ПРАВИТЕЛЬСТВО НОВОСИБИРСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 21.12.2022 № 611-п

г. Новосибирск

Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

В целях реализации постановления Правительства Российской Федерации от 29.11.2022 № 2161 «О внесении изменений в государственную программу Российской Федерации «Развитие здравоохранения», приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н « Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», в соответствии с Законом Новосибирской области от 28.09.2012 № 255-ОЗ «О регулировании отношений в сфере охраны здоровья граждан в Новосибирской области» Правительство Новосибирской области **п о с т а н о в л я е т**:

1. Утвердить прилагаемую региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области».
2. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на первого заместителя Губернатора Новосибирской области Петухова Ю.Ф.
3. Настоящее постановление вступает в силу с 1 января 2023 года.

И.о. Губернатора Новосибирской области В.М. Знатков

К.В. Хальзов
238 63 68

ПП/05/51187/21.12.2022

УТВЕРЖДЕНА
постановлением Правительства
Новосибирской области
от 21.12.2022 № 611-п

ПАСПОРТ
региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

Наименование региональной программы	Региональная программа Новосибирской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»(далее – региональная программа)
Наименование органа исполнительной власти Новосибирской области, являющегося ответственным разработчиком региональной программы	Министерство здравоохранения Новосибирской области (далее – Минздрав НСО)
Исполнители региональной программы	1. Минздрав НСО. 2. Куратор программы – заместитель министра здравоохранения Новосибирской области Анохина Татьяна Юрьевна. 3. Территориальный орган Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Новосибирской области (по согласованию). 4. Территориальный фонд обязательного медицинского страхования Новосибирской области (по согласованию). 5. Медицинские организации государственной системы здравоохранения Новосибирской области (далее – медицинские организации) (по согласованию). 6. Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Новосибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава России) (по согласованию)
Цель региональной	Достижение показателя младенческой смертности к

программы и ее значения по годам реализации	2025 году до 4,1 случая на 1 000 родившихся живыми (промилле, 0,1 процента)
Задачи региональной программы	1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (далее – РСН) в Новосибирской области. 2. Формирование региональной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с требованиями Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – Минздрав РФ) от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н). 3. Создание медико-генетического центра путем присоединения медико-генетического отдела государственного бюджетного учреждения здравоохранения Новосибирской области «Городская клиническая больница № 1» (далее – ГБУЗ НСО «ГКБ № 1») к государственному бюджетному учреждению здравоохранения Новосибирской области «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции» (далее – ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»), совершенствование материально-технической базы для оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС. 4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС. 5. Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС. 6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения за детьми с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами

	лечебного питания и медицинскими изделиями. 7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, утвержденных Минздравом РФ, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС. 8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи. 9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. 10. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов
Программные мероприятия региональной программы	Приложение № 6 к региональной программе
Индикативные показатели региональной программы	1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС, от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (процентов) в 2023 году – 80%; в 2024 году – 95%; в 2025 году – 95%. 2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных из группы высокого риска не менее: в 2023 году – 1%; в 2024 году – 1%; в 2025 году – 1%. 3. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС: в 2023 году – 0,1%; в 2024 году – 0,1%; в 2025 году – 0,1%. 4. Доля новорожденных с впервые в жизни

	установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями: в 2023 году – 90%; в 2024 году – 95%; в 2025 году – 95%. 5. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию лекарственных препаратов и специализированных лекарственных препаратов от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение: в 2023 году – 95%; в 2024 году – 95%; в 2025 году – 95%
Сроки реализации региональной программы	Региональная программа реализуется в 2023–2025 годах
Ожидаемые результаты реализации региональной программы и значение ее социально-экономической эффективности	1. Обеспечение массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания, в рамках исполнения Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава РФ от 21 апреля 2022 года № 274н. 2. Создание условий для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате РНС, путем проведения интеграции медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Новосибирской области, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО»).

	3. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Минздравом РФ, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях. 4. Формирование мероприятий по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих неонатальный скрининг (далее – НС) и РНС, а также врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями. 5. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. 6. 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

Введение

Региональная программа Новосибирской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области» (далее – региональная программа) разработана с целью реализации на территории Новосибирской области положений Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н, в рамках исполнения положений федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Региональная программа является документом стратегического планирования деятельности учреждений детства и родовспоможения региона, определяющая цели, задачи, направления, приоритетные решения по улучшению здоровья детского населения Новосибирской области в результате проведения НС и РНС, повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Основной целью реализации региональной программы является снижение младенческой смертности в регионе к 2025 году до 4,1 случая на 1 000 родившихся живыми (промилле, 0,1 процента) посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС.

Для достижения вышеуказанной цели региональной программой

предусмотрен ряд задач, сопоставимых с задачами федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», а также планируемых мероприятий, направленных на выполнение показателей региональной программы.

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

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентамс врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС в Новосибирской области

1.1. Краткая характеристика Новосибирской области

Новосибирская область – субъект Российской Федерации. Входит в состав Сибирского федерального округа.

Население Новосибирской области составляет 2780292 чел. (на 2022 г.)., детское население – 592226 чел., плотность населения – 15,74 чел./км², городское население – 2 206 580 чел. (79,36%), сельское – 573 712 человек.

Новосибирская область расположена на юго-востоке Западно-Сибирской равнины. Площадь территории области 177,76 тыс. км². Протяженность области с запада на восток – 642 км, с севера на юг – 444 км.

На севере граничит с Томской областью, на юго-западе – с Казахстаном, на западе – с Омской областью, на юге – с Алтайским краем, на востоке – с Кемеровской областью.

Основные реки области – Обь и Омь. Плотиной Новосибирской ГЭС образовано Новосибирское водохранилище («Обское море»).

Новосибирская область имеет преимущественно равнинный рельеф с высотами до 150–200 метров, за исключением восточной части, где расположены Приобское плато, предгорная наклонная равнина, и на юго-востоке, где высоты достигают 300–350 метров (наибольшая 493 метра). Для центральных и южных частей области характерны гривы высотой 6–10 метров, вытянутые с северо-востока на юго-запад, межгривные понижения заняты болотами и озерами. Климат резко континентальный. Для него характерны резкие колебания среднемесячных и абсолютных температур воздуха, яркая выраженность четырех сезонов года с продолжительной холодной зимой, сравнительно коротким теплым летом и краткими переходными сезонами – весной и осенью. Регион находится в зоне нехватки фолатов и микроэлементов таких как йод, железо, а также дефицита

витамина Д. На фоне дефицита фолатов и микроэлементов и микронутриентов увеличивается риск развития врожденных пороков развития, хромосомных аномалий (включая синдром Дауна), а также нарушений функционального развития плода.

В Новосибирскую область входят 15 городов (в том числе 8 городов областного подчинения); 5 городских округов (Бердск, Искитим, Кольцово, Новосибирск, Обь); 30 муниципальных районов (Баганский, Барабинский, Болотнинский, Венгеровский, Доволенский, Здвинский, Искитимский, Карасукский, Каргатский, Колыванский, Коченевский, Кочковский, Краснозерский, Куйбышевский, Купинский, Кыштовский, Маслянинский, Мошковский, Новосибирский, Ордынский, Северный, Сузунский, Татарский, Тогучинский, Убинский, Усть-Таркский, Чановский, Черепановский, Чистоозерный, Чулымский), 17 поселков городского типа, 428 сельских администраций.

На территории Новосибирской области зарегистрированы представители около 180 национальностей и национальных групп. Русские составляют в общей численности населения 88,74%. Наиболее многочисленные этносы: немцы – 1,2%, татары – 0,9%, украинцы – 0,8%, узбеки – 0,5%, казахи и таджики – по 0,4%, армяне и азербайджанцы – по 0,3%, киргизы и белорусы – по 0,2%. С учетом многонациональной структуры населения Новосибирской области встречаются наследственные заболевания характерные для разных этнических групп и близкородственных браков.

