	2	3	4	5
	учреждения здравоохранения «Магаданская областная больница» адрес: 686314, Магаданская область, Сусуманский район, г. Сусуман, ул. Больничная, д. 65	медико-санитарная помощь - паллиативная - забор крови на тест-бланк в ургентном зале		
6	Филиал «Тенькинская районная больница» Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Магаданская областная больница» адрес: 686050, Магаданская область, Тенькинский район, п. Усть-Омчуг, ул. Горняцкая, д. 70	- первичная доврачебная медико-санитарная помощь; - первичная врачебная медико-санитарная помощь - паллиативная - забор крови на тест-бланк в ургентном зале	амбулаторно	- неотложная - плановая
7	Филиал «Хасынская районная больница» Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Магаданская областная больница» адрес: 686110, Магаданская область, Хасынский район, п. Палатка, ул. Юбилейная, д. 9	- первичная доврачебная медико-санитарная помощь; - первичная врачебная медико-санитарная помощь - паллиативная - забор крови на тест-бланк в ургентном зале	амбулаторно	- неотложная - плановая
8	Филиал «Ягоднинская районная больница» Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Магаданская областная больница» адрес: 686230, Магаданская область, Ягоднинский район,	- первичная доврачебная медико-санитарная помощь; - первичная врачебная медико-санитарная помощь; - паллиативная - забор крови на тест-бланк в отделении новорожденных	амбулаторно	- неотложная - плановая

№ п/п	Наименование учреждения	Вид медицинской помощи	Условия оказания медицинской помощи	Форма оказания медицинской помощи
1	2	3	4	5
	п. Ягодное, ул. Ленина, д. 13			
9	ГБУЗ «Магаданская областная детская больница» адрес: 685030, г. Магадан, ул. Кольцевая, д. 24	- первичная доврачебная медико-санитарная помощь; - первичная врачебная медико-санитарная помощь; - паллиативная - забор крови в отделении патологии новорожденных и при необходимости взятие контрольных образцов для подтверждения или снятия диагноза в поликлиниках	-амбулаторно -стационарно	- неотложная - плановая - экстренная
10	МОГБУЗ «Городская поликлиника» адрес: 685000, Магаданская область, город Магадан, ул. Болдырева, д. 8	- первичная доврачебная медико-санитарная помощь; - первичная врачебная медико-санитарная помощь; - первичная специализированная медико-санитарная помощь; - паллиативная	амбулаторно	- неотложная - плановая
11	ГБУЗ «МОБ» Адрес: 685000, Магаданская область, город Магадан, ул. Нагаевская, д. 40	- первичная доврачебная медико-санитарная помощь; - первичная врачебная медико-санитарная помощь; - первичная специализированная медико-санитарная помощь; - паллиативная	- амбулаторно - стационарно	- неотложная - плановая - экстренная
<b>Медицинская помощь 2 уровня</b>				
1	ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» (кабинет медицинской генетики Центр	- первичная специализированная медико-санитарная помощь	амбулаторно	плановая

№ п/п	Наименование учреждения	Вид медицинской помощи	Условия оказания медицинской помощи	Форма оказания медицинской помощи
1	2	3	4	5
	охраны здоровья семьи и репродукции) Адрес: 685000, Магаданская область, город Магадан, проспект Карла Маркса, д. 34	- забор крови на тест-бланки в отделении новорожденных		

В соответствии с приказом Минздрава Магаданской области от 06 мая 2021 г. № 278/03 «Об утверждении порядка маршрутизации пациенток профилю «акушерство и гинекология» на территории Магаданской области», беременные женщины, проживающие в городе Магадане и районах области, поступают на дородовую плановую госпитализацию в ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» или в Ягоднинскую районную больницу - филиал ГБУЗ «МОБ». Во всех остальных районных больницах имеются urgentные родильные залы. В медицинские организации, где оказывается медицинская помощь по профилю «акушерство» направлены памятки по забору крови на тест-бланки, с инструкцией по правилам забора биоматериала. Все медицинские организации, тест-бланки на которые бралась кровь направляют в кабинет медицинской генетики для регистрации и дальнейшей транспортировке в генетические лаборатории для проведения исследования. До сентября 2023 года оформление направлений для МГИ будет осуществляться посредством ручного ввода в ВИМИС АКИНЕО, полученные результаты будут выгружаться специалистом кабинета медицинской генетики (куратором 3 уровня) и по защищенным каналам связи отправляться в медицинские организации по месту жительства ребенка для информирования медицинских работников и родителей (законных представителей).

Утвержденная в Магаданской области маршрутизация рамках НС, направленная на своевременное выявление заболеваний и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры:

1. Взятие крови. Образец крови берут из пятки новорожденного ребенка через 3 часа после кормления, в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144-168 часов) жизни у недоношенного новорожденного. Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее – тест-бланк), которые выдаются ЦКДЛ. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Тест-бланк высушивается в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2 часов без применения дополнительной тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей.

Взятие крови проводится в родовспомогательных учреждениях уровня 1 и 2, а также в детском стационаре ГБУЗ «Магаданская областная детская больница» медицинскими сестрами, обученными правилам забора и отбора проб для проведения НС.

Медицинский персонал обучен навыкам отбора образцов крови на тест-бланки, при кадровых перестановках обучение проходит на рабочем месте.

