



Правительство Нижегородской области

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

21.12.2022

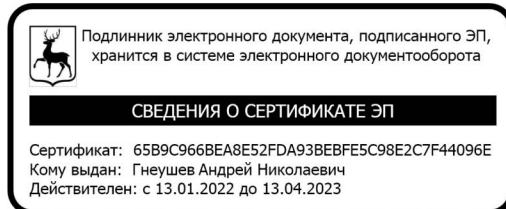
№ 1102

Об утверждении программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга новорожденных в Нижегородской области»

Правительство Нижегородской области **п о с т а н о в л я е т**:

1. Утвердить прилагаемую программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга новорожденных в Нижегородской области».
2. Настоящее постановление вступает в силу со дня его подписания и подлежит официальному опубликованию.

И.о.Губернатора



А.Н.Гнеушев

УТВЕРЖДЕНА
постановлением Правительства
Нижегородской области
от 21.12.2022 № 1102

ПРОГРАММА

«Обеспечение расширенного неонатального скрининга новорожденных в Нижегородской области»

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ

«Обеспечение расширенного неонатального скрининга новорожденных в Нижегородской области»

1. Наименование Программы	«Обеспечение расширенного неонатального скрининга новорожденных в Нижегородской области»
2. Введение. Основания для разработки Программы	Программа является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Нижегородской области в результате проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Программа служит основанием для предоставления субсидии из федерального бюджета бюджету Нижегородской области в целях софинансирования расходных обязательств Нижегородской области, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»
3. Разработчик Программы	Министерство здравоохранения Нижегородской области
4. Цель Программы	Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового

	<p>обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга.</p> <p>Улучшение здоровья детского населения, повышение качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>
<p>5. Основные задачи Программы</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в регионе. 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». 2. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС. 3. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС. 4. Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС. 5. 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. 6. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по

	<p>профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.</p> <p>7. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.</p> <p>8. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p> <p>9. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов</p>		
6. Сроки и этапы реализации Программы	2023–2025		
7. Участники основных мероприятий Программы	<p>Министерство здравоохранения Нижегородской области.</p> <p>Медицинские организации, подведомственные министерству здравоохранения Нижегородской области.</p> <p>ФГОУ ВПО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России.</p> <p>ФГБЦ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России.</p> <p>Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» Минздрава России</p>		
8. Исполнители мероприятий Программы	Роль в Программе	Ф.И.О.	Должность
	Руководитель	Мелик-Гусейнов Д.В.	Министр здравоохранения Нижегородской области
		Михайлова Г.В.	Первый заместитель министра здравоохранения Нижегородской

			области
Администратор	Карпова Г.Н.		Заместитель министра здравоохранения
Ответственный за достижение результата Программы	Карпова Г.Н. (8-951-902-60-00, karpova@zdrav.kreml.nnov.ru)		Заместитель министра здравоохранения
	Семерикова М.В. (8-920-079-91-15, mvsemerikova@yandex.ru)		Начальник отдела детства и родовспоможения министерства здравоохранения Нижегородской области
	Тимофеева В.В. (8-903-043-91-75, pravo@zdrav.kreml.nnov.ru)		Начальник управления по правовой и кадровой работе министерства здравоохранения Нижегородской области
Ответственный за подготовку Программы	Семерикова М.В. (8-920-079-91-15, mvsemerikova@yandex.ru)		Начальник отдела детства и родовспоможения министерства здравоохранения Нижегородской области
Ответственный за	Арсеева Т.В. (8-920-298-15-99,		Начальник отдела

	согласование и утверждение Программы	osp@zdrav.kreml.nnov.ru)	стратегического планирования министерства здравоохранения Нижегородской области
	Ответственный за обеспечение льготных категорий граждан необходимыми лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания, медицинскими изделиями	Очекурова Н.Ю. (8-905-192-40-30, farm@zdrav.kreml.nnov.ru)	Начальник отдела лекарственного обеспечения и фармацевтической деятельности министерства здравоохранения Нижегородской области
	Ответственный за информационное взаимодействие	Шафета Д.А. (8-922-787-79-64, miac@zdrav.kreml.nnov.ru)	Директор ГБУЗ НО «Медицинский информационно-аналитический центр»
	Ответственный за лабораторную диагностику и подтверждение диагноза, обеспечение проведения и охват РНС	Аксянова Х.Ф. (8-910-391-25-33, hasyanya@mail.ru)	Главный внештатный специалист по медицинской генетике министерства здравоохранения Нижегородской области
	Ответственный за	Козлова Е.М.	Главный внештатный

	забор материала, обеспечение проведения и охват РНС	Мануйленко О.В.	специалист неонатолог министерства здравоохранения Нижегородской области, Главный внештатный специалист акушер- гинеколог министерства здравоохранения Нижегородской области
	Ответственный за финансовое обеспечение мероприятий Программы	Михайлова Г.В. Китаев Д.С. Вершинина Г.Н.	Первый заместитель министра здравоохранения Нижегородской области Начальник финансово- экономического отдела министерства здравоохранения Нижегородской области; Начальник отдела экономического планирования ГКУ «Центр медицинской инспекции»

	<p>Ответственный за обеспечение разработки и реализации системы информационной поддержки НС и РНС для населения</p>	<p>Савицкая Н.Н.</p> <p>Мелихова-Сидорова Е.В.</p>	<p>Главный врач ГБУЗ НО «Нижегородский областной центр общественного здоровья и медицинской профилактики»</p> <p>Начальник отдела ГКУ НО «Центр медицинской инспекции»</p>
	<p>Ответственные за обеспечение проведения и охват РНС</p>	<p>Главные врачи медицинских организаций Нижегородской области</p>	
<p>9. Система организации контроля исполнения Программы</p>	<p>Контроль за исполнением Программы осуществляет Правительство Нижегородской области</p>		
<p>10. Программные мероприятия</p>	<p>Наименование мероприятий</p>	<p>Содержание</p>	<p>Сроки проведения</p>
	<p>Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС</p>	<p>– Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга новорожденных в Нижегородской области».</p> <p>– Приказ Министерства</p>	<p>IV квартал 2022 г.</p>

	<p>здравоохранения Нижегородской области «Проведение расширенного неонатального скрининга новорожденных в Нижегородской области».</p> <p>– Заключение договоров на проведение РНС между ГБУЗ НО «Нижегородская областная детская клиническая больница» (далее – ГБУЗ НО «НОДКБ») и ФГБЦ «НМИЦ АПГ им. В.И.Кулакова» Минздрава России, ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П.Бочкова» Минздрава России</p>	
Совершенствование материально-технической базы медицинских организаций	<ol style="list-style-type: none"> 1. Обновление и закупка оборудования для работы медико-генетической консультации ГБУЗ НО «Нижегородская областная детская клиническая больница» (далее – МГК). 2. Ремонт помещений МГК; 3. Выделение площадей, ремонт и оборудование Регионального координационного центра сопровождения пациентов с редкими заболеваниями и нарушениями иммунитета) - (далее – РКЦОЗ) 	<p>IV квартал 2023 г.</p> <p>IV квартал 2023 г.</p>
Формирование оптимальной маршрутизации	Медицинские организации, осуществляющие забор крови для РНС	IV квартал 2022 г.

		<ol style="list-style-type: none"> 1. Информирование законных представителей о проведении РНС. 2. Формирование направления на проведение забора крови. 3. Забор крови на 2 тест-бланка. 4. Соблюдение техники прикрепления бланков к направлению. 5. Доставка бланков с направлениями в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» не реже 1 раза в 2 дня в 8.00 до 15.00 МГК ГБУЗ НО «НОДКБ». 6. Регистрация бланков. 7. Отбор бланков для РНС. 8. Упаковка и отправка с курьерской почтой ежедневно, кроме выходных дней с 15.00 до 17.00 	
	<p>Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Определение потребности в медицинских кадрах МГК и перинатального центра. 2. Обеспечение целевого обучения специалистов, планируемых к оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными, наследственными заболеваниями и дефектами иммунитета (далее – Пациенты) в соответствии с потребностью. 	<p>I квартал 2023 г.</p> <p>II квартал 2023 г.</p>

		<p>3. Формирование штатного расписания РКЦОЗ.</p> <p>4. Формирование фонда оплаты труда специалистам РКЦОЗ.</p> <p>5. Повышение квалификации медицинских работников в рамках системы непрерывного медицинского образования (далее – НМО), принимающих участие в оказании медицинской помощи Пациентам</p>	<p>I-II квартал 2023 г.</p> <p>I-II квартал 2023 г.</p> <p>постоянно</p>
	<p>Информационное взаимодействие между медицинскими организациями</p>	<p>Обеспечение интеграции медицинских информационных систем (далее – МИС), лабораторных информационных систем (далее – ЛИС), систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации (далее – ГИС СЗ), Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских</p>	<p>IV квартал 2022 г.</p>

		информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО»	
	Формирование и развитие цифрового контура для обеспечения медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	<ol style="list-style-type: none"> 1. Обеспечение оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов. 2. Организация мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи Пациентам. 3. Обеспечение анализа качества оказания медицинской помощи Пациентам. 4. Формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО. 5. Обеспечение МО широкополосным доступом в сеть «Интернет», безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала. 6. Внедрение механизмов обратной связи и информирование пациентов о ее наличии, включая 	IV квартал 2022 г.