Экономика характеризуется высокой степенью развития промышленности. В структуре промышленного производства Новосибирской области наибольший удельный вес приходится на производство пищевых продуктов, производство и распределение электроэнергии, газа и воды, производство электрооборудования, электронного и оптического оборудования; металлургическое производство и производство готовых металлических изделий. Область входит в первую десятку крупнейших сельхозтоваропроизводителей. Важную роль играет производство льна. Новосибирская область – один из крупнейших центров в сфере науки и технологий уже более 50 лет. В области работают: 52 научно-исследовательских института Российской Академии наук, Федеральный государственный научный центр вирусологии и биотехнологии «Вектор», более 40 отраслевых научно-исследовательских, конструкторско-технологических и проектных институтов, более 100 крупных и 1700 малых предприятий, связанных с технико-внедренческой деятельностью. По состоянию на середину 2022 года, на территории Новосибирской области эксплуатировались восемь электростанций общей мощностью 3031,2 МВт, в том числе одна гидроэлектростанция и семь тепловых электростанций.

В Новосибирской области работают 70 отраслевых научно-исследовательских институтов, более 100 крупных и 1 700 малых предприятий, связанных с технико-внедренческой деятельностью. Государственный научный центр вирусологии и биотехнологии «Вектор» – один из крупнейших вирусологических и биотехнологических центров России.

1.2. Анализ основных демографических показателей Новосибирской области

Анализ основных демографических показателей Новосибирской области проводился по оперативным данным Территориального органа Федеральной службы государственной статистики по Новосибирской области (далее – Росстат).

По анализу таблицы 1 демографические показатели в Новосибирской области за период с 2018 года по 9 месяцев 2022 года по коэффициенту рождаемости на 1000 населения имеют тенденцию к снижению с 11,7 (2018 год) до 10,2 (2021 год), а за 9 месяцев 2022 года коэффициент рождаемости на 1000 населения составляет 9,7. Общий коэффициент смертности на 1000 населения увеличился с 13,0 (2018 год) до 17,0 (2021 год), но за 9 месяцев 2022 года снизился до 14,0. Коэффициент естественного прироста населения имеет нарастающую отрицательную динамику с -1,3 (2018 год) до -6,8 (2021 год), но за 9 месяцев 2022 года по сравнению с предыдущим годом уменьшился до 4,3.

Таблица № 1

Демографические показатели в Новосибирской области

Наименование	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	Оперативные данные за 9 месяцев 2022 года
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	11,7	10,7	10,3	10,2	9,7
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	13,0	12,7	15,3	17,0	14,0
Коэффициент естественного прироста населения	-1,3	-2,0	-5,0	-6,8	-4,3

За период с 2018 по 2022 годы по данным Росстата численность постоянного населения Новосибирской области сократилась на 8557 человек, что отряжено в таблице № 2. При анализе детского населения в возрасте 0–7 лет, оказалось, что имеется тенденция к увеличению с 567 918 детей (2018 год) до 592 226 (2022 год), прирост составил 24 308 детей в основном за счет миграции населения. При анализе численности детского населения на территории Новосибирской области, имеется тенденция к росту количества детей, проживающих в городе. За период с 2018 года по 2022 год увеличение городского детского населения произошло на 26 755 человек. Имеется отток детского сельского населения на 2 447 человек, это связано с естественной миграцией жителей села в мегаполис. В Новосибирской

области отмечается ежегодное снижение рождаемости, при этом растет доля детского населения от общего количества населения региона. Тенденция к снижению рождаемости наблюдается как в Российской Федерации, так и в Сибирском федеральном округе. В возрастной группе детей 0–1 год за указанный период убыль составила 15 328 детей.

Общепринятыми интегральными показателями, отражающими эффективность деятельности системы здравоохранения, являются показатели перинатальной, младенческой и детской смертности.

Таблица № 2

Численность населения Новосибирской области в абсолютных числах

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	2788849	2793384	2798170	2785836	2780292
Из общего числа: дети 0–17, всего	567918	578592	586552	589907	592226
из них городское население	434290	444550	452719	457143	461045
из них сельское население	133628	134042	133833	132764	131181
из них дети 0–1	72325	66988	62590	58761	56997

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Новосибирской области за период 2018 год – 9 месяцев 2022 года приведены в таблице № 3. При снижении количества детского населения в возрастной группе 0–1 год имеет место рост показателя младенческой смертности, в 2020 году он вырос до 5,7‰, что выше показателя по Российской Федерации (4,5‰) и по Сибирскому федеральному округу (5,5‰). За период 2019–2022 года перинатальная смертность снизилась в 2021–2022 годах и по итогам 9 месяцев 2022 года составляет 6,74‰. Ранняя неонатальная смертность снизилась на 30% с 2,2‰ в 2018 году до 1,48‰ в 2022 году. Показатель младенческой смертности вырос на 4% с 2018 года и по итогам 9 месяцев 2022 года составил 5,3‰. Неонатальная смертность имеет позитивную тенденцию к снижению с 2,94‰ до 2,72‰, что составило 7%.

В структуре младенческой смертности ведущее место занимают отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде, удельный вес которых за анализируемый период находился в диапазоне 47,4–56,6%, по итогам 9 месяцев 2022 года составляет 52,7%. Второе место занимают врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения, в динамике в 2022 году

удельный вес данного класса болезней составляет 19,1%. Отмечается снижение смертности от данной причины, как в абсолютных, так и в относительных цифрах, в сравнении с 2019–2021 годами. Третье место в структуре младенческой смертности занимают внешние причины с удельным весом от 4,8 до 9,3%, в динамике смертность от внешних причин снижается с 7,1% в 2018 году до 5,5% по итогам 9 месяцев 2022 года. На четвертое место в 2022 году вышли инфекционные и паразитарные заболевания, включая новую коронавирусную инфекцию (COVID-19), удельный вес которых в 2022 году вырос до 4,5% и 3,6% соответственно. Пятое место занимают заболевания органов дыхания, вклад которых в структуре младенческой смертности снизился с 9,5% в 2018 году до 3,6% в 2022.

В 2022 году от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ констатирована смерть 1 ребенка от тяжелого некурабельного течения врождённой наследственной злокачественной неконъюгированной гипербилирубинемии (Синдром Криглера-Найяра), что составило 0,9% в общей структуре младенческой смертности.

Таким образом, в Новосибирской области в 2022 году отмечаются положительные тенденции снижения перинатальной, неонатальной и ранней неонатальной смертности. Показатель младенческой смертности остается высоким и нестабильным. Вместе с тем, в структуре младенческой смертности отмечается уменьшение роли врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений.

Таблица № 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Новосибирской области

Наименование	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*
Перинатальная смертность	220	6,70	232	7,68	226	7,78	198	6,97	137	6,74
Неонатальная смертность**	96	2,94	91	3,03	92	3,19	87	3,08	55	2,72
Ранняя неонатальная смертность	72	2,20	52	1,73	53	1,84	53	1,87	31	1,48
Младенческая смертность	168	5,1	150	4,9	164	5,7	145	5,1	110	5,3

*Примечание: Показатель перинатальной смертности рассчитан на 1000 родившихся живыми и мертвыми; Показатель неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности рассчитан на 1000 родившихся живыми.
**Данный показатель рассчитан по формуле: число детей, умерших в первые 28 дней жизни (27 дней 23 ч 59 мин) / число детей, родившихся живыми) х 1000.

Таблица № 4

Структура младенческой смертности в Новосибирской области

Наименование	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	Абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	168	100,0	150	100,0	164	100,0	145	100,0	110	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и	3	1,8	3	2,0	5	3,0	1	0,7	5	4,5

паразитарных болезней										
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,9
от болезней нервной системы	1	0,6	9	6,0	1	0,6	4	2,8	1	0,9
от болезней органов дыхания	16	9,5	9	6,0	11	6,7	3	2,1	4	3,6
от болезней органов пищеварения	1	0,6	0	0,0	1	0,6	2	1,4	1	0,9
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	31	18,5	35	23,3	44	26,8	36	24,8	21	19,1
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	92	54,8	71	47,4	81	49,4	82	56,6	58	52,7
от внешних причин смерти	12	7,1	14	9,3	12	7,3	7	4,8	6	5,5
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0	0	0	0	0	2	1,4	4	3,6
От других причин	12	7,1	9	6,0	9	5,4	8	5,6	9	8,3

*Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и РНС, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Новосибирской области с 2018 года

Анализ числа детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Новосибирской области в период с 2018 года по 9 месяцев 2022 года свидетельствует о стабильной динамике уровня первичной заболеваемости среди несовершеннолетних вышеуказанными заболеваниями (таблица № 5).