2. Высушенный тест-бланк с образцом крови в течении 24 часов отправляется в Центр охраны здоровья семьи и репродукции, кабинет медицинской генетики ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» (г. Магадан, проспект Карла-Маркса, 34) координатору НС (врач-генетик, медицинская сестра кабинета медицинской генетики).

3. Координатор НС регистрирует прием тест-бланков, формирует укладку и направляет в лабораторию неонатального скрининга за пределы Магаданской области в ближайшую МГ-лабораторию

(г. Хабаровск) в соответствии с заключенным договором на транспортные услуги транспортной компании ООО «Мэйджор Экспресс» дважды в неделю (авиатранспортом по вторникам, пятницам).

4. В случае выявления повышенных результатов по НС, в течении 24 часов законные представители новорожденного по телефону приглашаются в кабинет медицинской генетики ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» для забора крови на ретест. Забранный образец для проведения ретеста направляется в лабораторию неонатального скрининга транспортной компанией ООО «Мэйджор Экспресс» дважды в неделю (вторник, пятница).

5. В случае выявления новорожденного группы высокого риска в течении 24 часов законные представители новорожденного приглашаются в кабинет медицинской генетики для беседы по результатам НС. На руки законным представителям новорожденного ребенка выдаются результаты неонатального скрининга (первичный результат и результат ретеста), по телефону информация о новорожденном передается руководителю медицинской организации, осуществляющей наблюдение за новорожденным (поликлиника по м/ж, детское отделений районной больницы).

6. Подтверждающая диагностика проводится согласно действующим федеральным клиническим рекомендациям.

7. В случае выявления заболевания в течении 24 часов законные представители ребенка приглашаются в кабинет медицинской генетики для МГК. На руки законным представителям новорожденного ребенка выдаются результаты исследования и рекомендации. По телефону информация о выявленном заболевании и данные ребенка передается руководителю медицинской организации, осуществляющей наблюдение за ребенком (поликлиника по м/ж, детское отделений районной больницы).

8. Медицинская организация, осуществляющая наблюдение за ребенком (поликлиника по месту жительства, детское отделение районной больницы) подает сведения в ОГКУЗ «МОМИАЦ»,



осуществляющий ведение регистров пациентов с выявленными врожденными и/или наследственными заболеваниями в рамках НС (приказ Минздрава Магаданской области от 08 ноября 2016 г. № 718 «О порядке формирования и ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»).

9. Диспансерное наблюдение ребенка с выявленным наследственным заболеванием в рамках НС осуществляется в медицинской организации, осуществляющей наблюдение за ребенком (поликлиника по м/ж, детские отделения районной больницы) согласно действующим федеральным клиническим рекомендациям.

Диспансерное наблюдение ребенка с выявленным наследственным заболеванием в рамках НС осуществляется в медицинской организации, осуществляющей наблюдение за ребенком (поликлиника по м/ж, детские отделения районной больницы) согласно действующим федеральным клиническим рекомендациям.

Таблица № 11

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением телемедицинских консультаций (далее – ТМК)
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	1	1	/	эндокринолог	2	1
Галактоземия	-	-	-	-	0	0/0
Фенилкетонурия	-	-	9/9	Врач генетик	12	108/0
Адреногенитальный синдром	-	-	-	-	0	0/0

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением телемедицинских консультаций (далее – ТМК)
1	2	3	4	5	6	7
Муковисцидоз	-	-	1/1	Врач-генетик	10	12/0
Наследственные болезни обмена 1	-	-	-	Врач-генетик	2	1/0
Спинальная мышечная атрофия	-	-	-	-	0	0/0
Первичные иммунодефициты	-	-	-	Врач-генетик	1	1/0
Иные	--	-	-	-	-	-
Итого			/			/

В соответствии с формой статистического наблюдения «Сведения о медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам» (т. 2246, стр.3, ф.32) в Магаданской области охват обследованием новорожденных живорожденных детей в рамках неонатального скрининга составлял: в 2019 году – 99,8%, в 2020 году – 98,6%, в 2021 году – 95,1%.

Проблемы: 1. Нет специалистов, осуществляющих наблюдение за детьми с выявленными заболеваниями, а именно диетологов,

---

1 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- мегилглутаровая 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 синтазы голокарбоксилаз; бега-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

пульмонологов, иммунологов. Необходимо обучение, профессиональная переподготовка педиатров для возможности осуществления диспансерного наблюдения, коррекции лечения по месту жительства.

2. Подтверждающая генетическая диагностика и транспортировка биологического материала для подтверждающей диагностики в генетическую лабораторию проводится за счет средств семей выявленных детей.

Таблица № 12

### Количество проведенных ТМК в 2017-2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц Магаданской области (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в Магаданской области)	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровней	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Всего проведенных консультаций/ консилиумов	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0

ТМК будут проводиться в штатном режиме при выявлении ребенка с врожденным заболеванием с ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», ФГБНУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, ФГАУ НЦЗД «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Научно-исследовательским

клиническим институтом педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, ФБГНУ «МГНЦ», НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева Минздрава России.

### 1.6. Информационное взаимодействие.

На территории Магаданской области внедрена и эксплуатируется региональный сегмент Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ).