		<p>использование сайтов МО.</p> <p>7. Организация и обеспечения функционирования телемедицинского центра для консультаций Пациентов при необходимости.</p> <p>8. Разработка и реализация совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) плана проведения консультаций/консилиумов пациентов, в том числе с применением телемедицинских технологий: составить план заявок на проведение консультаций/консилиумов с последующей его реализацией.</p> <p>9. Оформление результатов в виде совместных протоколов и внесение в соответствующие медицинские карты Пациентов</p>	
	<p>Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными</p>	<p>1. Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в</p>	<p>I–II квартал 2023 г.</p>

	заболеваниями	<p>группах риска.</p> <p>2. Обеспечение своевременной передачи информации Центра в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием.</p> <p>3. Постановка на диспансерное наблюдение по каждому заболеванию.</p> <p>4. Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказание консультативной помощи врачом-генетиком.</p> <p>5. Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, консультирования врачом-генетиком МГК и Центра.</p> <p>6. Своевременное обеспечение Пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами</p>	
--	---------------	---	--

		лечебного питания (при необходимости)	
	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации Пациентов	IV квартал 2022 г.
	Методическое обеспечение качества и безопасности оказания медицинской помощи	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации Пациентов Мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности медицинской помощи пациентам, выявленным в рамках НС и РНС	IV квартал 2022 г.
	Внедрение новых технологий	Внедрение НС на недостаточность биотинидазы.	2023 г.

	диагностики, лечения и профилактики врожденный и (или) наследственных заболеваний	Расширение мероприятий по генетическому консультированию семей, планирующих деторождение	
	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Заполнение форм статистической отчетности, формирование отчетов, оценка достижения результата	ежегодно
	Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения	<ol style="list-style-type: none"> 1. Разработка и утверждение формы информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС. 2. Разработка плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в регионе. 3. Обеспечение наличия в родовспомогательных, детских медицинских организациях наличие 	IV квартал 2022 г.

		<p>информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме, предоставляющей информацию о РНС.</p> <p>4. Обеспечение проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе РНС.</p> <p>5. Разработка макета листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о РНС родителям (законным представителям) ребенка.</p> <p>6. Обеспечение размещения информационных материалов в родильных домах, детских поликлиниках, медико-генетических консультациях/центрах о возможностях и целях РНС</p>	
<p>11. Индикаторы (результаты) достижения Программы</p>	<p>– Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Нижегородской области (95%).</p> <p>– Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных,</p>		

	<p>обследованных на РНС в Нижегородской области (90%).</p> <ul style="list-style-type: none">– Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Нижегородской области (0,1%).– Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Нижегородской области (90%).– Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (50%)
--	---

Программа разрабатывается в непосредственной связи с региональным проектом ГП «Развитие здравоохранения Нижегородской области» Подпрограммы «Охрана здоровья матери и ребенка» (реализация мероприятий по скрининговым программам по обследованию новорожденных).

2. ТЕКСТ ПРОГРАММЫ

2.1. Краткая характеристика Нижегородской области

Нижегородская (Горьковская) область образована 14 января 1929 г. Областной центр Нижегородской области и административный округ – г. Нижний Новгород является пятым по численности населения в стране. Население крупнейших городов: Нижний Новгород – 1 253 030 человек, Дзержинск – 235 039 человек, Арзамас – 102 664 человека.

По административно-территориальному делению Нижегородская область по состоянию на 01.01.2022 г. насчитывает 51 муниципальных образований 36 муниципальных округов, 15 городских округов.

На начало 2022 года численность населения Нижегородской области составила 3 144 254 человека, городское население 2 511 394 человека (79,9%), сельское 632 860 человек (20,1%).

Население 18 лет и старше – 2 542 211 человек (80,9%), дети 0–17 лет – 602 043 человека (19,1%).

Население моложе трудоспособного возраста – 542 262 человека (17,25%), население трудоспособного возраста – 1 773 109 человек (56,39%), население старше трудоспособного возраста – 828 879 человек (26,36%).

Нижегородская область расположена в центре европейской части России и входит в состав Приволжского федерального округа. Административный центр г. Нижний Новгород находится на слиянии рек Волги и Оки, в 400 км к северо-востоку от Москвы. На северо-западе область граничит с Костромской областью, на северо-востоке – с Кировской, на востоке – с республиками Марий-Эл и Чувашия, на юге – с Мордовией, на юго-западе – с Рязанской областью, на западе – с Владимирской и Ивановской областями. Общая протяженность границ составляет 2300 км. Область вытянута в меридиальном направлении. С юга на север протяженность территории составляет около 400 км, с запада на восток в наиболее широкой южной части — около 300 км. Площадь Нижегородской области, включая

г. Саров, составляет 76 624 км² (40,8% – сельскохозяйственные угодья, 49,7% – леса, 2,1% – воды, 7,4% – прочие земли).

Плотность населения 41,0 человек на 1 кв. км.

Нижегородская область расположена в зоне умеренно континентального климата. Город Нижний Новгород – крупнейший транспортный центр. Разветвленные водные, железнодорожные и автотранспортные магистрали обеспечивают надежные связи с сырьевыми базами и районами – потребителями производимой в области продукции, а также с крупными культурными центрами. В области более 12 000 километров автомобильных дорог, свыше 1 200 километров железнодорожных и 1000 километров водных путей – Нижний Новгород является крупным речным портом с выходом к Балтийскому, Черному, Каспийскому, Азовскому и Белому морям. Малонаселенных пунктов с численностью от 1 до 100 жителей – 2 778, удаленных территорий – 211.

Средняя годовая температура воздуха изменяется от +3,2°С на северо-востоке до +5,2°С на юго-западе области. За год выпадает 600-680 мм осадков в Заволжье и 520-580 мм в Правобережье, причем две трети выпадает в виде дождя. С сентября по май в области преобладают южные и юго-западные ветры, в летние месяцы – северо-западные. Среднегодовая скорость ветра составляет 3-4 м/с.

Необходимо отметить, что изменение климата прослеживается и на территории Нижегородской области. Повышение среднегодовой температуры воздуха в Нижегородской области в последние 50 лет отмечается в среднем на 0.4 гр. за 10 лет, за последние 20 лет оно достигает 0.6 гр. за десятилетие. Наибольший вклад в увеличение годовых температур воздуха вносит рост зимних температур.

Нижегородская область – одна из самых индустриальных областей России. Экологические проблемы здесь связаны с развитием промышленности, сельского хозяйства, транспорта, энергетики и ростом городов. Самым мощным загрязнителем окружающей среды выступает промышленность. Ее отходы действуют на все компоненты природы.

Особенно неблагоприятное воздействие на здоровье человека оказывает загрязнение атмосферы предприятиями Нижнего Новгорода, Дзержинска, Кстова, Выксы, Балахны, Кулебак, Павлова, Сарова. Наиболее распространенными вредными веществами в атмосфере населённых пунктов области являются пыль, двуокись серы, двуокись азота, окись углерода, углеводороды.

Загрязнение двуокисью серы, окислами азота породило такое явление, как «кислотные дожди», которые отравляют воздух, водоемы, почву, губят леса, отрицательно влияют на здоровье людей.

Промышленные неочищенные стоки губительно влияют на реки и озера. Нижегородская область является крупным потребителем водных ресурсов. Общее водопотребление составляет более 1,5 млрд куб.м в год. Реки Нижегородской области загрязнены нефтепродуктами, фенолом, аммонийным азотом, различными ядохимикатами с полей, стоками с животноводческих комплексов. Серьезной проблемой становится попадание загрязненных талых снеговых вод в водоемы в черте городов и других населенных пунктов.

Сильным загрязнителем окружающей среды является транспорт, на долю которого приходится более 40% общего загрязнения воздуха в области. Транспортom загрязняется не только атмосферный воздух. Вблизи автостоянок, автомагистралей загрязняются почвы – медью, цинком, свинцом, нефтепродуктами.

Немалый вред окружающей природе, особенно водоемам, наносит процесс посыпки дорог песком с солью в зимнее время. С наступлением весны талыми снеговыми водами соль выносится в реки, озера и пруды.

Серьезной экологической проблемой становится разработка открытых в Лукояновском муниципальном округе титано-циркониевых рудных песков (Итмановское месторождение). Главная опасность в том, что эти пески радиоактивны и с началом добычи этих редких металлов отработанные пески будут развеиваться и разноситься на большие расстояния, загрязняя окружающую среду.

Другой, не менее важной проблемой, становится эксплуатация АЭС в городском округе Навашинский около поселка Монаково, близ берега Оки. Располагаясь в зоне карстовых проявлений, АЭС представляет потенциальную угрозу в случае аварийной ситуации.

В Нижегородской области ведется постоянный мониторинг за состоянием окружающей среды. К производствам, загрязняющим природу, со стороны природоохранных органов принимаются строгие меры: от штрафов до закрытия цехов, участков, отдельных технологических процессов. Реконструируются старые заводы, не способные обеспечить очистку отходов производства, при проектировании новых предусматривается система мер, направленных на сохранение окружающей среды.

2.2. Анализ основных демографических показателей Нижегородской области

Таблица № 1

Демографические показатели Нижегородской области

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022*
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	9,9	9,0	8,7	8,3	7,7
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	15,0	14,6	17,3	19,9	15,6
Коэффициент естественного прироста населения	-5,1	-5,6	-8,6	-11,6	-7,9

*- оперативные данные за 9 месяцев 2022 г.

Таблица № 2

Численность населения Нижегородской области, абс.