С 2018 года по 9 месяцев 2022 года выявляемость врожденных заболеваний по неонатальному скринингу в Новосибирской области составляет 100%. Наиболее часто встречаемым заболеванием является врожденный гипотиреоз – 46 пациентов. Встречаемость составила 1:3039 новорожденных, что сопоставимо со среднероссийскими показателями (1:3000-1:4000). За указанный период выявлено 20 пациентов с фенилкетонурией (1:6989), 21 пациент с адреногенитальным синдромом (1:6656), 12 пациентов с муковисцидозом (1:11649). По данным нозологиям частота заболеваемости также соответствует средним показателям по России. Частота заболеваемости галактоземией ниже среднероссийского показателя и составила 1:46596 (3 пациента, все выявлены за 9 месяцев 2022 года).

В динамике отмечено снижение в абсолютных числах выявленных случаев заболевания врожденного гипотиреоза с 16 в 2018 году до 6 в 2022 году и муковисцидоза с 5 случаев в 2018 году, до 0 в 2021 году, что связано со общим снижением рождаемости.

Среди заболеваний, не входивших в неонатальный скрининг, первое место занимают первичные иммунодефициты (далее – ПИД) – 25 пациентов; на втором месте спинальная мышечная атрофия – 12 человек, из них в возрасте до двух лет 6 детей, на третьем месте наследственные болезни обмена с тремя выявленными пациентами.

Все дети с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в период 2018–2022 годы (таблица № 5) были обеспечены специализированными продуктами питания и/или лекарственными препаратами в соответствии с утвержденным алгоритмом организации обеспечения лекарственными препаратами несовершеннолетних лиц, страдающих орфанными заболеваниями, проживающих на территории Новосибирской области, имеющих право на льготное лекарственное обеспечение.

Таблица № 5

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

Наименование	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г.

	год	год	год	год	
Врожденный гипотиреоз	16	11	4	9	6
Галактоземия	0	0	0	0	3
Фенилкетонурия	5	5	4	4	2
Адреногенитальный синдром	4	5	5	5	2
Муковисцидоз	5	3	2	0	2
Наследственные болезни обмена	1	0	1	1	0
Спинальная мышечная атрофия	3	2	3	2	2
Первичные иммунодефициты	3	4	6	6	6
Итого	37	30	25	27	23

В таблице № 6 представлена структура впервые установленной инвалидности у детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в возрасте 0–1 год в период 2018 год – 9 месяцев 2022 года. В структуре детской инвалидности преобладают дети с фенилкетонурией – 18 детей, ПИД – 15 детей, муковисцидозом – 12 детей, с адреногенитальным синдромом – 10 детей и СМА – 7 детей. Медико-социальная экспертиза проводится исходя из комплексной оценки состояния функций жизнедеятельности на основе анализа его клинико-функциональных, социально-бытовых, профессионально-трудовых и психологических данных с использованием классификаций и критериев, утверждаемых Министерством труда и социальной защиты Российской Федерации. При своевременном выявлении заболевания и адекватной терапии общее состояние функций жизнедеятельности ребёнка не попадает под критерии, требующие установления категории «ребенок инвалид». Так при врожденном гипотиреозе в период с 2018 года по 9 мес. 2022 года в возрасте 0–1 года детей с впервые установленной инвалидности не было, в связи со своевременным началом заместительной терапии препаратами левотироксина натрия. С диагнозом галактоземия за период с 2018 года по 9 мес. 2022 года были выявлены 3 пациента в 2022 году, дети находятся на лечении и в настоящее время развиваются в пределах возрастной нормы. При адреногенитальном синдроме из 21 выявленного пациента 10 детям с сольтеряющей формой была установлена инвалидность в возрасте 0-1 года, остальные 11 детей имеют вирильную форму заболевания, не требующую установления инвалидности. При фенилкетонурии всем детям устанавливается инвалидность, у двух вновь выявленных детей, родившихся в 2022 году, пакет документов на медико-социальную экспертизу находится в стадии оформления. 10 детей с ПИД имеют легкое течение заболевания, которое не требует оформления инвалидности. При муковисцидозе, наследственных болезнях обмена, спинальной мышечной атрофии всем выявленным детям установлена инвалидность в возрасте 0–1 год.

Таблица № 6

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

Наименование	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	4	5	1	6	2
Адреногенитальный синдром	0	5	2	1	2
Муковисцидоз	4	4	2	1	1
Наследственные болезни обмена	1	0	1	1	0
Спинальная мышечная атрофия	2	2	1	2	0
Первичные иммунодефициты	3	4	3	4	1
Итого	14	20	10	15	6

Исходя из данных таблицы 7 смертность детей от врожденного гипотиреоза, галактоземии, фенилкетонурии, адреногенитального синдрома, муковисцидоза на первом году жизни на территории Новосибирской области не зафиксирована.

За 9 месяцев 2022 года зарегистрирован 1 случай смерти ребенка на первом году жизни от тяжелого некурабельного течения врожденной наследственной злокачественной неконъюгированной гипербилирубинемии (Синдром Криглера-Найяра, диагноз сформулирован посмертно), зарегистрирован как наследственная болезнь обмена.

Таблица № 7

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

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

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

*Оперативная информация.

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

В таблице № 8 представлены имеющиеся региональные нормативные правовые документы (с указанием их реквизитов), принятые в виде отдельного документа регламентирующего оказания медицинской помощи пациентам непосредственно с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также представлены нормативные акты, согласно которым оказание медицинской помощи входит в состав обобщенных приказов по маршрутизации оказания медицинской помощи детскому населению на территории Новосибирской области.

Таблица № 8

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

№ п/п	Название НПА	Дата, номер документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	О дальнейшем развитии медико-генетической службы здравоохранения Новосибирской области	25.07.1994 № 121	приказ управления здравоохранения администрации Новосибирской области	01.09.1967 № 45
2	Об оказании медицинской помощи больным с	20.05.2009 № 825	приказ департамента	

	мукополисахаридозом II типа		здравоохранения Новосибирской области	
3	О создании областного регистра больных с мукополисахаридозом II типа	19.05.2009 № 817	приказ департамента здравоохранения Новосибирской области	
4	О мерах по улучшению организации работы при проведении неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания	30.03.2009 № 126	приказ мэрии города Новосибирска	08.06.2006 № 353
5	О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления	14.12.2012 № 2410	приказ Минздрава НСО	
6	Об оказании медицинской помощи детскому населению с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Новосибирской области	28.05.2013 № 1754	приказ Минздрава НСО	
7	О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше,	16.07.2015 № 2127	приказ Минздрава НСО	19.09.2008 № 1256, 09.02.2009 № 181

	злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей и обеспечении их лекарственными препаратами			
8	О создании Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения на территории Новосибирской области	18.01.2016 № 2-п	постановление Правительства Новосибирской области	
9	О маршрутизации детей при экстренной круглосуточной госпитализации с неотложной патологией на территории Новосибирской области	31.01.2017 № 196	приказ Минздрава НСО	29.03.2013 № 929
10	Об организации обеспечения граждан, проживающих на территории Новосибирской области, лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания за счет средств федерального бюджета и областного бюджета Новосибирской области	01.02.2018 № 290	приказ Минздрава НСО	
11	О маршрутизации несовершеннолетних в возрасте от 15 лет до 17 лет 11 месяцев 29 дней при госпитализации на территории Новосибирской	23.01.2018 № 158	приказ Минздрава НСО	