Таблица № 13

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3
ЕГИСЗ	да	Приказ Минздрава Магаданской области от 07 июня 2021 г. № 368/03 «О создании рабочей группы для решения оперативных вопросов, возникающих в ходе реализации регионального проекта «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ)»; Приказ Минздрава Магаданской области от 30 августа 2021 г. № 521/03 «О мероприятиях по созданию и внедрению специализированных подсистем государственных информационных систем в сфере здравоохранения в целях предоставления сведений в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему Министерства здравоохранения Российской Федерации»

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3
Электронный документооборот	да	Приказ Минздрава Магаданской области от 20 июля 2022 г. № 430/03 «Об утверждении Плана мероприятий по переходу медицинских организаций, подведомственных министерству здравоохранения и демографической политики МО, на электронный медицинский документооборот»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13 октября 2021 г. № 987н «Об утверждении формы документа о рождении и порядок его выдачи»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	В медицинской организации ведётся Журнал учета выданных направлений. Направление о включении в региональный сегмент федерального регистра медицинская организация подаёт в Минздрав Магаданской области. ОГКУЗ «МОМИАЦ» ведёт регистры в соответствии с приказом Минздрава Магаданской области от 08 ноября 2016 г. № 718 «О порядке формирования и ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими	Постановление Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента»

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3
	и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»	

В регионе работает единая региональная медицинская информационная система (далее – РМИС) «Барс». В рамках осуществления регионального скрининга имеется возможность оформить СЭМД «Направление на лабораторную диагностику» оформить СЭМД «Выпиской эпикриз» и «Выписной эпикриз из родильного дома». Отдельно регистры по данным нозологиям не ведутся. Информацию по выборке диагноза можно полноценно получить из региональной РМИС.

### 1.7. Выводы.

Анализируя состояние организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Магаданской области, можно сделать следующие выводы:

1. Охват новорожденных неонатальным скринингом ежегодно составляет более 95%.

2. Лабораторные исследования в рамках неонатального скрининга в Магаданской области не проводятся, биологический материал направляется в ближайшую МГ-лабораторию (г. Хабаровск). Разработана и утверждена локальным нормативным правовым актом маршрутизация биологического материала, передача информации о результатах

проведенных исследований, маршрутизация пациентов для уточнения диагноза, в т.ч. направление детей в федеральные клиники для верификации диагноза.

3. Государственная программа Магаданской области «Развитие здравоохранения Магаданской области» предусматривает бездефицитное финансирование мероприятий по проведению неонатального скрининга за пределами Магаданской области.

4. Ежегодная выявляемость врожденных и (или) наследственных заболеваний – единичные случаи, преимущественно врожденный гипотиреоз.

5. В регионе выстроена система оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

6. Постановлением администрации Магаданской области от 04 октября 2012 г. № 702-па «Об утверждении Положения о порядке оплаты расходов, связанных с направлением пациентов в медицинские организации за пределы Магаданской области для оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи» урегулирован вопрос компенсации финансовых затрат законных представителей ребенка (оплата проезда) при направлении в сторонние медицинские организации за пределами Магаданской области.

7. Обеспечение лекарственными препаратами, а также специализированным питанием детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в рамках государственной программы «Развитие здравоохранения Магаданской области», утвержденной Постановлением Правительства Магаданской области от 30 сентября 2021 г. № 751-пп и в порядке, установленном постановлением администрации Магаданской области от 27 сентября 2012 г. № 659-па «О порядке обеспечения лекарственными препаратами

отдельных групп населения на территории Магаданской области и возмещения расходов на указанные цели».

Основными проблемами при проведении неонатального скрининга новорожденным и оказании медицинской помощи являются:

- удаленность от областного центра Ягоднинской районной больницы, на базе которого развернуто родильное отделение, функционально являющееся межмуниципальным, расстояние по федеральной трассе составляет 540 км;

- отсутствие МГ-лаборатории в регионе (создание и содержание экономически необоснованно в виду низкой численности населения);

- кадровый дефицит (отсутствие в штате ГБУЗ «Магаданская областная детская больница» врачей следующих специальностей: диетолог, пульмонолог, иммунолог).

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

### **2.1. Цель Программы**

Цель реализации Программы - снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга. Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

### **2.2. Задачи Программы**

**К задачам Программы относятся:**

- 1) Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в регионе.



2) Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» и приказом Минздрава Магаданской области от 02 ноября 2022 г. № 687/03 «Об организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Магаданской области».

3) Совершенствование материально-технической базы медико-генетического кабинета, оказывающего медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

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

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

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

7) Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению

и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

8) Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

### **2.3. Показатели Программы.**

К показателям Программы относятся:

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

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

3) Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Магаданской области (%).

4) Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями

в Магаданской области (%).

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

6) Младенческая смертность (%).

Таблица № 14

п/п	Показатели региональной программы	Единица измерения (по ОКЕИ)	Период, год		
			2023	2024	2025
1	2	3	4	5	6
1	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Магаданской области (%).	Процент	80	95	95
2	Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Магаданской области (%).	Процент	90	95	95
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 Магаданской области (%).	Процент	0,1	0,1	0,1
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 Магаданской области (%).	Процент	90	95	95
5	Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (%).	Процент	95	95	95
6	Младенческая смертность (%)	Промилле	3,7	3,6	3,6

#### 2.4. Мероприятия Программы.

Исполнителями Программы являются медицинские организации ГБУЗ «Магаданская областная детская больница» и ОГБУЗ «Магаданский родильный дом». Ответственные лица – главные врачи данных организаций.