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего	3 234 752	3 214 623	3 202 946	3 176 552	3 144 254
Из общего числа Дети 0-17, всего	601 076	604 721	606 993	605 980	602 043
из них городское население	486 335	490 788	494 613	494 619	492 303
из них сельское население	114 741	113 933	112 380	111 361	109 740
из них дети 0-1	33 982	31 868	28 612	27 580	26 017

Таблица № 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности
в Нижегородской области

	2018			2019			2020			2021			Оперативные данные 9 мес. 2022 г.*		Целевой показатель к 2024 году
	Абс.	Показатель	РФ	Абс.	Показатель	РФ	Абс.	Показатель		Абс.	Показатель		Абс.	Показатель	
Перинатальная смертность	281	8,72		219	7,58		201	7,22		213	8,10		135	7,3	
Неонатальная смертность	112	3,50		81	2,82		78	2,82		63	2,42		40	2,35	
Ранняя неонатальная смертность	75	2,34		54	1,88		37	1,34		36	1,38		24	1,3	
Младенческая смертность	188	5,8	5,1	146	5,0	4,9	128	4,6	4,5	111	4,2	4,6	80	4,4	4,5

*- оперативные данные за 9 месяцев 2022 г.

Структура младенческой смертности в Нижегородской области

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	188	100,0	146	100,0	128	100,0	111	100,0	80	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	1	0,5	3	2,1	-	-	-	-	7	8,75
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	1	0,5	2	1,4	-	-	2	1,8	0	0
от болезней нервной системы	8	4,3	5	3,4	3	2,3	2	1,8	6	7,5
от болезней органов дыхания	5	2,7	1	0,7	-	-	-	-	2	2,5
от болезней органов пищеварения	-	-	1	0,7	2	1,6	-	-	1	1,25
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	36	19,2	41	28,1	30	23,4	36	32,4	18	22,5
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	107	56,9	68	46,6	71	55,5	53	47,8	38	47,5
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	30	16,0	21	14,4	17	13,3	8	7,2	2	2,5
от внешних причин смерти	20	10,6	13	8,9	12	9,4	9	8,1	6	7,5
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	-	-	-	-	1	0,8	-	-	0	0

*-Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

За период 2018–2021 гг. отмечается негативная динамика основных демографических показателей: рождаемость снизилась на 16,2%, а смертность увеличилась на 32,7%. За 9 мес. 2022 г. ситуация улучшилась. Рождаемость снизилась на 7,2%, а смертность – на 21,6%. В рамках

Общая численность населения Нижегородской области в 2022 г. уменьшилась по сравнению с 2018 г. на 90 498 человек или на 2,8%.

Общая численность детей 0–17 лет увеличилась за 2018-2020 гг. на 5 917 детей или на 1,0% за счет городских на 1,7% (+8 278 детей). В 2021 г. численность городских детей увеличилась всего на 0,01% (+6 детей), в 2022 г. - снизилась на 0,5% (-2316 детей).

Численность сельских детей за анализируемый период уменьшилась на 5 001 ребенка или на 4,3%; детей до года – на 7 965 или на 23,4%.

За 2018–2021 гг. младенческая смертность снизилась на 27,6% (-80 детей). За 9 месяцев текущего года повысилась на 7,2% и составила 4,5 на 1 000 родившихся живыми.

При этом неонатальная смертность за этот же период снизилась в 1,5 раза. За 9 месяцев 2022 г. - на 2,9 %.

Перинатальная смертность за 2018–2020 гг. снизилась на 17,2%. В 2021 г. повысилась на 12,2% и составила 8,10 на 1 000 родившихся живыми и мертвыми. При этом ранняя неонатальная смертность снизилась за этот же период в 1,8 раза. В 2021 г. показатель повысился на 3,0%, а число детей, умерших на первой неделе жизни, уменьшилось на одного.

В структуре младенческой смертности на первом месте болезни перинатального периода 52,5%, на втором месте – врожденные аномалии (пороки развития) – 26,1%, а именно врожденная гидроцефалия и spina bifida, врожденные аномалии развития сердца, системы кровообращения, пороки развития органов дыхания, пищеварения, мочевыделительной системы и прочие врожденные аномалии развития (множественные врожденные пороки).

На третьем месте в 2018–2020 гг. – геморрагические нарушения у плода и новорожденного 14,6%. В 2021 г. на третье место спустились внешние причины

– 8,1%. За 9 месяцев 2022 г. вновь геморрагические нарушения у плода и новорожденного – 11,7%.

На четвертом месте в 2018-2020 гг. внешние причины – 9,6%. В 2021 г. - геморрагические нарушения у плода и новорожденного – 7,2%. В 2022 г. вновь внешние причины на четвертом месте – 7,8%.

На пятом месте в 2018-2020 гг. болезни нервной системы 3,3%. В 2021 г. болезни эндокринной и нервной системы по 1,8%. За 9 месяцев 2022 г. – инфекционные и паразитарные болезни 2,6%.

Шестое место в 2018 г. занимали болезни органов дыхания – 2,7%, в 2019 г. – инфекционные болезни – 2,1%, в 2020 г. – болезни органов пищеварения 1,6%, в 2021 г. шестого рангового места не было, за 9 месяцев 2022 г. – болезни нервной системы – 1,3%.

На седьмом месте в 2018 г. инфекционные и болезни эндокринной системы по 0,5%, в 2019 г. – болезни эндокринной системы 1,4%, в 2020 г. – новая коронавирусная инфекция, вызванная Covid-19, 0,8%. В 2021 г. и 9 месяцев 2022 г. седьмого рангового места в структуре не было.

2.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и РНС, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Нижегородской области

Таблица № 5

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
Врожденный гипотиреоз	11	13	9	7	11
Галактоземия	0	2	0	0	0
Фенилкетонурия	7	6	8	4	6
Адреногенитальный синдром	2	5	2	2	3
Муковисцидоз	10	2	3	7	3
Наследственные болезни обмена	0	0	0	2	1
Спинальная мышечная атрофия	3	1	0	3	0
Первичные иммунодефициты	1	1	1	3	7
Итого	34	30	23	28	31

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

Таблица № 6

Заболевание	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	1	0	0	0
Фенилкетонурия	8	4	5	4	4
Адреногенитальный синдром	2	2	1	1	0
Муковисцидоз	5	4	3	6	4
Наследственные болезни обмена	0	0	0	1	1
Спинальная мышечная атрофия	2	2	0	3	0
Первичные иммунодефициты	1	0	0	0	2
ИТОГО	18	13	9	15	11

Таблица № 7

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями умерших
в возрасте до 1 года

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

В 2021 г. было зарегистрирован 1 случай смерти ребенка от наследственного заболевания в возрасте до года. Мальчик Г. д.р. 17.12.2020, д.см. 26.09.2021. Женщина наблюдалась по беременности в ЦМЦ «Ультрамед», роды в медицинской организации г. Москвы. Летальный исход в ГБУЗ НО «НОДКБ» отделение реанимации.

Диагноз: О.3: острый миоперикардит, фульминантное течение (ассоциированный с SARS COV-2) НК 2АБ.

О.О.З. Сердечно-легочная недостаточность у ребенка с тяжелым орфанным заболеванием (нарушением обмена жирных кислот).

Диагноз был уточнен посмертно в ФГБНУ «Медицинский генетический национальный центр им.Н.П.Бочкова» (Е 88.9 – нарушение обмена жирных кислот дефицит 3-гидроацил Коа дегидрогеназы).

С.З. БЭН 1 ст. Последствия перинатального гипоксически-ишемического поражения головного мозга (мышечная гипотония) врожденный порок развития ЖКТ (атрезия 12 перстной кишки- оперирован), анемия легкой степени тяжести.

На этапе оказания медицинской помощи ребенку в ГБУЗ НО «Нижегородская областная детская клиническая больница» отделение реанимации дефектов не выявлено.

Заключение по амбулаторному этапу оказания медицинской помощи дать не представляется возможным, так как малыш наблюдался в частном медицинском центре «Ультрамед», первичная медицинская документация на экспертизу не была представлена, так как частная медицинская организация не подведомственная исполнительным органам власти, информация направлена в Росздравнадзор, для проведения проверки и надзорных мероприятий. Взаимодействие с частными медицинскими организациями осуществляется через Росздравнадзор.

ВЫВОДЫ:

Общая заболеваемость данными врожденными и наследственными заболеваниями среди детского населения Нижегородской области за 2021 год по сравнению с 2018 годом неизменна и остается на аналогичном уровне.

Среди впервые выявленной врожденной и наследственной заболеваемости отмечается снижение данной патологии у новорожденных, так по врожденному гипотиреозу с 10 случаев за 2018 год (1,7 на 100 тыс. населения) до 7 (1,2 на 100 тыс. населения) за 2021 год, по фенилкетонурии с 6 случаев за 2018 год (1,02 на 100 тыс. населения) до 4 за 2021 год (0,7 на 100 тыс. населения) по РФ – 1,07 на 100 тыс. населения, по ПФО - 1,0, по

муковисцидозу с 10 случаев за 2018 год (1,7 на 100 тыс. населения) до 7 за 2021 год (1,2 на 100 тыс. населения) по РФ- 0,74 на 100 тыс. населения, по ПФО- 0,82 на 100 тыс. населения.

Структура общей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, представленными в таблице среди детей Нижегородской области, выглядит следующим образом: первое место занимают врожденный гипотиреоз и муковисцидоз – 38,8%, второе место фенилкетонурия – 36,9, адреногенитальный синдром на третьем месте – 32,4%, четвертое место спинальная мышечная атрофия – 20,1%.

Впервые признаны инвалидами в 2018 и 2021 году более 50% детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 2019 и 2020 гг. и прогнозно в 2022 г. более 40%.

100% инвалидность присваивается детям, страдающим фенилкетонурией, спинальной мышечной атрофией, 50% детей с муковисцидозом. Дети с врожденным гипотиреозом, адреногенитальным синдромом не являются инвалидами, раннее выявление и своевременное патогенетическое лечение позволяют корректировать состояние ребенка и сохранить ему здоровье.