	области			
12	О маршрутизации детей при организации первичной специализированной медико-санитарной помощи на территории Новосибирской области	15.11.2019 № 3640	приказ Минздрава НСО	
13	Об организации паллиативной медицинской помощи детям на территории Новосибирской области	31.08.2016 № 2337	приказ Минздрава НСО	
14	Актуализирован в виде дополнительных приказов о внесении изменений в приказ «Об организации паллиативной медицинской помощи детям на территории Новосибирской области»	01.06.2022 № 1708	приказ Минздрава НСО	25.10.2019 № 3430, 05.02.2021 № 2014, 21.12.2021 № 3482
15	Об организации пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний у детей на территории НСО по маршрутизации записи беременных женщин для проведения ультразвукового, биохимического скрининга I триместра беременности, ультразвукового скрининга II триместра беременности, консультации врача-генетика, врача акушера-гинеколога и организации пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития детей в МИС НСО	27.12.2019 № 4158	приказ Минздрава НСО	31.10.2012 № 2013, 12.12.2012 № 2362
16	Об утверждения алгоритма	15.09.2020	приказ Минздрава	

	организации обеспечения лекарственными препаратами несовершеннолетних лиц, страдающих орфанными заболеваниями, проживающих на территории Новосибирской области, имеющих право на льготное лекарственное обеспечение	№ 2277	НСО	
17	О маршрутизации детей в возрасте от 0 месяцев до 14 лет 11 месяцев 29 дней при плановой госпитализации на территории Новосибирской области	25.11.2020 № 2976	приказ Минздрава НСО	
18	Об утверждении алгоритма использования на территории Новосибирской области наряду с рецептами на лекарственные препараты, оформленными на бумажном носителе, рецептов на лекарственные препараты, сформированных в форме электронных документов, включающих технические требования к информационному обмену между медицинскими организациями и модулем «Электронный рецепт» автоматизированной системы льготного лекарственного обеспечения Новосибирской области, в том числе требования к идентификации рецепта в форме электронного	21.10.2021 № 2748	приказ Минздрава НСО	

	документа и лица, обратившегося за отпуском лекарственных препаратов по таким рецептам			
19	О мероприятиях по вводу в промышленную эксплуатацию информационно-телекоммуникационной инфраструктуры для проведения телемедицинских консультаций в медицинских организациях, подведомственных министерству здравоохранения Новосибирской области, при дистанционном взаимодействии медицинских работников между собой	12.02.2021 № 276/45-Д	приказ Минздрава НСО и министерства цифрового развития и связи Новосибирской области	
20	Об организации и оказании медицинской помощи с применением телемедицинских технологий при дистанционном взаимодействии медицинских работников и пациентов на территории Новосибирской области	28.04.2021 № 961	приказ Минздрава НСО	
21	Об утверждении положения об организации медицинской помощи с применением телемедицинских технологий и плана мероприятий по внедрению телемедицинских технологий на территории Новосибирской области	08.07.2021 № 1691	приказ Минздрава НСО	

22	Об поэтапном переходе государственных медицинских организаций Новосибирской области к оказанию медицинской помощи в соответствии с клиническими рекомендациями	06.04.2022 № 1117	приказ Минздрава НСО	
23	О маршрутизации новорожденных на территории Новосибирской области	02.08.2022 № 2375	приказ Минздрава НСО	04.10.2019 № 3205, 04.09.2020 № 2190
24	от 12.12. 2022 № 3843 «Об организации проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории Новосибирской области»	12.12.2022 № 3843	приказ Минздрава НСО	

На территории Новосибирской области охват нормативными правовыми документами сформированной в регионе системы оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, представлен в достаточном объеме; маршрутизация пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава РФ от 15.11.2012 № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»: имеется медико-генетическая служба, представленная 2 структурными подразделениями: медико-генетический отдел (далее – МГО) ГБУЗ НСО «ГКБ № 1» и медико-генетическая консультация (далее – МГК) ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР».

Имеется нормативно правовая база по организации работы при проведении неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания. Мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности НС и РНС на территории Новосибирской области осуществляются в соответствии с Федеральным законом от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (далее – Федеральный закон от 21.11.2011

№ 323-ФЗ), приказом Минздрава РФ от 31.07.2020 № 785н «Об утверждении требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности».

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

Разработаны нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в полном объеме позволяющие организовать оказание медицинской помощи лицам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а так же, лицам, страдающим жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Новосибирской области на всех этапах: выявления; маршрутизации при организации первичной специализированной медико-санитарной помощи; организации обеспечения граждан, проживающих на территории Новосибирской области, лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания за счет средств федерального бюджета и областного бюджета Новосибирской области, а также выработан алгоритм организации обеспечения лекарственными препаратами несовершеннолетних лиц, страдающих орфанными заболеваниями, проживающих на территории Новосибирской области, имеющих право на льготное лекарственное обеспечение; алгоритм использования на территории Новосибирской области наряду с рецептами на лекарственные препараты, оформленными на бумажном носителе, рецептов на лекарственные препараты, сформированных в форме электронных документов, включающих технические требования к информационному обмену между медицинскими организациями и модулем «Электронный рецепт» автоматизированной системы льготного лекарственного обеспечения Новосибирской области, в том числе требования к идентификации рецепта в форме электронного документа и лица, обратившегося за отпуском лекарственных препаратов по таким рецептам; ведении региональных сегментов Федеральных регистров лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни, а также больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей.

В субъекте организована паллиативная медицинская помощь детям.

На территории Новосибирской области создана ЕГИСЗ, в состав которой входит Медицинская информационная система Новосибирской области (далее – МИС НСО), утвержденная Постановлением Правительства Новосибирской

области от 18.01.2016 № 2-п «О создании Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения на территории Новосибирской области» (далее – постановление Правительства Новосибирской области от 18.01.2016 № 2-п); имеются регламентирующие приказы для оказание экстренной и плановой медицинской помощи детям, а так же приказы, утверждающие регламент дистанционного консультирования пациентов, в том числе с применением телемедицинских технологий, включая больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Имеется приказ по внедрению клинических рекомендаций и стандартов в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам, включая больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Имеются приказы по созданию, наполнению и применению регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при наличии), приказы по правилам ведения регистра жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и 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.

На территории Новосибирской области расположено ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава России, имеющее договоры с 72 медицинскими организациями, на базе которых располагаются клинические кафедры с оказанием методической помощи врачам по профилю кафедры, а также реализующее программы дополнительного профессионального образования для врачей узких специализаций, включая 2 программы по специальности «Генетика» и «Лабораторная генетика», 11 программ по специальности «Неонатология». Все образовательные программы аккредитованы в системе непрерывного образования и размещенные на сайте Минздрава РФ.

С целью повышения качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также с внедрением РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, планируется разработка дополнительных нормативных правовых актов. В регионе имеется медико-генетическая служба, представленная 2 структурными подразделениями, запланирована реорганизация медико-генетической службы Новосибирской области посредством присоединения медико-генетического отдела ГБУЗ НСО ГБУЗ НСО «ГКБ № 1» к ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и создания медико-генетического центра на базе ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР».

Утвержден приказ Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 «Об организации проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории Новосибирской области» (далее

– приказ Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843). Требуется утверждение приказа о взаимодействии с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круга добра».

В настоящее время на основании заключения консилиума врачей федеральных клиник или заключения главного внештатного специалиста министерства здравоохранения Новосибирской области, курирующего орфанную нозологию, ответственным за льготное лекарственное обеспечение в медицинской организации формируется пакет документов, для направления на рассмотрение экспертного совета Фонда «Круг добра».

Данный пакет документов в электронном виде направляется специалисту Минздрава НСО, ответственному за взаимодействие с Фондом «Круг добра» для проведения сверки направляемых документов. После проведения сверки документов в информационном ресурсе Фонда «Круг добра» формируется персонифицированная заявка на поставку лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, предназначенных для обеспечения конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе с редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей за подписью министра здравоохранения Новосибирской области, а в его отсутствие – уполномоченного лица.

После одобрения экспертным советом Фонда «Круг добра» заявки поставку лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, предназначенных для обеспечения конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе с редким (орфанным) заболеванием данная информация доводится до ответственного лица медицинской организации, который информирует о принятом решении законных представителей детей.