#### **2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Магаданской области.**

Все необходимые приказы Минздрава Магаданской области имеются.

Необходимо разработать:

- порядок об организации проведения НС и РНС, регламентирующий все этапы проведения РНС

- стандартные операционные процедуры (далее – СОП):

  - по приему бланков (внутри региона, из других регионов);

  - по формированию направлений и внесению информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология»;

  - по взятию крови и правилам хранения и транспортировки;

  - по транспортировке фильтр-бланков с образцами крови до кабинета медицинской генетики и из региона до лаборатории ЗА и их регистрации;

  - по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики.

Порядок диспансерного наблюдения, оказания экстренной помощи, плановой помощи изложен в приказе Минздрава Магаданской области от 02 ноября 2022 г. № 687/03.

Региональный документ по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра».

Разрабатывается приказ по регистру больных, которым оказывается помощь по программе «Круг добра».

#### **2.4.2. Оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС.**

Маршрутизация пациентов по профилю осуществляется на основании приказа Минздрава Магаданской области от 02 ноября 2022 г. № 687/03 «Об организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Магаданской области»:

1. На первом этапе проведения скрининга информируются родители (законные представители) ребенка о проведении исследования на врожденные и наследственные заболевания. оформляется информированное согласие родителя (законного представителя) ребенка на проведение исследования на врожденные и наследственные заболевания либо отказ от него.

2. У новорожденного на вторые сутки после рождения в родильных залах медицинских организаций первого и второго уровня берется кровь на тест-бланк с внесением информации о ребенке и упакованные тест-бланки передаются в кабинет медицинской генетики ОГБУЗ «Магаданский родильный дом».

3. Врачом-генетиком ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» проводится сортировка, регистрация, заполняется заявка установленного образца и дальнейшая отправка указанных тест-бланков с образцами крови новорожденных в медицинскую организацию 3 уровня ГБУЗ «Морозовская ДКГБ ДЗМ» г. Москвы. Частота отправки – дважды в неделю, срок доставки – до 3 дней, способ доставки – авиатранспорт.

4. При получении анализов исследований РНС врачом-генетиком информируются родитель (законный представитель) о результатах

обследования и выдаются результаты неонатального скрининга исследования на руки.

5. При выявлении врожденной или наследственной патологии у ребенка осуществляется врачом генетиком повторный забор крови на тест-бланк для подтверждающей диагностики для направления тест-бланка в ФБГНУ «МГНЦ».

6. При выявлении новорожденных группы высокого риска и/или при наличии медицинских показаний врач-генетик направляет ребенка на госпитализацию в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

Необходимые мероприятия:

1. Разработать порядок об организации проведения НС и РНС детей на врожденные и/или наследственные заболевания

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

3. Создание СОП как единого регламента в рамках Магаданской области с последующим тиражирование на каждую медицинскую организацию. Обучение медицинских сестер заполнению направления и методики забора крови и упаковки тест-бланков нового образца.

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

В Магаданской области имеется в штате Центра охраны здоровья семьи и репродукции ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» кабинет медицинской генетики с заведующим кабинетом врачом-генетиком.

Кабинет оснащен компьютером, ростомером, метровой лентой, канцелярскими принадлежностями. Прием осуществляется ежедневно по расписанию дополнительно врач-генетик осуществляет выход в стационары больниц.

Ремонтные работы в Центра охраны здоровья семьи и репродукции проведены в 2021-2022 годах, в настоящее время не требуется.

Дооснащение/переоснащение кабинета в настоящий момент не требуется.

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

В ГБУЗ «Магаданская областная детская больница» согласно штатному расписанию имеется 1 должность врача – эндокринолога, который осуществляет диспансерное наблюдение за детьми с наследственными и врождёнными болезнями обмена. Также в 2021 году было трудоустроено 4 врача педиатра и 2 участковые медицинские сестры, в 2022 году 3 врача педиатра. В ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» укомплектовано отделение врачами-неонатологами, обязательное присутствие его в родах. В структурном подразделении роддома в Центре охраны здоровья семьи и репродукции работает кабинет медицинской генетики, где осуществляет прием врач-генетик.

Необходимы такие специалисты, как диетолог, пульмонолог, иммунолог, а также проведение обучения педиатров для осуществления диспансерного наблюдения. В настоящее время подготовленных специалистов по диетологии, пульмонологии нет. Консультируют пациентов специалисты ГБУЗ «Магаданская областная детская больница Магаданская областная детская больница»: гастроэнтеролог, аллерголог-иммунолог. На базе ГБУЗ «Магаданский областной диспансер

психиатрии и наркологии» проводится консультирование детским психологом.

С целью оказания медицинской помощи детям с наследственными и врождёнными болезнями обмена организовано проведение консультаций, в том числе посредством ТМК, с врачами-специалистами (пульмонолог, иммунолог).

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

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

В Магаданской области в рамках работы РМИС полностью реализована «бесшовная» интеграция МИС и ЛИС, информация о назначениях оказанной медицинской помощи пациенту доступна любому лечащему врачу. Так же РМИС имеет полную интеграцию с ВИМИС «АКиНЕО» и передает информацию по триггерным точкам в автоматическом режиме.