В 2021 г. на территории Нижегородской области был зарегистрирован один случай смерти ребенка, страдающего орфанным заболеванием, в отделении реанимации ГБУЗ НО «НОДКБ». Подозрение на наследственное заболевание было подтверждено специалистами федерального учреждения.

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

Таблица №8

№ п/п	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа
1.	О массовом обследовании новорожденных детей Нижегородской области на наследственные заболевания	15.06.2006 № 596-в	Департамент здравоохранения Нижегородской области	
2.	Постановление «Об утверждении положения о порядке обеспечения отдельных категорий граждан лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, а также специализированными продуктами лечебного питания для детей-инвалидов в соответствии с Федеральным законом от 17 июля 1999 г. №178-ФЗ «О государственной социальной помощи»»	07.12.2007 № 459	Правительство Нижегородской области	
3.	Постановление «Об утверждении Положения о порядке обеспечения лекарственными препаратами больных злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, гемофилией, муковисцидозом, гипопитарным нанизмом, болезнью Гоше, рассеянным склерозом, а также после трансплантации органов и (или) тканей»	26.12.2007 № 519	Правительство Нижегородской области	-
4.	Приказ «Об утверждении порядка ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими	23.05.2012 № 1262	Министерство здравоохранения Нижегородской области	

	редкими (орфанными) заболеваниями»			
5.	Приказ «О регламенте взаимодействия при осуществлении льготного лекарственного обеспечения отдельных категорий граждан за счет средств федерального бюджета»	30.12.2015 № 5183	Министерство здравоохранения Нижегородской области	22.12.2011 №2518
6.	Постановление «Об утверждении Порядка организации обеспечения населения Нижегородской области лекарственными препаратами и медицинскими изделиями при амбулаторном лечении по рецептам врача бесплатно»	31.07.2017 № 566	Правительство Нижегородской области	-
7.	Закон «О полномочиях государственного предприятия Нижегородской области на оказание отдельным категориям граждан социальной услуги по обеспечению лекарственными препаратами для медицинского применения по рецептам на лекарственные препараты, медицинскими изделиями по рецептам на медицинские изделия, а также специализированными продуктами лечебного питания для детей-инвалидов»	30.03.2017 № 25-3	Законодательное Собрание	
8.	Закон «О полномочиях государственного предприятия Нижегородской области на оказание услуг по обеспечению населения Нижегородской области лекарственными препаратами и медицинскими изделиями при амбулаторном лечении по рецептам врача бесплатно или с 50-процентной скидкой»	05.04.2017 № 24-3	Законодательное Собрание	
9.	«О внедрении стандарта специализированной медицинской помощи детям при мукополисахаридозе II типа (диагностика и инициация	07.05.2019 № 315-279/19П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	

	заместительной терапии) на территории Нижегородской области»			
10.	«О внедрении стандарта специализированной медицинской помощи детям при мукополисахаридозе II типа (ферментная заместительная терапии) на территории Нижегородской области»	07.05.2019 № 315- 278/19П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
11.	«О внедрении стандарта первичной медико-санитарной помощи детям при мукополисахаридозе II типа (ферментная заместительная терапии) на территории Нижегородской области»	07.05.2019 № 315- 279/19П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
12.	«О проведении неонатального скрининга в акушерских стационарах и детских поликлиниках Нижегородской области»	от 09.08.2019 № 315- 461/19П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
13.	«Об утверждении стандартных операционных процедур для применения в медико-генетической консультации ГБУЗ НО «НОДКБ»	10.01.2020 № 160	ГБУЗ НО «НОДКБ»	
14.	«Об утверждении Положения по оказанию медицинской помощи и схемы маршрутизации детей с орфанными заболеваниями для оказания специализированной медицинской помощи»	14.09.2020 № 315- 823/20П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
15.	О проведении скрининга с целью раннего выявления критических врожденных пороков сердца у новорожденных	14.08.2020 № 315- 741/20П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
16.	О создании регионального центра иммунобиологической терапии для детей	28.10.2021 № 315- 920/21П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
17.	Постановление «О Программе	29.12.2021	Правительство	23.12.202

	государственных гарантий бесплатного оказания населению Нижегородской области медицинской помощи на 2022 год и на плановый период 2023 и 2024 годов»	№ 1243	Нижегородской области	0 №1086
18.	О назначении ответственных лиц за организацию работы по взаимодействию с фондом «Круг добра»	03.09.2021 № 315-720/21П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
19.	Приказ «О назначении ответственных лиц за организацию работы по взаимодействию с фондом «Круг добра»	03.09.2021 № 315-720/21П/од	Министерство здравоохранения Нижегородской области	
20.	Приказ «Об определении грузополучателя и балансодержателя лекарственных препаратов, поступающих централизованно из Минздрава России через благотворительный Фонд поддержки детей «Круг добра»	01.06.2021 № 315-438/21П/од	Министерство здравоохранения Нижегородской области	
21.	О создании рабочей группы по организации работы по расширению неонатально скрининга на территории Нижегородской области	07.10.2022 № 315-851/22П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
22.	О внедрении клинического протокола «Кистозный фиброз на территории Нижегородской области	08.11.2022 № 315-933/22П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
23.	О внедрении клинического протокола «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью Метилмалоновая ацидэмия/ацидурия» на территории Нижегородской области	08.11.2022 № 315-939/22П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
24.	О внедрении клинического протокола «Нарушение обмена серосодержащих аминокислот	08.11.2022 № 315-940/22П/од	министерство здравоохранения Нижегородской	

	(гомоцистинурия)» на территории Нижегородской области		области	
25.	О внедрении клинического протокола «Глутароновая ацидурия. Тип1» на территории Нижегородской области	08.11.2022 № 315-941/22П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
26.	О внедрении клинического протокола «Болезнь кленового сиропа» на территории Нижегородской области	08.11.2022 № 315-934/22П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
27.	О внедрении клинического протокола «Нарушение обмена галактозы (Галактоземия)» на территории Нижегородской области	08.11.2022 № 315-942/22П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
28.	О внедрении клинического протокола «Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточность синтеза антител» на территории Нижегородской области»	11.11.2022 № 315-964/22П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
29.	О внедрении клинического протокола «Изовалериановая ацидемия/ацидурия» на территории Нижегородской области»	11.11.2022 № 315-965/22П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
30.	О внедрении клинического протокола «Врожденный гипотиреоз у детей» на территории Нижегородской области»	11.11.2022 № 315-966/22П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
31.	«О проведении неонатального скрининга в акушерских стационарах и детских поликлиниках Нижегородской области»	от 09.08.2019 № 315-461/19П/од	министерство здравоохранения Нижегородской области	
32.	Постановление «Об утверждении положения о порядке обеспечения отдельных категорий граждан лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, а также специализированными продуктами	07.12.2007 № 459	Правительство Нижегородской области	

лечебного питания для детей-инвалидов в соответствии с Федеральным законом От 17 июля 1999 г. №178-ФЗ «О государственной социальной помощи»			
---	--	--	--

При проведении ННС используются стандартные операционные процедуры (СОП), которые утверждены приказом ГБУЗ НО «НОДКБ» от 10 января 2020 г. № 160 «Об утверждении стандартных операционных процедур для применения в медико-генетической консультации ГБУЗ НО «НОДКБ»:

1. СОП на забор материала;
2. СОП на упаковку и транспортировку материала;
3. СОП на внутрилабораторный преаналитический этап;
4. Исследование уровня тиреотропного гормона в сухих пятнах крови;
5. Исследование уровня фенилаланина в сухих пятнах крови;
6. Исследование уровня иммунореактивного трипсина в крови;
7. Исследование уровня 17-гидроксипрогестерона в сухих пятнах крови;
8. Исследование уровня общей галактозы в сухих пятнах крови и др.

Обеспечение пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами организовано и осуществляется:

1. За счет средств федерального бюджета.

1.1. Для лечения лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипопизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и IV типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, по перечню лекарственных препаратов, сформированному в установленном порядке и утверждаемому Правительством

Российской Федерации (постановление Правительства Российской Федерации от 26 ноября 2018 г. № 1416 «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации»)

Закупку лекарственных препаратов осуществляет ФКУ «Федеральный центр планирования и организации лекарственного обеспечения граждан» Минздрава России.

Обеспечение осуществляется путем выписывания рецептов лечащими врачами территориальных поликлиник и обслуживания рецептов в пункте отпуска.

Порядок обеспечения регламентируется Постановлением Правительства Нижегородской области от 26 декабря 2007 г. № 519 «Об утверждении Положения о порядке обеспечения лекарственными препаратами больных злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, рассеянным склерозом, а также после трансплантации органов и (или) тканей».

Отпуск лекарственных препаратов осуществляет уполномоченная организация Государственное предприятие Нижегородской области «Нижегородская областная фармация».

1.2. Для граждан, которым установлена группа инвалидности, за счет федеральных субвенций и иных межбюджетных трансфертов в соответствии с Федеральным законом от 17 июля 1999 г. № 178-ФЗ «О государственной

социальной помощи» в рамках перечня жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов.

Обеспечение осуществляется путем выписывания рецептов лечащими врачами территориальных поликлиник и обслуживания рецептов в пункте отпуска.

Порядок обеспечения регламентируется постановлением Правительства Нижегородской области от 7 декабря 2007 г. № 459 «Об утверждении положения о порядке обеспечения отдельных категорий граждан лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, а также специализированными продуктами лечебного питания для детей-инвалидов в соответствии с Федеральным законом от 17 июля 1999 г. № 178-ФЗ «О государственной социальной помощи»».

Закупку и отпуск лекарственных препаратов осуществляет уполномоченная организация Государственное предприятие Нижегородской области «Нижегородская областная фармация».