После поступлении на склад государственного казенного учреждения Новосибирской области «Новосибоблфарм», уполномоченной организации за приемку, учет и хранение лекарственных препаратов и медицинских изделий, зарегистрированных на территории Российской Федерации, ответственным лицом Минздрава НСО осуществляется разнарядка лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, предназначенных для обеспечения конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе с редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей в соответствии с законодательством Российской Федерации.

Незарегистрированные на территории Российской Федерации лекарственные препараты поступают в медицинскую организацию по месту жительства ребенка. Ответственное лицо в медицинской организации организовывает приемку, хранение и отпуск лекарственных препаратов и медицинских изделий в соответствии с принятыми решениями экспертного совета Фонда «Круг добра».

Имеется необходимость разработки единого регистра пациентов, страдающих врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также дополнительного перечня стандартов операционных процедур при проведении

НС и РНС. Необходимо разработать маршрут пациента с конкретным заболеванием для прохождения комплексного обследования перед стартом терапии и патогенетическим/этиологическим препаратом. В настоящее время ведется разработка регламента «Об утверждении регламента применения телемедицинских технологий при оказании медицинской помощи государственными медицинскими организациями Новосибирской области, в том числе по взаимодействию с отделением экстренной консультативной помощи и медицинской эвакуации государственного бюджетного учреждения здравоохранения Новосибирской области «Государственная Новосибирская областная клиническая больница» (далее – ГБУЗ НСО «ГНОКБ») с применением мобильных телемедицинских комплексов», который будет утвержден приказом Минздрава НСО.

1.5. 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 НС в соответствии со статьей 20 Федерального закона от 21.11.2011 № 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 в период родов и, при необходимости, в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям в соответствии с «Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания» (далее – Рекомендации).

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 НС. 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 НС 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.

Забор крови осуществляется дополнительно в случае:

если недоношенному ребенку по состоянию здоровья может быть назначена трансфузионная терапия или экстракорпоральная мембранная оксигенация, рекомендуется взятие крови до проведения трансфузии, даже если возраст ребенка менее 144 часов;

наличия мекониального илеуса, кровь берется повторно на 21–28 день жизни.

За правильность взятия крови и достоверность указанных сведений несет ответственность специально обученный медицинский работник, заполняющий специальный фильтровальный бумажный тест-бланк. Данные о проведенном НС 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 НСО «КЦОЗСиР» доставляются из медицинских организаций не реже одного раза в 2 дня. Прием образцов крови проводится в лаборатории массового НС ГБУЗ «КЦОЗСиР» с 8-00 до 19-00 –понедельник, вторник, среда, четверг, пятница; суббота с 8-00 до 14-00, в праздничные дни –по установленному графику. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в лаборатории массового и селективного скрининга ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР». 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 ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» специалист лаборатории массового и селективного 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.

Повторно кровь берется на чистый тест-бланк, который 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 не ранее 21-го дня жизни и до двухмесячного возраста.

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

Новорожденным детям из группы риска в ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»

проводится комплексное медико-генетическое консультирование с использованием дополнительных методов исследований в зависимости от нозологии. Медико-генетическая консультация ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» работает в 2 смены 5 дней в неделю.

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

По направлению врача-генетика ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» новорожденный ребенок, нуждающийся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза наследственного заболевания, госпитализируется в ГБУЗ НСО «ГНОКБ».

Подтверждающая молекулярно-генетическая диагностика проводится в учреждениях федерального уровня: Научно-исследовательский институт медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», г. Томск (далее – НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН») и Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова (далее – ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»).

Лабораторный контроль лечения больных детей, медико-генетическое консультирование, последующая пренатальная диагностика семьи, имеющей ребенка с наследственным заболеванием, осуществляется в ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР».

Забор крови на тест-бланки для проведения НС осуществляется в учреждениях здравоохранения Новосибирской области, указанных в приложении № 1.

Для обеспечения проведения НС в медицинских организациях, осуществляющих забор биологического материала для исследования на НС, проводящих исследования на НС, а также осуществляющих медико-генетическое консультирование, по итогам скрининга на территории Новосибирской области в Медицинской информационной системе Новосибирской области (далее – МИС НСО) внедрен модуль «Лабораторные исследования» (далее – ЛИС НСО). Данный модуль позволяет формировать направления на лабораторные исследования в МИС НСО, а также заносить результаты исследований по каждому пациенту, а также посредством данного модуля осуществляется информационное взаимодействие с ВИМИС, посредством отправки структурированного электронного медицинского документа в Вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему в части передачи данных по профилю «Акушерство, гинекология и неонатология».

Ведение регистров (реестров, сводных списков) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС проводится в МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР», которая на территории Новосибирской области выполняет функции референс-центра; ведется регистр пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС, с формами учета: журнал и электронный регистр. Обязанности ведения и актуализации данной информации возложены на врача-генетика и среднего медицинского

работника. В журнал и электронный регистр вносится следующая информация: наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного; фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного; адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного; контактный телефон матери новорожденного при наличии; дата и время родов новорожденного; пол новорожденного; при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок); дата забора образцов крови у новорожденного; диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10); срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней); отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии); отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования.

В Новосибирской области маршрутизация в рамках НС направлена не только на своевременное выявление заболеваний, но и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры, с учетом интегрированного электронного документооборота.

На территории Новосибирской области существует сложившаяся система диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основании приказов Управления здравоохранения Администрации Новосибирской области от 25.07.1994 № 121 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы здравоохранения Новосибирской области», Минздрава НСО от 28.05.2013 № 1754 «Об оказании медицинской помощи детскому населению с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Новосибирской области» и от 15.11.2019 № 3640 «О маршрутизации детей при организации первичной специализированной медико-санитарной помощи на территории Новосибирской области». Все дети, находящиеся на диспансерном учете с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, наблюдаются у врачей специалистов и своевременно обеспечиваются лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, отказов в обеспечении нет (таблица № 9).

Таблица № 9

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

Наименование	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году, взято на Д наблюде-	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 году, из них с применением ТМК

		ние				
Врожденный гипотиреоз	9	9	9/0	участковый педиатр, эндокринолог	2	18/0
Галактоземия	0	0	0/0	участковый педиатр, диетолог, генетик	0	0/0
Фенилкетонурия	4	4	0/4	участковый педиатр, генетик, диетолог	12	48/0
Адреногениталь-ный синдром	5	5	5/0	участковый педиатр, эндокринолог	1	5/0
Муковисцидоз	1	1	1/0	участковый педиатр, пульмонолог, гастроэнтеролог, генетик	2	2/0
Наследственные болезни обмена	1	1	0/1	участковый педиатр, генетик, диетолог	4	4/1
Спинальная мышечная атрофия	2	2	2/0	участковый педиатр, невролог, генетик	4	8/3
Первичные иммунодефициты	6	6	6/0	участковый педиатр, иммунолог, генетик	1	6/0
Иные	-	-	-	-	-	-
Итого	29	29	25/5		26	95/4

*Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионовая ацидемия; метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутазы недостаточность); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II; первичная

карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/ пальмитоилтрансферазы тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

Обеспечивается формирование карт диспансерного наблюдения пациентов в МИС НСО. Обеспечивается формирование аналитики по работе с картами диспансерного наблюдения для специалистов медицинских организаций Новосибирской области и Минздрава НСО.

Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, МГЦ 3А и 3Б уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ) детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и приведены в таблице № 10.

Таблица № 10

Количество проведенных телемедицинских консультаций в 2017–2022 гг.