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

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

При планировании мероприятий по диспансерному наблюдению будет разрабатываться и актуализироваться нормативная правовая база применительно для территории Магаданской области основанная на анализе возможностей медицинских организаций, подведомственных Минздраву Магаданской области, используя положения территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

При реализации мероприятий будет обеспечена 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.

При планировании организации помощи будут выполнены условия непрерывности, преемственности и обоснованности проведения мероприятий на каждом из этапов.

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

Разрабатывается приказ Минздрава Магаданской области по внедрению клинических рекомендаций в медицинских организациях, подведомственных Минздрава Магаданской области. В настоящее время используются действующие стандарты, клинические рекомендации и порядки оказания медицинской помощи, утвержденные Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам.

По мере поступления новых клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики и лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями они будут внедряться в деятельность медицинских организаций, подведомственных Минздрава Магаданской области.

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

По внедрению РНС в Российской Федерации медицинские организации, подведомственные Минздрава Магаданской области будут внедрять мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС, включающей принятие мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение правильного выполнения медицинских технологий, снижения риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи. Также будут обеспечены мероприятия по оценке внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, с использованием информации страховых компаний,

привлечением региональных отделений профессиональных сообществ и др.

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

По мере проведения РНС планы мероприятий по обследованию, профилактике, лечению врожденных наследственных заболеваний будут актуализироваться.

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

Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием источников для оценки степени достижения каждого результата в виде конкретного документа (форма федерального статистического наблюдения, справка, аналитический отчет или информационная система) и частоты их предоставления.

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

Планируется проведение следующих мероприятий:

1) разработка и утверждение информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга;

2) разработка и утверждение плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования,

реализации РНС в Магаданской области; разработка и размещение в родовспомогательных, детских медицинских организациях информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме, предоставляющей информацию о РНС;

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

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

5) размещение информационных материалов в родильных домах, кабинете медицинской генетики о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга.

### **План мероприятий Программы:**

План мероприятий Программы сформирован в виде таблицы (Приложение № 1 к Программе).

### **3. Результаты Программы.**

К результатам Программы относятся:

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

2) Сформирована и утверждена приказом Минздрава Магаданской области оптимальная маршрутизация в Магаданской области, основанная на существующей инфраструктуре Магаданской

области, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н.

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

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

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

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

7) Организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов

с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов.

#### 4. Сроки реализации региональной Программы.

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

#### 5. Финансово экономическое обоснование Программы

Таблица № 15

##### Планируемый бюджет Программы

	2023	2024	2025	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет (в тыс руб)	2 543,8	2 544,1	2 501,1	7 589,0
Бюджет Магаданской области (в тыс руб)	314,5	314,5	373,8	1 002,8
Иные источники, (включая внебюджетные источники от дохода приносящей деятельности медицинских организаций) (в тыс руб)	0,0	0,0	0,0	0,0
Консолидированный бюджет (в тыс руб)	2 858,3	2 858,6	2 874,9	8 591,8

Расчет расходов на оплату услуг на 2023 год на НС (5 нозологий) – 1470,0 тыс. рублей для проведения массового обследования новорожденных на наследственные и (или) врожденные заболевания на 1400 проб; РНС на 1400 проб на 2023 год 2858,3 тыс. рублей; транспортные расходы (360 отправок) 203,5 тыс. рублей осуществляется в рамках реализации государственной программы «Развитие здравоохранения в Магаданской области». Доставка материалов для забора образцов крови осуществляется в рамках договора с транспортной компанией по программе развитие здравоохранение Магаданской области подпрограмма «Охрана материнства и детства».

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

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической, и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 3,6 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году (прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для Магаданской области).

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

		<b>Число медицинских организаций/ структурных подразделений</b>	<b>Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)</b>	<b>Число новорожденных , которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021г.</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	1	5	48
	2 уровень	1	5	1066
	3А уровень	0	-	-
	3Б уровень	0	-	-
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	0	-	
	2 уровень	1	4	45
	3 уровень	0	-	-
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	0	-	-
	2 уровень	0	-	-
	3 уровень	0	-	-
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС		-	-	-



**Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС в  
Магаданской области**

Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, тел, e-mail	ФИО руководителя МО/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный телефон e-mail	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года	Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года
<b>Медико-генетический кабинет 1 уровня</b>				
Областное государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Магаданский родильный дом», Центр охраны здоровья семьи и репродукции, Кабинет медицинской генетики	г. Магадан, проспект Карла-Маркса, 34 roddom@49gov.ru	Заведующий кабинетом медицинской генетики Джентемирова Марина Эдуардовна	0*	0*

\*На территории Магаданской области нет медицинских организаций, осуществляющих исследования образцов крови для НС и РНС. До конца 2022года все собранные образцы направляются в МГК КГБУЗ «Перинатальный центр» г. Хабаровска, с 01.01.2023 для проведения исследований НС и РНС будут направляться в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ».

На территории Магаданской области отсутствуют лаборатории по проведению исследований НС и РНС.