2. За счет средств областного бюджета:

2.1. В соответствии с перечнем групп населения и категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых лекарственные препараты и медицинские изделия в соответствии с законодательством Российской Федерации отпускаются по рецептам врачей бесплатно (постановление Правительства Российской Федерации от 30 июля 1994 г. № 890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения изделиями медицинского назначения»).

Обеспечение осуществляется путем выписывания рецептов лечащими врачами территориальных поликлиник и обслуживания рецептов в пункте отпуска.

Порядок обеспечения регламентируется постановлением Правительства Нижегородской области от 31 июля 2017 г. № 566 «Об утверждении Порядка организации обеспечения населения Нижегородской области лекарственными

препаратами и медицинскими изделиями при амбулаторном лечении по рецептам врача бесплатно».

Закупку и отпуск лекарственных препаратов осуществляет уполномоченная организация Государственное предприятие Нижегородской области «Нижегородская областная фармация».

2.2. Через министерство социальной политики Нижегородской области путем оказания материальной помощи:

– в рамках постановления Правительства Нижегородской области от 23 марта 2007 г. № 86 (далее – Постановление) на лечение лекарственными препаратами, обеспечение которыми бесплатно по рецептам врача не предусмотрено действующим законодательством;

– постановления Правительства Нижегородской области от 31 июля 2017 г. № 562 «О социальной выплате гражданам, больным конгенитальным миастеническим синдромом, на приобретение лекарственного препарата Фирдапс»;

– постановления Правительства Нижегородской области от 10 декабря 2018 г. № 844 «О социальной выплате гражданам, больным дегенеративным заболеванием нервной системы из группы нарушений цикла мочевины (G31.8) лекарственным препаратом «Аммонапс» или «Равикти».

2.3. В рамках фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра» (далее – фонд).

Лекарственные препараты закупаются фондом и ФКУ «Федеральный центр планирования и организации лекарственного обеспечения граждан» Минздрава России централизованно и поступают в ГБУЗ НО «Нижегородская областная детская клиническая больница».

Выдача лекарственных препаратов осуществляется через медицинские организации.

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

Обследование новорожденного на наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия матери (законного представителя ребенка) на проведение процедур неонатального скрининга в соответствии со ст. 20 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ, которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови.

Забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется специально подготовленным работником в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь женщинам период родов и, при необходимости, в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям в соответствии с инструкцией по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания.

В случае ранней выписки ребёнка или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию сотрудник родовспомогательного учреждения передаёт информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника) с назначением точной даты проведения неонатального скрининга. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского работника для осуществления забора крови. При отсутствии в медицинской документации новорожденного ребенка отметки о взятии образца крови на неонатальный скрининг при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию забор образцов крови для проведения исследования осуществляется в соответствии с инструкцией.

Забор крови осуществляется дополнительно в случае:

– если на момент взятия крови ребенок находился на парентеральном питании, кровь берется повторно через 2 дня после начала энтерального питания;

- необходимости проведения новорожденному переливания крови (предпочтительно провести забор крови до переливания). Если образец крови был взят после переливания крови, следует повторить забор через 48 часов после переливания;

- наличия мекониального илеуса кровь берется повторно на 10–14 и 21–28 день жизни;

- нахождения ребенка на момент взятия крови в реанимационно-анестезиологическом отделении или палате интенсивной терапии, кровь берется повторно на 14 день жизни или перед выпиской (если выписка произойдет ранее 14 дня жизни).

За правильность взятия крови и достоверность указанных сведений несет ответственность специально обученный медицинский работник, заполняющий специальный фильтровальный бумажный тест-бланк. Данные о проведенном неонатальном скрининге вносятся (в зависимости от места забора крови) в карту развития новорожденного, выписной эпикриз или историю развития ребенка по форме, утвержденной приказом.

Тест-бланки для проведения исследований в ГБУЗ НО «НОДКБ» (г. Нижний Новгород, ул. Ванеева, д.211) доставляются из медицинских организаций не реже одного раза в 3 дня. Прием образцов крови проводится в регистратуре лаборатории массового скрининга Медико-генетической консультации ГБУЗ НО «НОДКБ» с 8-00 до 15-00 (понедельник – пятница), в праздничные дни – по установленному графику. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в лаборатории массового скрининга МГК ГБУЗ НО «НОДКБ». При получении первичных результатов обследования формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым нозологиям и группа риска новорожденных по наследственным заболеваниям. Дети «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований. Дальнейшая работа ведется с детьми из группы риска. Все новорожденные из группы риска дополнительно обследуются с целью уточнения диагноза.

При выявлении ребенка из группы риска новорожденных по наследственным заболеваниям (в случае повышенного содержания в крови новорожденного ребенка тиреотропного гормона при врожденном гипотиреозе, 17-гидроксипрогестерона при адреногенитальном синдроме, галактозы при галактоземии, иммунореактивного трипсина при муковисцидозе и фенилаланина при фенилкетонурии) в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» специалист лаборатории массового скрининга информирует врача-педиатра, который доводит информацию до главного врача и/или заместителя главного врача по лечебной работе медицинской организации по месту нахождения ребенка о необходимости повторного обследования.

Участковый врач педиатр поликлиники информирует родителей (законных представителей ребенка) о результатах ННС. При необходимости приглашает на повторный забор крови для подтверждающей диагностики ННС.

Повторно кровь берется в любой день жизни ребенка до возраста 1 месяц на чистый тест-бланк, и заполняется в соответствии с Рекомендациями, в обязательном порядке указывается метка «на адреногенитальный синдром (АГС)», или «повтор на фенилкетонурию (ФКУ)», или «повтор на галактоземию», или «повтор на муковисцидоз», или «повтор на врожденный гипотиреоз (ВГ)».

При повышенном содержании в крови новорожденного иммунореактивного трипсина при муковисцидозе повторно кровь берется на 21–28-й день жизни.

При получении информации из МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» на ребенка из группы риска лица, ответственные за проведение неонатального скрининга в медицинской организации, осуществляют направление образца крови или новорожденного ребенка, независимо от места его пребывания, в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» на подтверждающую диагностику в срок до 48 часов.

Участковый врач педиатр поликлиники информирует родителей (законных представителей ребенка) о результатах подтверждающей диагностики ННС

Новорожденным детям из группы риска в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» проводится комплексное медико-генетическое консультирование с использованием дополнительных методов исследований в зависимости от нозологии.

По результатам исследований детям устанавливается окончательный диагноз и назначается необходимое лечение.

По направлению врача-генетика МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» новорожденный ребёнок, нуждающийся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза наследственного заболевания, госпитализируется в стационар по профилю заболевания.

Лабораторный контроль лечения больных детей, медико-генетическое консультирование осуществляется в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ».

По медицинским показаниям, а также при необходимости, с согласия законных представителей (родителей), проводятся ТМК больных детей с федеральными центрами, с медико-генетическими центрами.

Дети с выявленными заболеваниями наблюдаются участковым врачом педиатром, профильным узким специалистом, генетиком.

Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в территориальной поликлинике.

Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2021 г.

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными и заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом-генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением ТМК
Врожденный гипотиреоз	7	7	7/ 0	Детский эндокринолог	2	14
Галактоземия	0		/	генетик	4	0
Фенилкетонурия	4	4	/ 4	генетик	4	20
Адреногенитальный синдром	2	2	2/ 0	Детский эндокринолог	2	12
Муковисцидоз	7	7	7/	пульмонолог	4	36
Наследственные болезни обмена *	1	1	1/1	генетик	4	12
Спинальная мышечная атрофия	3	3	3/0	невролог	4	16
Первичные иммунодефициты	2	2	2/0	иммунолог	4	14
Иные						0

Количество проведенных ТМК в 2018–2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*		146	270	496	482
из них с применением ТМК		146	270	496	482
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» МЗ России		38	72	104	79
ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Рогачева» МЗ России		17	96	166	163
ФГБУ «НИИР им. Насоновой» МЗ России				3	4
ФГБУ «МГНЦ им. Бочкова»				1	
ФГБУ «НМИЦ ЦНИИС и ЧЛХ»				20	7
ФГБУ МНИИ глазных болезней им. Гельмгольца»		1	2	12	12
ФГАУ «НМИЦ нейрохирургии им. Бурденко»		4	21	37	43
ФГАОУ «ВО РНИМУ им. Пирогова» МЗ России		47	45	69	110
ФГБУ «НМИЦ им. Алмазова» МЗ России		25	8	21	16
ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Блохина» МЗ		4	8	24	10
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ России		2	3	7	14
«НИИ НДХИТ им. Рошалея» г. Москва			2	1	
ФГБУ «НМИЦ ТИО им. Шумакова» МЗ России		1	1	1	4
ФГБУ «НМИЦ ССХ им. Бакулева» МЗ России		2	2	8	7
ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. ТУРНЕРА» МЗ России			1	9	1

ФГБОУ ВО РНИМУ «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»		4	5	9	2
«СПб НИИ Фтизиопульмонологии» МЗ России				1	1
«НМИЦ онкологии им. Петрова» Санкт-Петербург			1	3	
ФГБУ «НМИЦ акушерства и гинекологии им. Кулакова»		1			4
ФГБУ «НМИЦ оториноларгологии»			1		
ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет»			1		
ФГБУ «Детский научно-клинический центр инфекционных болезней ФМБА» г. Санкт-Петербург			1		
ФГБУ «Российский научный центр хирургии им. Петровского»					2
ФГАУ «НМИЦ микрохирургии глаза им. Федорова»					3
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,		146	270	496	482
из них с применением ТМК		146	270	496	482

2.6. Информационное взаимодействие

В Нижегородской области действует единая централизованная медицинская информационная система (РС ГИСЗ НО) на базе программного продукта «Единая цифровая платформа». В составе РС ГИСЗ НО функционирует централизованная подсистема «АКиНЕО», обеспечивающая мониторинг, ведение беременных и интеграцию с ВИМИС «АКиНЕО».