Наименование	2017 год	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
Количество выездных консультаций в МО НСО/консилиумов, проведенных с МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и ГБУЗ НСО ГБУЗ НСО «ГКБ № 1»	106	138	141	169	168	144
из них с применением ТМК	0	0	0	0	21	26
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждением 3А уровня НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН»	134	115	117	121	141	92
из них с применением ТМК	0	0	0	0	1	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждением 3Б уровня ФГБНУ «МГНЦ им.	17	54	58	62	61	43

академика Н.П. Бочкова»						
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*, из них:	0	12	16	16	82	52
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России Обособленного структурного подразделения НИКИ педиатрии им. Академика Ю.Е. Вельтищева	0	12	16	16	38	14
Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации (НЦЗД)	0	0	0	0	9	0
Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр нейрохирургии имени академика Н.Н. Бурденко» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	0	0	0	2	0
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»	0	0	0	0	1	0

Министерства здравоохранения Российской Федерации (СпбГПМУ)						
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	0	0	0	1	0
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр глазных болезней имени Гельмгольца» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	0	0	0	1	0
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	0	0	0	14	27
Федеральное государственное бюджетное учреждение Национальный медицинский исследовательский центр детской травматологии и ортопедии имени	0	0	0	0	1	1

Г.И. Турнера Министерства здравоохранения Российской Федерации						
Федеральное государственное бюджетное учреждение Национальный медицинский исследовательский центр имени академика Е.Н. Мешалкина Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	0	0	0	8	5
ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России	0	0	0	0	1	4
НМИЦ трансплантологии и искусственных органов им. ак. В.И. Шумакова Минздрава России	0	0	0	0	3	0
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России	0	0	0	0	2	0
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства»	0	0	0	0	1	0
ФГБУ НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова Минздрава России	0	0	0	0	0	1
из них с применением ТМК	0	0	1	2	59	47
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	257	319	332	368	452	331
из них с применением ТМК	0	0	1	2	81	73

*При наличии нескольких НМИЦ, заполняется отдельно по каждому.

За период 2017 год – 9 месяцев 2022 года врачами-генетиками МГО ГБУЗ

НСО «ГКБ № 1» и МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» проведено 866 консультаций детей, находившихся в специализированных отделениях медицинских организаций Новосибирской области.

Врачами-генетиками медико-генетической службы за период 2017 год – 9 месяцев 2022 года проведено 720 консультаций/консилиумов совместно с учреждением ЗА уровня НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН», из них проконсультировано через госпитализацию 210 детей, проведено 495 консультаций в рамках амбулаторно-поликлинического приема, 14 заочных консилиумов, 1 – с применением телемедицинских консультаций (далее – ТМК). Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждением ЗБ уровня ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» – 295; консультаций различного уровня с МГЦ, ФГБУ «МГНЦ», НМИЦ, врачами специалистами ГБУЗ НСО «ГНОКБ» проведено 178 консультаций, из них 109 с помощью ТМК с ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, с обособленным структурным подразделением НИКИ педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева проведено 96 консультаций различного уровня.

Региональной программой предусматривается формирование системы мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом, обеспечение своевременной передачи информации в детские поликлиники и детские поликлинические отделения региона о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием, дальнейшая постановка на диспансерное наблюдение данной категории детей со своевременным обеспечением пациентов необходимыми диагностическими исследованиями, организации в полном объеме специализированной медицинской помощи с применением телемедицинских технологий, льготным лекарственным обеспечением. Список планируемых к проведению мероприятий изложен в соответствующем разделе приложения № 6.

1.6. Информационное взаимодействие

На территории Новосибирской области в соответствии с постановлением Правительства Новосибирской области от 18.01.2016 № 2-п создана и введена в эксплуатацию Единая государственная информационная система в сфере здравоохранения Новосибирской области (далее – ЕГИСЗ НСО), к которой подключены все государственные медицинские организации Новосибирской области, подведомственные Минздраву НСО.

Одним из компонентов ЕГИСЗ НСО является Медицинская информационная система Новосибирской области (далее – МИС НСО). МИС НСО является системой автоматизации документооборота для медицинских организаций, в которой ведутся электронные медицинские карты пациентов, аккумулируются результаты диагностических и лабораторных медицинских исследований в цифровой форме, проводится учет периодических медицинских (профилактических) осмотров различных групп населения, осуществляется информационное взаимодействие с бюро медико-социальной экспертизы и

Единой государственной информационной системой в сфере здравоохранения Минздрава РФ. МИС НСО построена по принципу одноплатформенного облачного решения со сквозной передачей всей информации, содержащейся в электронной медицинской карте пациента, которая доступна специалистам при оказании медицинской помощи пациентам.

МИС НСО разработана в соответствии с методическими рекомендациями по обеспечению функциональных возможностей медицинских информационных систем медицинских организаций, утвержденных Минздравом РФ 01.02.2016, внедрена в работу всех медицинских организациях Новосибирской области и успешно эксплуатируется с 2013 года отраслью здравоохранения региона.

МИС НСО позволяет формировать статистические отчеты, а также производить сложные выборки данных благодаря системе «Конструктор отчетов», при помощи которого главные внештатные специалисты могут оперативно получать сведения об оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Для обеспечения передачи структурированных медицинских сведений в ВИМИС по результатам неонатального скрининга, согласно требованиям Минздрава РФ, обеспечивается постановка пациента (новорожденного) в «ВИМИС «АКиНЕО» на учет. Из МИС НСО данные по пациенту передаются в ВИМИС «АКиНЕО» в соответствии с триггерными событиями, предусмотренными в соответствии с требованиями порядков оказания медицинской помощи.

Таблица № 11

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

Наименование	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	да МИС НСО	постановление Правительства Новосибирской области от 18.01.2016 № 2-п
Электронный документооборот	нет	-
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	нет	-
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или)	нет	В МИС НСО обеспечивается работа в модуле «Мониторинг

наследственными заболеваниями		беременных» и оказание приемов врачами-неонатологами при оказании амбулаторно-поликлинической помощи и помощи в стационаре
регистры	нет	-
реестры	нет	-

1.7. Выводы

Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется медицинскими и иными организациями государственной системы здравоохранения Новосибирской области, имеющими лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и лабораторной генетике.

В рамках оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Новосибирской области за время проведения НС общий охват новорожденных НС составил 99%.

Согласно приказу Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н медико-генетическая служба Новосибирской области имеет ряд несоответствий по штатному расписанию и материально-технической базе. С учетом имеющихся двух подразделений медико-генетической службы Новосибирской области: МГО ГБУЗ НСО «ГКБ № 1» и МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» необходима реорганизация службы с созданием единого медико-генетического центра в рамках ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» с приведением штатного расписания и материально-технической базы в соответствии с порядком.

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»:

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

2.2. Задачи региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

К задачам региональной программы относятся:

2.2.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области.

2.2.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н.

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

2.2.4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н.

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

На территории Новосибирской области необходимо выполнить мероприятия в части информатизации:

доработать МИС НСО в части формирования, хранения и передачи в ВИМИС «АКиНЕО» структурированных медицинских сведений в соответствии с триггерными событиями предусмотренные в соответствии с требованиями порядков оказания медицинской помощи;

разработать централизованную подсистему аналитики, оповещения и выявления триггерных событий на основании поставленных диагнозов, согласно проведенным НС и РНС;

разработать регистр детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в ЕГИСЗ НСО;

разработать схему информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям о результатах РНС;

разработать формы протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке профильных медицинских организаций (и/или их структурных подразделений), главного внештатного специалиста по медицинской генетике Минздрава НСО для работы и учета в МИС НСО;

разработать систему предупреждения врача о несоответствии оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий в МИС НСО.

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

2.2.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Минздравом РФ, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

2.2.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

2.3. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

К показателям региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» относятся:

2.3.1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС, от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Новосибирской области – 95% к 2025 году.

2.3.2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Новосибирской области – 1%.

2.3.3. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Новосибирской области – 0,1%.

2.3.4. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Новосибирской области – 95% к 2025 году.

2.3.5. Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение в Новосибирской области – 95%.