Тест-бланки доставляются в кабинет медицинской генетики Центра охраны здоровья семьи и репродукции ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» (г. Магадан, проспект Карла-Маркса, 34):

1) из филиалов ГБУЗ «МОБ»:

- urgentные родильные залы Ольской районной больницы (35 км до областного центра), Хасынской районной больницы (82 км до областного центра) отправляются ежедневно (в день осуществления отбора биологического материала) санитарным автотранспортом медицинской организации в течении 3 часов;

- ургентные родильные залы Сусуманской (635 км), Омсукчанской (526 км), Среднеканской (493 км), Тенькинской (264 км) районных больниц – отправляются ежедневно (в день осуществления отбора биологического материала) санитарным автотранспортом ОГАУ «Спецавтопарк минздрава Магаданской области» в течение 24 часов («автошатл» используется для транспортировки биологического материала от больных районных больниц);

- акушерско-гинекологическое отделение «Ягоднинская районная больница» (522 км, отправка ежедневно, санитарным автотранспортом МОГАУ «Спецавтопарк минздрава Магаданской области», срок доставки до 24 часов);

2) из ГБУЗ «Магаданская областная детская больница» (ежедневно, срок доставки 1 час) автотранспортом (курьерами медицинских организаций);

3) из отделения неонатологии ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» (ежедневно, срок доставки 1 час) автотранспортом (курьерами МО).

Из кабинета медицинской генетики Центра охраны здоровья семьи и репродукции ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» курьерской службой ООО «Мэйджор Экспресс» осуществляется доставка авиационным транспортом (рейсовые) а в КГБУЗ «Перинатальный центр» (4156 км), 5 раз в неделю по расписанию авиатранспортной компании (срок доставки до 3 дней). С 01 января 2023 года тест бланки будут направляться в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» (10 200 км, ежедневно, срок доставки 24 часа) в том числе для проведения РНС.

Схема доставки биоматериала для проведения НС приведена в приложении № 2 к настоящей Программе.

Оснащение лаборатории неонатального скрининга, в том числе расширенного неонатального скрининга, а также укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга не приводятся, так как

в Магаданской области нет лабораторий НС и РНС, и медицинских организаций, осуществляющих исследования образцов крови для НС и РНС.

Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики) приведена в приложении № 3 к настоящей Программе.

Таблица № 18

**Число врачей-лабораторных генетиков и врачей-генетиков в Магаданской области и место их работы**

Наименование должности	Количество должностей в соответствии и со штатным расписанием	Фактически и занято	Число физических лиц	% укомплектованности
1	2	3	4	5
Заведующий кабинетом – Врач генетик	1	1	1	100
Врач лабораторный генетик	0,5	0,25	1 (совместитель)	50
Медицинская сестра	1	0,5	1 (совместитель)	50

Все работают в ОГБУЗ «Магаданский родильный дом».

**Ожидаемые результаты**

Исполнение мероприятий Программы позволит достичь к 2024 году следующих результатов:

1. Снижение младенческой смертности.
2. Доля случаев оказания медицинской помощи по медицинской реабилитации от числа случаев, предусмотренных объемами оказания медицинской помощи по медицинской реабилитации за счет средств

обязательного медицинского страхования, составит не менее 95% в соответствующем году.

3. Доля случаев оказания медицинской помощи по медицинской реабилитации в амбулаторных условиях от числа случаев, предусмотренных объемами оказания медицинской помощи по медицинской реабилитации за счет средств обязательного медицинского страхования, составит не менее 34,5% в 2022 году, не менее 35% в последующих годах.

4. Доля оснащенных современным медицинским оборудованием медицинских организаций, подведомственных органам исполнительной власти Магаданской области, осуществляющих медицинскую реабилитацию, составит 32% в 2022 году, 64% в 2023 году, 90% в 2024 году от числа базового значения 2019 года.

5. Охват граждан информацией о возможностях медицинской реабилитации в личном кабинете «Мое здоровье» на Едином портале государственных и муниципальных услуг (функций) составит 58% в 2024 году и не менее 60% в последующих годах.

---

# ПРИЛОЖЕНИЕ № 1

## к региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Магаданской области»

### ПЛАН МЕРОПРИЯТИЙ

#### Региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Магаданской области»

№ 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 нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга в Магаданской области						
1.1.	Разработка и издание приказа Минздрава Магаданской области об организации проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС) в медицинских организациях, подведомственных Минздраву Магаданской области	01.12.2022	31.12.2022	Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по неонатологии, главный внештатный специалист по медицинской генетике, главные врачи медицинских организаций	Издан соответствующий приказ Минздрава Магаданской области	Приказ Минздрава Магаданской области «Об организации проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в медицинских организациях, подведомственных Минздраву Магаданской области»	

№ 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 Разработка и утверждение типовых стандартных операционных процедур (далее – СОП): - по приему бланков (внутри региона, из других регионов); - по формированию направлений и внесению информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология»; - по взятию крови и правилам хранения и транспортировки; по транспортировке фильтр-бланков с образцами крови до кабинета медицинской генетики и из региона до лаборатории ЗА и их регистрации; - по направлению	3	4	5 Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по неонатологии, главный внештатный специалист по медицинской генетике, главные врачи медицинских организаций	6 Издан приказ Минздрава Магаданской области	7 Приказ Минздрава Магаданской области	8 Приказ Минздрава Магаданской области «Об утверждении типовых стандартных операционных процедур (СОП) при осуществлении расширенного неонатального скрининга»
1.2.		01.01.2023	01.05.2023				