Основными целями внедрения подсистемы являются:

- обеспечение ведения данных, необходимых для передачи в ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология» в объеме, описываемом в протоколе информационного взаимодействия ВИМИС АКИНЕО;
- повышение качества и оперативности маршрутизации беременных;
- обеспечение ведения данных о проведенной медицинской помощи новорожденным в родильном зале;
- повышение качества и оперативности маршрутизации новорожденных.

В части новорожденных и неонатального скрининга введен в опытную эксплуатацию подрегистр «Мониторинг новорожденных», содержащий специфику ведения новорожденных.

Специфика новорожденного предназначена для:

- регистрации факта рождения ребенка в стационарном случае или иным способом;
- организации мониторинга новорожденных, формирования отчетных форм.

Специфика содержит следующую информацию, учитываемую при оценке рисков и ведения новорожденных:

- сведения о беременности и родах
- вскармливание;
- оценка состояния по шкале Апгар;
- анализ крови (динамика);
- скрининги (неонатальный, аудиологический, кардиологический);
- вакцинация;
- родовые травмы, пороки развития;
- наблюдения.

Регистр доступен для врача поликлиники и стационара. Записи о новорожденных с высоким риском выделяются красным цветом. Критерии высокого риска новорожденных считаются автоматически.

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

Таблица № 11

	Наличие	Чем утверждено
ЕГИСЗ	Да	Приказ министерства здравоохранения Нижегородской области о вводе в опытно-промышленную эксплуатацию модернизированных компонентов РС ЕГИСЗ НО от 23.09.2021 № 315-790/21П/од
Электронный документооборот	Да	
Работа сервиса выписки МСР	Да	
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Нет	

ВЫВОДЫ:

На сегодня в большинстве регионов России массовый неонатальный скрининг проводится на 5 наследственных заболеваний: фенилкетонурию, адреногенитальный синдром (дисфункция коры надпочечников), врожденный гипотиреоз, галактоземию и муковисцидоз. Для выявления этих тяжелых заболеваний на досимптоматической стадии, у новорожденных берут кровь из пятки в первые дни после появления на свет.

Введение расширенного неонатального скрининга, включающего дополнительные нозологии, позволит обследовать всех новорожденных Нижегородской области на наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга. Установить точный диагноз до проявления первых симптомов крайне важно для успешного лечения и предупреждения необратимых осложнений у детей. Своевременное назначение лекарственной терапии, лечебного питания для детей с подтвержденными диагнозами позволит сохранить их жизнь и здоровье, сократит инвалидизацию по причине наследственных заболеваний.

В ходе массового неонатального скрининга формируется группа риска – перечень новорожденных с подозрением на заболевание, далее выполняется подтверждающая диагностика. Наличием соответствующей материально-технической базы и квалифицированных кадров на МГК ГБУЗ НО «НОДКБ»

проводится подтверждающая диагностика по некоторым нозологиям. В то же время необходимо сотрудничество МГК ГБУЗ ПК КДКБ с ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», который является референс-центром 3Б уровня, на базе которого проводится также подтверждающая диагностика практически всех наследственных заболеваний.

Раннее выявление наследственных и врожденных заболеваний создает основу не только для патогенетического лечения пациентов, но и повышает эффективность медико-генетического консультирования семьи с целью диагностики патологии и предупреждения повторного рождения больных детей.

3. Организация проведения расширенного неонатального 4. скрининга

3.1. Цели реализации программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»:

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

3.1.2. Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания

3.1.3. Улучшение здоровья детского населения, повышение качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

3.2. Задачи программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в паспорте Программы.

Индикативные показатели программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Нижегородской области»*

Таблица № 12

	2023	2024	2025
--	------	------	------

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

- Охват НС в роддомах составляет 80,3%, в случае ранней выписки (перегоспитализации) новорождённых, НС проводится в иных медицинских организациях.

3.3. Мероприятия программы обеспечения РНС в паспорте Программы:

3.3.1. Обеспечение нормативного правового регулирования РНС в паспорте Программы.

3.3.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.

Маршрут строится в следующем формате:

Информирование родителей (законного представителя) о проведении неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи.

Формирование направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС, которое предполагает обеспечение возможности формирования бланка-направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении. Необходимы локальные инструкции по порядку внесения

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

Взятие крови:

а) проводится в организациях родовспомогательных учреждений, поликлиниках/детских поликлинических отделениях, отделениях патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, иных медицинских организациях, осуществляющих отбор проб для проведения НС, согласно таблице 14.

б) забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется специально подготовленным работником в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь женщинам период родов и, при необходимости, в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям.

в) осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее – тест-бланк), которые выдаются в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» во все родильные дома области. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

г) кровь берется в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144–168 часов) жизни у недоношенного новорожденного на бумажный фильтровальный тест-бланк (после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа). В случае ранней выписки ребенка или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию

сотрудник родовспомогательного учреждения передает информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника) с назначением точной даты проведения неонатального скрининга. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского работника для осуществления забора крови. При отсутствии в медицинской документации новорожденного ребенка отметки о взятии образца крови на неонатальный скрининг при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию забор образцов крови для проведения исследования осуществляется в соответствии с Рекомендациями.

Уполномоченной на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах Нижегородской области, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3А и 3Б групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики является ГБУЗ НО «НОДКБ».

РНС в Нижегородской области проводится согласно схемам доставки биоматериала в субъекте для проведения НС и РНС в Нижегородской области (Схема № 2).

– тест-бланки с образцами крови для проведения РНС доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» ежедневно или при необходимости 1 раз в 2 дня;

– отправка в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» осуществляется за счет средств медицинской организации, осуществившей забор образцов крови;

– отправка тест-бланков в учреждения 3А группы (ФГБУ «НМИЦ АГП им.В.И.Кулакова», г. Москва) из ГБУЗ НО «НОДКБ» для выполнения РНС осуществляется за счет средств регионального бюджета;

– информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям о результатах РНС для группы детей «условно здоровых», по всем исследуемым заболеваниям, не производится;

– при включении новорожденного по результатам РПС в группу детей высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний, МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» оповещает о результатах РПС медицинскую организацию по месту нахождения новорожденного;

– информирование законных представителей ребенка о включении новорожденного по результатам РПС в группу детей высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний осуществляет медицинская организация по месту нахождения новорожденного;

– новорожденный группы высокого риска приглашается в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» для консультации генетика и забора образцов крови и/или другого биоматериала для повторного скринингового исследования и/или подтверждающей диагностики;

– при нахождении новорожденного в стационаре забор крови и/или другого биоматериала для проведения повторного скринингового исследования и/или подтверждающей диагностики может быть произведен в медицинской организации, в которой находится новорожденный;

– доставка образцов для проведения повторного скринингового исследования и/или подтверждающей диагностики в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» осуществляется за счет средств медицинской организации, осуществившей забор образцов;

– отправка тест-бланков в учреждения ЗБ группы для проведения повторного скринингового исследования и/или подтверждающей диагностики осуществляется за счет средств регионального бюджета;

– при наличии медицинских показаний врач-генетик МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики;

– после получения результатов повторного скринингового исследования и/или подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием подлежащих диспансерному наблюдению;

– после получения информации от учреждения ЗБ группы о новорожденном с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» оповещает об этом медицинскую организацию по месту нахождения новорожденного;

– при отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» или к специалистам по профилю заболевания для назначения лечения;

– при наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, новорожденный при необходимости госпитализируется в медицинскую организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания. В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» или специалистами по профилю заболевания, консилиум врачей с применением телемедицинских технологий медицинской организацией, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

Мероприятия:

1) информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС;

2) мероприятия, направленные на запуск и проведение РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н в медицинских организациях 3-й группы;

3) при проведении 1 лабораторного этапа для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144–168 часов) жизни у недоношенного новорожденного;

4) мероприятия по стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных (для оптимизации процедуры формируется стандарт операционной процедуры в медицинской организации или единый рекомендуемый к применению документ в рамках региона с последующим тиражированием на каждую медицинскую организацию);

Для стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных разработаны Рекомендации по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания (далее – Рекомендации). На основании Рекомендаций в каждой медицинской организации разрабатываются стандарт операционной процедуры.

5) оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС;

6) формирование необходимого запаса тест-бланков;

Формирование необходимого запаса тест-бланков проводится с учетом динамики рождаемости за последние 5 лет.

7) мероприятие – выбор уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в субъекте РФ и организующей отправку

тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС, закрепление ее функций нормативным актом субъекта;

8) заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 2 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 9 июня 2022 г. № 1510-р. В соответствии с прикреплением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

9) мероприятия для обеспечения проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, сроки, этапы, логистика.

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

Рекомендуемые мероприятия (формируются исходя из анализа соответствия материально-технической базы поставленным задачам):

– дооснащение оборудованием МГК ГБУЗ НО «НОДКБ», осуществляющей проведение НС с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н.

– реализация укомплектованности специалистами, приема дополнительного штата сотрудников.

– разработка карты маршрутизации.

– Расчет логистических расходов отправляемых биоматериалов для проведения РНС в ФГБУ «НМИЦ АГП им.В.И.Кулакова» Минздрава России и подтверждающей диагностики в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» Минздрава России.