2.4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

В рамках подготовки региональной программы Расширенного неонатального скрининга планируется:

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

включая региональные программы софинансирования РНС;

разработка и отработка логистических маршрутов движения биоматериала в рамках НС и РНС;

организационно-методические мероприятия по подготовке запуска и проведению мероприятий РНС в медицинских учреждениях первого и второго уровней;

организационно-технические мероприятия по подготовке запуска и проведению мероприятий РНС в медицинских учреждениях третьего уровня;

заключение договоров на проведение РНС между Минздравом РФ и Минздравом НСО, ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН»; ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова», осуществляющим подтверждающую диагностику;

мероприятия по повышению кадрового обеспечения медико-генетической службы Новосибирской области;

разработка системы контроля качества и безопасности организации РНС;

мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности медицинской помощи пациентам, выявленным в рамках проведения НС и РНС;

мероприятия по внедрению и соблюдению клинических рекомендаций и протоколов ведения больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявленных при проведении НС и РНС;

разработка дорожной карты оказания медицинской помощи пациенту, выявленному при проведении НС и РНС;

внедрение комплекса мер, направленных на совершенствование оказания скорой медицинской помощи при возникновении жизнеугрожающих состояний, ассоциированных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявленных при проведении НС и РНС;

организация диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявленных при проведении НС и РНС;

решение вопросов информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС.

2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области

На территории Новосибирской области сформирована нормативная правовая база по организации работы при проведении расширенного неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания, а также нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями позволяющие организовать оказание медицинской помощи лицам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями представлена в достаточном объеме.

Маршрутизация пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется

в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи, утвержденным приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н, а также в соответствии с приказом Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843.

Создание нормативной правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС:

разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»;

утвержден приказ Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 по маршрутизации, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н; диспансерное наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

планируется разработка региональных документов по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра».

По решению органа государственной власти Новосибирской области в сфере здравоохранении, в медицинских организациях, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамах РНС, формируется перечень стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС:

по приему бланков внутри региона;

по методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории;

по взятию крови и правилам их хранения РНС и НС;

по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию 3Б и обратно;

по получению фильтр-бланков ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и правилами их передачи в учреждения, где будет проводиться забор крови;

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

по работе с лабораторной информационной системой;

по формированию заключения (положительный, отрицательный, дефект);

по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики;

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

Подробная информация по срокам исполнения и ответственным лицам отражена в приложении № 6.

2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС

Маршрут, обеспечивающий проведение РНС, строится в следующем формате:

1. Информирование родителей (законного представителя) о проведении

неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи.

2. 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 «неонаталогия».

3. 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 приложению № 1;

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 соответствии с «Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания» (далее – Рекомендации);

в) осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее – тест-бланк), которые выдаются в ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» во все родильные дома Новосибирской 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.

4. Уполномоченным учреждением на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах Новосибирской области, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3Б групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики является ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР».

5. Проведение РНС в Новосибирской области проводится согласно схемам доставки биоматериала в субъекте для проведения НС и РНС в Новосибирской области (схема № 1 и № 2):

а) отправка тест-бланков автотранспортом в режиме: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота в учреждение 3А группы НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН» из ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» для выполнения РНС осуществляется за счет средств бюджета Новосибирской области;

б) информирование законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, о выявленном ребёнке из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний по результатам РНС;

в) информирование законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, о результатах РНС детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям;

г) отправка биоматериала на подтверждающую диагностику РНС осуществляется авиатранспортом в учреждение 3 Б группы ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» по мере необходимости.

6. Мероприятия, проводимые в рамках РНС:

а) информирование медицинских организаций Новосибирской области 1-й и 2-й групп указанных в перечне медицинских организаций, производящих забор крови на тест-бланки для проведения НС перечисленных в пункте 1.5 настоящей Программы, о порядке проведения РНС. Утвержденная схема доставки биоматериала по Новосибирской области для проведения НС и РНС подробно изложена в приложении схема № 1 и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС;

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

проведение тестовой доставки биологического материала для проведения РНС из МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» и НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН»;

проведение аудита качества проведенного забора биологического материала для проведения РНС в соответствии с приказом Минздрава РФ от

21.04.2022 № 274н;

проведение аудита исполнения приказа Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 в части маршрутизации при проведении НС и РНС;

организация доставки биологического материала для проведения РНС из «КЦОЗСиР» в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН», для подтверждающей диагностики в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова». Финансовое обеспечение доставки тест-бланков до учреждений 3А и 3Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики, осуществляется в соответствии с мероприятием 2.11.1.1 государственной программы Новосибирской области «Развитие здравоохранения Новосибирской области», утвержденной постановлением Правительства Новосибирской области от 07.05.2013 № 199-п;

подготовлен приказ Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 во исполнение приказа Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н;

заключение договора на проведение РНС между ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»;

заключение договора на проведение РНС между ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН»;

заключение соглашения между Минздравом РФ и Минздравом НСО на проведение РНС;

в) 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;

г) для оптимизации процедуры сформирован стандарт операционной процедуры в ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в виде методических рекомендаций с проведением аудита исполнения стандартных операционных процедур (далее – СОП) в медицинских организациях, обеспечивающих. проведение РНС мероприятия по стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных;

д) проведена оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС в медицинские организации, осуществляющих забор биологического материала на НС и РНС;

е) формирование необходимого запаса тест-бланков;

ё) проведено мероприятие по выбору уполномоченной медицинской организации ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР», 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;

ж) ведется работа по заключению договоров между: ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН» (срок – декабрь 2022 года) на проведение РНС; ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» на подтверждающую диагностику

в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 2 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р О закупке и распределении ФКУ «Федеральный центр планирования и организации лекарственного обеспечения граждан» Министерства здравоохранения Российской Федерации медицинского оборудования для осуществления расширенного неонатального скрининга, а так же заключение договора ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и транспортной кампании на транспортировку биологического материала в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН» и в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» (срок – декабрь 2022 года);

з) доставка биоматериала из Новосибирской области для обеспечения проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС из ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» будет производиться авиатранспортом: понедельник, среда, пятница, суббота с 8.00 до 19.00).

7. Подробная информация по срокам исполнения и ответственным лицам отражена в приложении № 6 и схеме № 2.

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

1. Дооснащение оборудованием МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» осуществляющих проведение НС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.
2. Реализация укомплектованности специалистами, приема дополнительного штата сотрудников.
3. Проведение мероприятий для повышения квалификации медицинского персонала для выполнения расширенного неонатального скрининга.
4. Разработка карты маршрутизации с прикрепленными территориями ПФО.
5. Расчет логистических расходов отправляемых биоматериалов на исследования по каждому ПФО.
6. Проведение установки программного обеспечения (медицинских и лабораторных информационных систем) для внутрилабораторного и межрегионального электронного документооборота.
7. Подготовка стандартных операционных процедур для выполняемых лабораторных исследований.

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

Мероприятия:

1. Обеспечить прием 2 врачей ординаторов на целевое обучение, для подготовки врачей генетиков, учитывая потребности Новосибирской области в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС.

2. Сформировать соответствующее штатное расписание МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР», осуществляющей проведение НС, обеспечить обучение медицинского персонала, сформировать соответствующий фонд оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС.

3. Ежегодное выполнение мероприятий в соответствие с разработанными планами, по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Новосибирской области, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования.

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

1. Основной задачей при организации информационного взаимодействия участников при проведении НС является взаимодействия через единое информационное пространство региональной ЕГИСЗ НСО для обеспечения безбумажного электронного медицинского документооборота включая информационные сервисы ВИМИС «АКиНЕО».

МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» подключено к ЕГИСЗ НСО, в том числе облачной информационной системе МИС НСО, в которой осуществляют работу медицинский персонал по профилю «Акушерство и гинекология».

По состоянию на декабрь 2022 в МИС НСО обеспечено взаимодействие с ВИМИС «АКиНЕО» и передача следующих структурированных электронных медицинских сведений и документов:

Направление на оказание медицинских услуг.

Протокол инструментального исследования.

Протокол лабораторного исследования.

Осмотр (консультация) пациента.

Лечение в условиях стационара (дневного стационара).

Выписной эпикриз родильного дома.

Медицинское свидетельство о смерти (CDA).

Медицинское свидетельство о перинатальной смерти (CDA).

В целях развития информационного взаимодействия МИС НСО с ВИМИС «АКиНЕО» в 2022 году заключен государственный контракт по расширению перечня передаваемых структурированных электронных медицинских сведений и документов.