№ 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 материала для проведения подтверждающей диагностики	3	4	5	6	7	8
1.3	Разработка и утверждение приказа о порядке диспансерного наблюдения пациентов с наследственными и (или) генетическими заболеваниями	01.01.2023	30.03.2023	Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по неонатологии, главный внештатный специалист по медицинской генетике, главные врачи медицинских организаций	Издан соответствующий приказ Минздрава Магаданской области	Приказ Минздрава Магаданской области	Приказ Минздрава Магаданской области «О порядке диспансерного наблюдения пациентов с наследственными и (или) генетическими заболеваниями»
2	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1	Актуализация приказа Минздрава Магаданской области о маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС	01.01.2023	30.03.2023	Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по неонатологии, главный внештатный специалист по медицинской генетике, главные врачи медицинских организаций	Издан соответствующий приказ Минздрава Магаданской области	Приказ Минздрава Магаданской области	Приказ Минздрава Магаданской области «О маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС»

№ 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
2.2.	Заключение соглашения с курирующей федеральной клиникой (Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы»)	01.01.2023	30.03.2023	Минздрав Магаданской области	Заключено Соглашение	Соглашение	Соглашение
2.3.	Заключение договора с транспортной компанией	01.01.2023	30.03.2023	ОГБУЗ «Магаданский родильный дом»	Заключен Договор	Договор	Договор
2.4.	Заключение договора с Федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» на проведение ретестов	01.01.2023	30.03.2023	ОГБУЗ «Магаданский родильный дом»	Заключен Договор	Договор	Договор
3.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
3.1.	Обучение участковых педиатров на курсах усовершенствования по	2023	2025	Минздрав Магаданской области, главные врачи медицинских	Проучено 4 специалиста ежегодно	Отчет	Проучено не менее 4 специалистов ежегодно



№ 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
	вопросам раннего выявления, диагностики, лечения и диспансеризации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС			организаций			
4.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
4.1.	Обеспечение информационного взаимодействия РМИС и ВИМИС (АКИНЕО)	2023	2025	Минздрав Магаданской области ОГКУЗ «МОМИАЦ»	Получена верифицированная медицинская документация в электронном виде обоими участниками информационного обмена	Отчет	100% направлений на исследование оформляется в электронном виде
4.2.	Обеспечение проведения ТМК врача-генетика кабинета медицинской генетики ОГБУЗ «Магаданский родильный дом»	2023	2025	Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике, главные врачи медицинских организаций	Проводятся ТМК	Отчет	100% пациентов, нуждающихся в оказании ВМП получили ТМК
4.3.	Обеспечение проведения ТМК с Федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-	2023	2025	Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике	Не менее 1 пациента в год	Отчет	100% пациентов, нуждающихся в оказании ВМП получили ТМК

№ 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
	генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»						
5.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Осуществление контроля за исполнением приказа по маршрутизации	2023	2025	Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по неонатологии	Приказ по маршрутизации исполняется	Отчет	Отсутствие нарушений маршрутизации
6.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
6.1.	Внедрение клинических рекомендаций по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	2023	2025	Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по неонатологии, медицинской генетике	Соблюдение Клинических рекомендаций	Отчет	Внедрены и соблюдаются клинические рекомендации по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 100% профильных медицинских организациях
7	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.						
7.1.	Разработка памятки родителям (законным представителям) о НС и РНС	01.01.2023	31.01.2023	Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике, главные врачи медицинских организаций	Памятки выдаются родителям (законным представителям) с целью повышения информированности	Отчет	Родители (законные представители) информированы о НС и РНС