ФГБУ «НМИЦ АГП им.В.И.Кулакова» Минздрава России, г. Москва, ул. Опарина, д.4. Пересылке подлежат образцы сухих пятен крови на фильтровальных бланках. Частота пересылки – 4-5 раза в неделю, регулярно. Масса посылки зависит от числа поступивших бланков – чаще до 500 грамм, реже до 1 кг. Ориентировочно – 265 пересылок за год, общей массой 140 кг. Соблюдение особого температурного режима не требуется. Сроки доставки – не более 48 часов.

ФГБНУ «Медико-генетический центр имени Н.П. Бочкова» Минздрава России, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1. Два вида посылок с разными температурными режимами:

Частота пересылки – в среднем 1 раз в неделю (52 отправки на год). Материал для отправки – пробирки с биологическим материалом (кровь, моча). Требуется соблюдение холодной цепи $+2...+8^{\circ}\text{C}$. Масса посылки – до 500 г. Сроки доставки – не более 48 часов.

Частота пересылки – в среднем 1 раз в неделю (52 отправки на год). Материал для отправки – сухие пятна крови на фильтровальных бланках. Соблюдение особого температурного режима не требуется. Масса посылки – до 500 г. Сроки доставки – не более 48 часов.

Проведение установки программного обеспечения (медицинских и лабораторных информационных систем) для внутри лабораторного и межрегионального электронного документооборота.

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

В целях решения вопроса кадрового обеспечения по подготовке запуска и проведению мероприятий расширенного неонатального скрининга в медицинских учреждениях третьего уровня ГБУЗ НО «НОДКБ» необходимо доукомплектование кадрового состава лаборатории массового и селективного скрининга и молекулярно-генетической лаборатории следующими штатами: 5 медицинских лабораторных техников, 4 медицинских регистратора, 3 врача клинической лабораторной диагностики (биолога)/лабораторного генетика для выделения ДНК и для ПЦР диагностики. Также в целях повышения кадрового обеспечения медико-генетической службы ГБУЗ НО «НОДКБ» дополнительно выделить 1 ставку врача генетика и 1 ставку среднего медицинского персонала, для оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Планируется дополнительное обучение врачей генетиков.

Обеспечить прием 1 врача ординатора на целевое обучение, для подготовки врачей генетиков, учитывая потребность в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС.

1) сформировать соответствующее штатное расписание МГК ГБУЗ НО «НОДКБ», осуществляющих проведение НС и РНС, обеспечить обучение медицинского персонала, сформировать соответствующий фонд оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС;

2) Ежегодное выполнение мероприятий в соответствии с разработанными планами, по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Нижегородской

области, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования.

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

В регионе единая централизованная лабораторная информационная система ЕЦП «ЛИС» является неотъемлемой составной частью РС ГИСЗ НО. Центральный архив медицинских изображений интегрирован в составе РС ГИСЗ НО. Таким образом обеспечено единство ведения электронной медицинской документации в т.ч. в части наполнения истории болезни пациента.

Перечень мероприятий:

1. Создана рабочая группа по созданию и внедрению подсистемы АКИНЕО в т.ч. в части НС и РНС.

2. Порядок осуществления информационного взаимодействия с ВИМИС АКИНЕО осуществляется в рамках модернизации РС ГИСЗ НО с целью исполнения требований проекта «Цифровой контур здравоохранения» в части взаимодействия с подсистемами ЕГИСЗ.

3. Перечень учреждений, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР) определен приказом министерства здравоохранения Нижегородской области.

4. Обеспечена техническая возможность формирования электронных направлений на лабораторную диагностику на НС и РНС, контроль помогают осуществить в т.ч. инструменты в составе регистра новорожденных.

5. Структурированный электронный медицинский документ (далее – СЭМД) «Сведения о факте рождения» и «Медицинское свидетельство о рождении» успешно передаются в регистр электронных медицинских документов (далее – РЭМД) из РС ЕГИСЗ НО всеми медицинскими организациями, осуществляющими указанную деятельность.

6. Реализация СЭМД «Направления на неонатальный скрининг» в составе РС ГИСЗ НО запланирована не ранее 2023 г. До внедрения автоматического формирования данный СЭМД будет создаваться путем ручного ввода. Для этого запланированы выделить и подготовить соответствующий немедицинский персонал в количестве 2 человек в каждой медицинской организации.

Таблица № 13

Планируемый бюджет программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Нижегородской области»

(тыс.руб)

	2023	2024	2025	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	48089,80	47888,90	46609,20	142587,90
Бюджет субъекта	15186,30	15122,80	16376,20	46685,30
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)	0,00	0,00	0,00	0,00
Консолидированный бюджет	63276,10	63011,70	62985,40	189273,20

В Нижегородской области МГК ГБУЗ НО «НОДКБ» лабораторной информационной системы нет.

ВЫВОД:

Инфраструктура Нижегородской области достаточна для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС, полнота охвата обследованием новорожденных составляла в 2021 году 99,2%, прогнозно в 2022 году 99,5% Медицинская помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями оказывается в полном объеме.

Существует проблема доступности информационных систем и обновления оборудования и решения вопроса кадрового дефицита МГК.

В плане создание регионального центра орфанных заболеваний для детей при выделении финансовых средств из бюджета Нижегородской области.

Таблица № 14

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведения НС

		Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	0		0
	2 уровень	16	38	10774
	3А уровень	2	18	6827
	3Б уровень	0	0	0
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	63	63	8010
	2 уровень	0	0	0
	3 уровень	0	0	0
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	0	0	0
	2 уровень	0	0	0
	3 уровень	2	10	106
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС		6 Частные медицинские центры	0	50

	(указать какие)				
	ИТОГО				25767

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

Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, тел, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 г.		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 г.	
			число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня						
Медики-генетические консультации (центры) 2 уровня						
ГБУЗ НО «Нижегородская областная детская клиническая больница»	601136 г.Н.Новгород ул.Ванеева.21 1 8-831-417-56-82 info@nodkb.ru	Белозерова Светлана Чеславовна 8-831-417-56-82 info@nodkb.ru — Зав. МГК Аксянова Х.Ф. 8(831)417-67-53, e-mail: hasyanya@mail.ru	25767	100	0	0
Медико-генетические центры 3А и(или) 3Б уровня*						

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

(* заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС)

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

		аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	ных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>			
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов в <4А>, <4Б>	Не требуется для МГК 2 уровня		
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшета <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	Не требуется для МГК 2 уровня		
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшета <4А>, <4Б>	Не требуется для МГК 2 уровня		
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>,	2	1	50

			<4Б>			
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	2	0	0
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	4	4	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды				
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	2	0	0
	261620	Холодильник	Холодильник		0	0

		лабораторный, стандартный	лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>			
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/в рожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено- генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>		В наличи и	100
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/в рожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			В наличи и	
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/в рожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/в рожденные заболевания ИВД, реагент				
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/в рожденные заболевания ИВД, набор, масс- спектрофотометри ческий анализ				
15.	192300	Множественные аминокислоты/мет аболиты карнитина ИВД, набор, масс- спектрометричес кий анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс- спектрометрии <4А>, <4Б>	Не требуется для МГК 2 уровня		
	339500	Множественные аминокислоты/мет аболиты карнитина ИВД, набор, масс				

		спектрометрический анализ/жидкостная хроматография				
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>		В наличии	100
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>		В наличии	100
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>		В наличии, требуется обновление ввиду износа	100
	292310	Пипетка электронная				
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная				
	292390	Микропипетка электронная				
	380120	Микропипетка механическая ИВД				
	124540	Микропипетка механическая				
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	4	100
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100

		использования				
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0

Таблица № 17

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

№ п/п	Наименование должности и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	3	3	2	66,6%
2.	Врач – лабораторный генетик	9	9	2	22,2%
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	0			
4.	Врач-диетолог	0,5	0,5	0	
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0,5	0,5	0	

6.	Врач-невролог				
7.	Медицинский психолог (психолог)	0,5	0,5	0	
8.	Врач ультразвуковой диагностики				
9.	Врач – акушер гинеколог				
10.	Биолог	1	1	0	
11.	Химик-эксперт медицинской организации	0			
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)				
13.	Лаборант	19	19	4	21%
14.	Старшая медицинская сестра				
15.	Медицинская сестра	5	5	2	20%
16.	Медицинская сестра процедурной	2	2	0	
17.	Акушерка				
18.	Медицинский статистик	1	1	0	
19.	Сестра-хозяйка				
20.	Медицинский регистратор	2	2	1	50%
21.	Санитар Прочий персонал	6	6	0	

* Заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС.