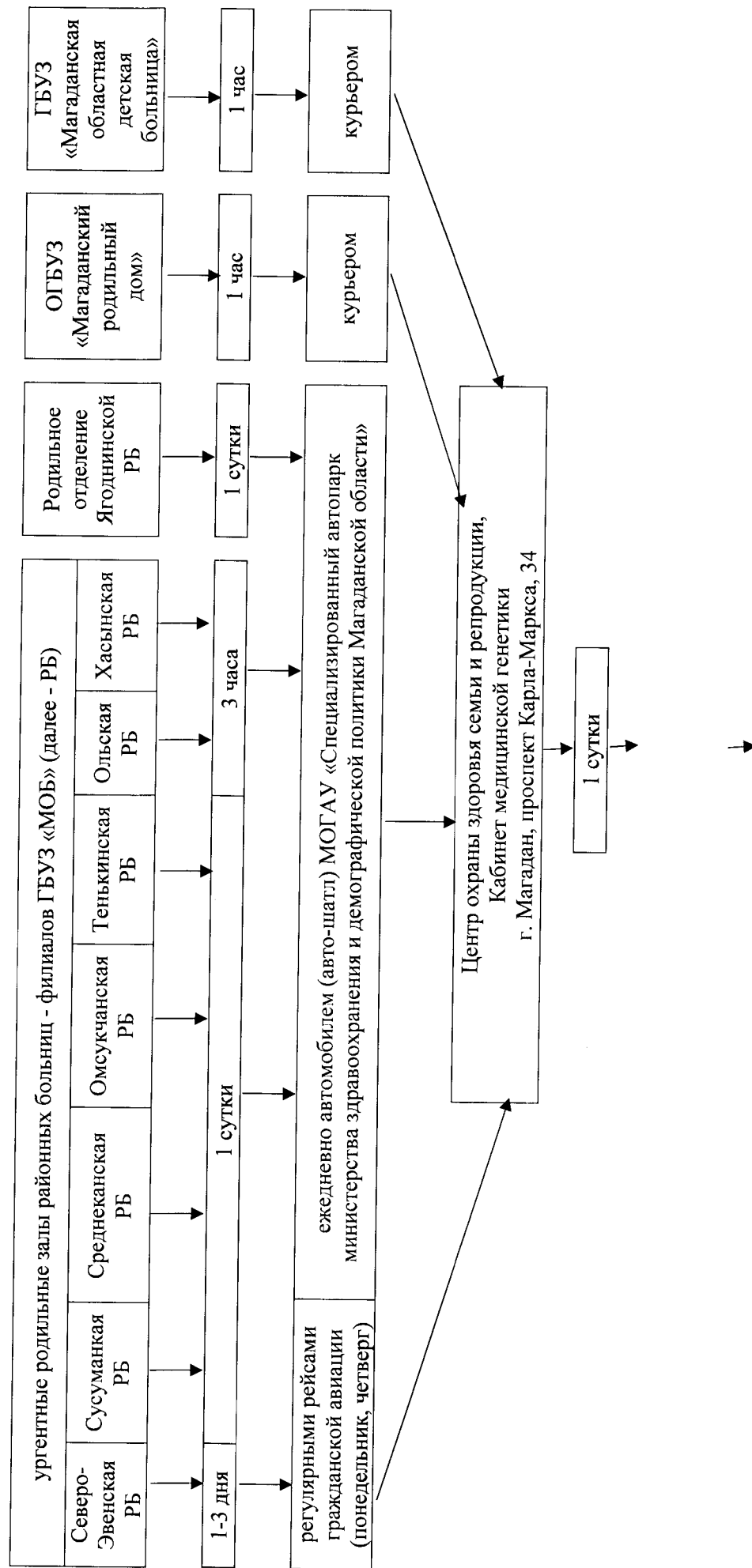
№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
7.2.	Разработка информированного добровольного согласия на проведение НС и РНС, на проведение ре-теста и (или) подтверждение диагностики	01.01.2023	31.01.2023	Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике, главные врачи медицинских организаций	Оформление информированного добровольного согласия на проведение НС и РНС, на проведение ре-теста и (или) подтверждение диагностики	Отчет	Родители (законные представители) информированы о проведении НС и РНС, п ре-теста и (или) подтверждения диагноза
7.3.	Ежегодное проведение тематического совещания при Минздраве Магаданской области о врожденных и (или) наследственных заболеваниях, выявляемых в рамках НС и РНС	2023	2025	Минздрав Магаданской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике, главные врачи медицинских организаций	Вовлеченность всех участников проекта в достижение результатов проекта	Приказ о проведении совещания	Обеспечено взаимодействие между всеми участками проекта

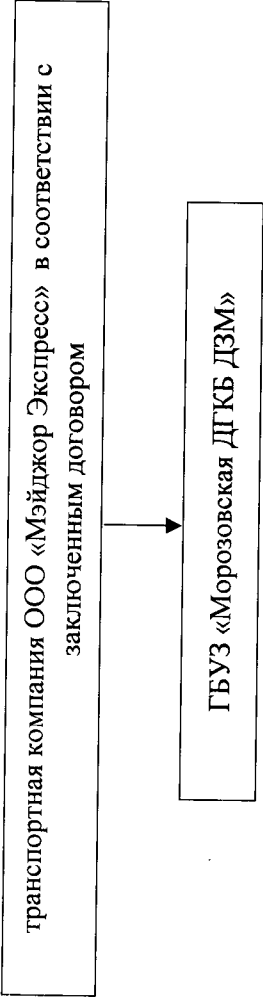
## ПРИЛОЖЕНИЕ №2

### к региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Магаданской области»

#### Схема доставки биоматериала для проведения НС

Координатор - главный внештатный специалист по медицинской генетике Джентемирова М.Э.





**ПРИЛОЖЕНИЕ № 3**  
**к региональной программе**  
**«Обеспечение расширенного**  
**неонатального**  
**скрининга в Магаданской области»**

**Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)**

Общая информация		
наименование	Кабинет медицинской генетики	
Располагается на базе	ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» (Центр охраны здоровья семьи и репродукции)	
Руководитель	Джентемирова Марина Эдуардовна	
Адрес	г. Магадан, проспект Карла-Маркса, 34	
Телефон	8 4132 62 32 10	
Электронная почта	roddom@49gov.ru dr.dzhentemirova_m@mail.ru	
Количество сотрудников	3	
В том числе врачей-генетиков	1	
В том числе врачей лабораторных генетиков	1	
Клиническая деятельность	Да/нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями)	да	570
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	250
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	140
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	110
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчёт риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	1200

Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг во внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	-
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	нет	-
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)	нет	-
Инвазивные диагностические процедуры:	нет	-
Биопсия хориана	нет	-
плацентоцентез	нет	-
амниоцентез	нет	-
кордоцентез	нет	-
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	-
Консультирование супружеских пар с бесплодием в рамках программ ВРТ	да	47
Неонатальный генетический скрининг	нет	-
прочее	нет	-
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	Да/нет	Количество в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	55
в том числе, супружеские пары	да	15
в том числе, пренатально	нет	-
в том числе новорожденные	да	8
FISH	нет	-
в том числе, супружеские пары	нет	-

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