Таблица № 18

Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)

Общая информация	МГК ГБУЗ НО «НОДКБ»	
Наименование:	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе:	ГБУЗ НО «НОДКБ»	
Руководитель:	Заведующий МГК	
Адреса:	Нижний Новгород, ул. Ванеева, д. 211	
Телефон:	8(831)417-67-53	
Электронная почта:	hasyanya@mail.ru	
Количество сотрудников:	51	
в том числе врачей-генетиков:	3 (2)	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	9 (2)	
Клиническая деятельность	да/нет	Кол-во в год
Консультирование семей наследственными (генетическими) заболеваниями	да	4938
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	Профилактика наследственных заболеваний включает в себя выявление групп риска при медико-генетическом консультировании, определение возможного комплекса обследований перед беременностью (цитогенетическое обследование супругов, ПГД в коммерческих мед. клиниках при условии возможности оплаты супругами, инвазивная пренатальная диагностика, направление на молекулярно-генетическое обследование биоптата хориона). Данные исследования проводятся в МГК ГБУЗ НО «НКДЦ» (пренатальный комбинированный скрининг 1 триместра, кариотипирование клеток	

	ворсин хориона, плаценты, амниотической жидкости, кордоцентез, УЗИ плода экспертного уровня, забор материала для молекулярно-генетического обследования плода в других лабораториях), направление на молекулярно-генетическое обследование родственников больных. Собственно в МГК ГБУЗ НО НОДКБ данные исследования не проводятся.	
Неонатальный генетический скрининг	да	25547
Прочее	да	1249
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	999
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	Да	983
Неонатальный скрининг	да	25947
Биохимия	да	1249
ПЦР	Да	860
Оборудование (основное)		
	Кариотипирование:	Микроскопы Olympus с камерой и программным обеспечением Ikaros
	ПЦР:	Амплификатор RotoGin
	Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет
	Секвенирование по Сэнгеру:	нет
	Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет
	Биохимический скрининг:	б/х анализатор Victor, Автодельфия
	Масс-спектрометрия:	нет

План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (РНС) в Нижегородской области						
1.1.	Утверждение Программы Постановлением Правительства Нижегородской области	03.12.2022	27.12.2022	Арсеева Т.В.	Подписание Постановления Правительства Нижегородской области	Постановления Правительства Нижегородской области	До конца 2022 года
1.2.	Внесение изменений в Постановление правительства Нижегородской области от 26 апреля 2013 г. № 274 Об утверждении Государственной программы «Развитие здравоохранения Нижегородской области»	03.12.2022	27.12.2022	Арсеева Т.В.	Подписание Постановления Правительства Нижегородской области	Постановления Правительства Нижегородской области	До конца 2022 года

2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1.	Издание приказа министерства здравоохранения Нижегородской области об Алгоритме забора и маршрутизации материала для проведения РНС в Нижегородской области	01.12.2022	22.12.2022	Семерикова М.В.	Опубликование приказа министерства здравоохранения Нижегородской области об Алгоритме забора и маршрутизации материала для проведения РНС в Нижегородской области	Приказ министерства здравоохранения Нижегородской области об Алгоритме забора и маршрутизации материала для проведения РНС в Нижегородской области	До конца 2022 года
2.2.	Кустовые методические выезды в подведомственные учреждения с целью обучения персонала и контроля за проведением РНС в Нижегородской области	15.12.2022	01.06.2023	Белозерова С.Ч.	Формирование оптимальной организации и маршрутизации проведения РНС в Нижегородской области	Отчет оргметодотдела НОДКБ о проделанной методической работе	01.06.2023
3.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
3.1. Оснащение медико-генетической консультации ГБУЗ НО «НОДКБ»							

3.1.1.	Анализ потребности и формирование перечня необходимого оборудования для МГК	01.12.2022	29.12.2022	Белозерова С.Ч.	Перечень оборудования, закупаемого для МГК	Служебная записка в отдел контрактной службы МЗНО	1 квартал 2023 года
3.1.2.	Определения источника финансирования закупки оборудования и ремонта МГК	01.12.2022	29.12.2022	Михайлова Г.В.	Внесение изменений в бюджет Нижегородской области на 2023 год	Постановление Правительства Нижегородской области	1 квартал 2023 года
3.1.3.	Закупка оборудования в соответствии с перечнем	3 квартал 2023 года	4 квартал 2023 года	Ошкин Е.В.	Ввод в эксплуатацию оборудования МГК	Акты приема передачи	4 квартал 2023 года
3.2.Ремонт помещений МГК							
3.2.1.	Разработка и утверждение проектно-сметной документации (ПСД) на ремонт помещений МГК	01.12.2022	20.03.2022	Белозерова С.Ч. Дроздова А.А.	утверждение ПСД на ремонт помещений МГК	Согласованная ГБУ НО «Нижегородсмета» ПСД	1-2 квартал 2023 года
3.2.2.	Ремонт помещений МГК	3 квартал 2023 года	4 квартал 2023 года	Белозерова С.Ч. Дроздова А.А.	Введение в эксплуатацию помещений МГК	Акт выполненных работ	4 квартал 2023 года
3.3.Организация работы Регионального координационного центра сопровождения пациентов с редкими заболеваниями и нарушениями иммунитета) - (далее – РКЦОЗ)							
3.3.1.	Определение источника финансирования	01.12.2022	29.12.2022	Михайлова Г.В.	Внесение изменений в бюджет	Постановление Правительства Нижегородской	1 квартал 2023 года

	закупки оборудования и ремонта РКЦОЗ				Нижегородской области на 2023 год	области	
3.3.2.	Выделение площадей РКЦОЗ	01.12.2022	29.12.2022	Белозерова С.Ч. Архипов А.В.			1 квартал 2023 года
3.3.3.	Разработка и утверждение проектно-сметной документации (ПСД) на ремонт помещений РКЦОЗ	01.12.2022	20.03.2022	Белозерова С.Ч. Дроздова А.А.	утверждение ПСД на ремонт помещений РКЦОЗ	Согласованная ГБУ НО «Нижегородсмета» ПСД	1-2 квартал 2023 года
3.3.4.	Ремонт помещений РКЦОЗ	3 квартал 2023 года	4 квартал 2023 года	Белозерова С.Ч. Дроздова А.А.	Введение в эксплуатацию помещений РКЦОЗ	Акт выполненных работ	4 квартал 2023 года
3.3.5.	Анализ потребности и формирование перечня необходимого оборудования для РКЦОЗ	01.12.2022	29.12.2022	Белозерова С.Ч.	Перечень оборудования, закупаемого для МГК	Служебная записка в отдел контрактной службы МЗНО	1 квартал 2023 года
3.3.6.	Закупка оборудования в РКЦОЗ в соответствии с перечнем	Сроки не определены, требуют уточнения	Сроки не определены, требуют уточнения	Ошкин Е.В.	Ввод в эксплуатацию оборудования РКЦОЗ	Акты приема передачи	Сроки не определены, требуют уточнения
3.3.7.	Определение источника финансирования оплаты труда сотрудникам	01.12.2022	29.12.2022	Михайлова Г.В.	Внесение изменений в бюджет Нижегородской области на 2023	Постановление Правительства Нижегородской области	1 квартал 2023 года

	РКЦОЗ				год		
3.3.8.	Формирование штатного расписания РКЦОЗ	1 квартал 2023	2 квартал 2023	Михайлова Г.В. Белозерова С.Ч.	Открытие РКЦОЗ	Приказ МЗНО об организации и положении РКЦОЗ	2 квартал 2023
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1.	Определение потребности в медицинских кадрах МГК и перинатального центра; 5.	01.12.2022	29.12.2022	Белозерова С.Ч.	Перечень оборудования, закупаемого для МГК	Служебная записка в отдел по правой и кадровой работе МЗНО	1 квартал 2023 года
4.2.	Обеспечение целевого обучения специалистов, планируемых к оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными, наследственными заболеваниями и дефектами иммунитета в соответствии с потребностью;	Апрель 2023	Июль 2023	Тимофеева В.В.	Целевое обучение специалистов, планируемых к оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными, наследственными заболеваниями и дефектами иммунитета в соответствии с потребностью	Документ об обучении	Июль 2023
4.3.	Повышение квалификации медицинских	2024 год	2025 год	Тимофеева В.В.	Повышение квалификации медицинских		2024–2025 г.г.

	работников в рамках системы непрерывного медицинского образования (далее – НМО), принимающих участие в оказании медицинской помощи Пациентам				работников в рамках НМО		
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	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 Нижегородской области (далее –	1 квартал 2023	4 квартал 2023	Карпова Г.Н.	Оптимизация информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС	Отчет МГК в МЗНО	2023 год

	ГИС СЗ), Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»						
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1.	Разработка и внедрение алгоритма действий медицинского персонала при выявлении при РНС лиц с врожденными и (или)	Январь 2023 года	Февраль 2023 года	Семерикова М.В. Аксянова Х.Ф.	Опубликование Приказа МЗНО об алгоритме действий медицинского персонала при выявлении при РНС лиц с врожденными и (или)	Приказ МЗНО об алгоритме действий медицинского персонала при выявлении при РНС лиц с врожденными и (или) наследственными	1 квартал 2023 года

	наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для своевременного диспансерного наблюдения				наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для своевременного диспансерного наблюдения	заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для своевременного диспансерного наблюдения	
7.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
7.1.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации Пациентов в Нижегородской области по мере их утверждения в Российской Федерации	Январь 2023 год	Декабрь 2025 год	Семерикова М.В.	Опубликование приказов по внедрению клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов	Приказы МЗНО по внедрению клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов	2023–2025 г.г.
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.						

8.1.	Кустовые методические выезды в подведомственные учреждения с целью обучения персонала и контроля качества оказания медицинской помощи Пациентам	01.04.2023	Декабрь 2025	Белозерова С.Ч.	Повышение качества оказания медицинской помощи Пациентам	Отчет оргметодотдела/Р КЦОЗ НОДКБ о проделанной методической работе	Ежеквартально 2023–2025 гг.
9.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
9.1.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Нижегородской области по мере их утверждения в Российской Федерации	2023 год	2025 год	Семерикова М.В.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Нижегородской области	НПА МЗНО о внедрении новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Нижегородской области	2023–2025 гг.
10.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						

10.1.	Согласование форм годовой статистической отчетности по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с генетиком МКГ, главным педиатром НО	2023 год	2025 год	Варенова Л.Е.	сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Годовые статистические формы	2023–2025 г.г.
-------	--	----------	----------	---------------	--	------------------------------	----------------

Схема доставки биоматериала в Нижегородской области для проведения НС



Схема доставки биоматериала в Нижегородской области для проведения РНС

Схема 2