Учитывая, что по состоянию на декабрь 2022 протокол информационного взаимодействия с ВИМИС, включающий описание передачи электронных сведений об оказанной услуге «Направление на неонатальный скрининг» в ВИМИС не опубликован, по факту публикации данной технической документации на портале оперативного взаимодействия участников ЕГИСЗ будет подготовлено ООЗ для проведения процедуры определения разработчика функциональности и в течение 3 месяцев заключен контракт на развитие МИС НСО. Срок разработки и внедрения в среднем составляет до 1 года с момента заключения контракта. Для обеспечения ручного ввода информации в ВИМИС «АКиНЕО» планируется в срок до 25.12.2022 предоставление доступа врачам-неонатологам и медицинским сестрам в ВИМИС «АКиНЕО» и проведение обучения по внесению данных.

В рамках усиления контроля за пациентами, оказание медицинской помощи которым, подлежит мониторингу на территории Новосибирской области, Минздравом НСО было принято решение о разработке централизованной системы оповещения и выявления триггерных событий на основании поставленных диагнозов, согласно проведенным НС и РНС. Контракт на доработку будет заключен в 2023 году, срок разработки и внедрения – до 1 года с момента заключения контракта.

Дополнительно, в настоящее время в МИС НСО обеспечивается формирование, хранение и направление структурированного электронного медицинского документа (далее – СЭМД) «Протокол лабораторного исследования» на регистрацию в Федеральный реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД) в рамках проведенного исследования биоматериала. Актуальная версия СЭМД «Протокол лабораторного исследования» регулируется документом «Протокол информационного взаимодействия», размещаемым Минздравом РФ на портале участников оперативного взаимодействия ЕГИСЗ в разделе «СЭМД» по ссылке: https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/categories/1053.

2. Для обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС необходимо:

1) создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС. Степень готовности – рабочая группа не создана, нормативно не утверждена. Срок создания рабочей группы – до 1 месяца;

2) создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС. Степень готовности – дорожная карта не создана. Дорожная карта информационного взаимодействия создана по факту публикации технического описания со стороны Минздрава РФ;

3) доработать МИС НСО в части формирования, хранения и передачи в ВИМИС «Акинео» структурированных медицинских сведений в соответствии с триггерными событиями предусмотренные в соответствии с требованиями порядков оказания медицинской помощи. Степень готовности – не реализовано. Не предоставлено техническое описание со стороны Минздрава РФ;

4) сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС. Статус готовности – информация собрана, консолидирована. В части предоставления доступа врачам-неонатологам информация будет консолидирована в срок до 25.12.2022;

5) проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС. Доступ к ВИМИС по профилю «АКиНЕО» уже предоставлен 151 сотруднику МО НСО. В срок до 25.12.2022 будет проведен доступ еще 174 сотрудникам (врачам-неонатологам);

6) обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС. Статус готовности – обучение работы в ВИМИС по профилю «АКиНЕО» проводится со стороны Минздрава РФ ежеквартально. В срок до 25.12.2022 будет проведено обучение со стороны Минздрава НСО по обеспечению ручного ввода информации в ВИМИС «АКиНЕО».

3. Мероприятия для формирования и развития цифрового контура для обеспечения медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями:

1) аудит нормативно-правовой базы, регламентирующей оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с применением телемедицинских технологий. По результату аудита по необходимости утверждены НПА;

2) создание рабочей группы для информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;

3) подключение Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт фундаментальной и клинической иммунологии» к ЕГИСЗ НСО;

4) организация информационного взаимодействия МИС НСО со следующими информационными системами:

а) ВИМИС «АКиНЕО»;

б) создание регионального регистра мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи новорожденным с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС, согласно клиническим рекомендациям Минздрава РФ;

в) разработка системы оповещения и выявления триггерных событий на основании поставленных диагнозов, согласно клиническим рекомендациям при проведении НС.

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

1. Диспансерное наблюдению проводится по месту жительства пациента, контроль за диспансерным наблюдением проводится врачами генетиками ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» согласно территориальной программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, с соблюдением преемственности лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

2. Мероприятия по обеспечению своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС:

1) разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска;

2) обеспечение своевременной передачи информации из ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием;

3) постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию;

4) обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком;

5) проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), консультирования врачом-генетиком МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» с указанием графика работы данных медицинских организаций (2 смены 5 раз в неделю);

6) в соответствии с приказом Минздрава НСО от 28.04.2021 № 961 «Об организации и оказании медицинской помощи с применением телемедицинских технологий при дистанционном взаимодействии медицинских работников и пациентов на территории Новосибирской области» обеспечена возможность проведение телемедицинских консультаций при дистанционном взаимодействии медицинских работников и пациентов на территории Новосибирской области в целях осуществления динамического диспансерного наблюдения пациента; продолжение развития телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента;

7) своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости).

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

заболеваниями, выявленными при РНС

Внедрены и используются в работе действующие стандарты, клинические рекомендации и порядки оказания медицинской помощи, утвержденные Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявляемых в рамках РНС.

Планируемые мероприятия:

внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке медико-генетического центра ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» главным внештатным специалистом по медицинской генетике Минздрава НСО;

разработка и внедрение в каждой медицинской организации протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи.

2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи

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

разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии;

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

оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий.

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

Внедрение и установка нового оборудование в рамках расширенного неонатального скрининга, повышение квалификации медицинского персонала, автоматизация процессов постановки молекулярно-генетической диагностики и электронного документооборота.

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

Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и

(или) наследственными заболеваниями путем создания информационной системы - регистра пациентов НСО с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС.

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

Мероприятия:

разработать и утвердить информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга;

составить план мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в регионе; обеспечить наличие в родовспомогательных, детских медицинских организациях наличие информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме, предоставляющей информацию о РНС;

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

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

обеспечить размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях/центрах о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга.

Разработка Плана мероприятий региональной программы согласно приложению № 6.

3. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

Таблица № 12

Индикативные показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

Показатель*	Годы		
	2023	2024	2025
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся	80%	95%	95%

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

*Показатели могут быть пересмотрены по результатам динамического мониторинга в ходе реализации региональной программы.

К результатам региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области» относятся:

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

2. Сформирована утвержденная приказом Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 оптимальная маршрутизация в Новосибирской области, основанная на существующей инфраструктуре Новосибирской области, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н.

3. Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или)

врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Новосибирской области, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и ВИМИС «АКиНЕО».

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

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

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

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

4. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области» реализуется в период 2023–2025 годы.

5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

Реализация массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенного неонатального скрининга) в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» на 2023 год и плановый период 2024 и 2025 годов, позволит обследовать всех новорожденных Новосибирской области на наследственные и врожденные заболевания, входящие в перечень расширенного неонатального скрининга. Финансовое обеспечение расширенного неонатального скрининга состоит из предоставляемых субсидий федерального бюджета бюджету субъекта Российской Федерации – Новосибирской области, предусмотренных в целях софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации, и объема бюджетных ассигнований, предусмотренных в бюджете Новосибирской области. Распоряжением Правительства Российской Федерации от 19.08.2022

№ 2332-р утверждены предельные уровни софинансирования расходного обязательства субъекта Российской Федерации для Новосибирской области: на 2023 год – 78%, 2024 год –78%, 2025 год –76%.

Объем бюджетных ассигнований, необходимых для реализации мероприятий по РНС (согласно Правил предоставления и распределения субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации в целях софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации, возникших при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»).

Показатели, используемые для расчета субъекту Российской Федерации							Объем бюджетных ассигнований, необходимых для реализации мероприятий по РНС (тыс. руб.)		
Общий объем бюджетных ассигнований, выделенных в соответствующем финансовом году МЗ РФ на предоставление субсидий для реализации федеральных проектов (V)	Стоимость проведения РНС на 1 ребенка (S)	Прогнозное число детей, родившихся в РФ в соответствующем году в соответствии со средним вариантом прогноза рождаемости по РФ (NRF)	Коэффициент достижения индикативного показателя программы (охват РНС новорожденных 80% новорожденных, родившихся живыми), который равен 0,8 (К)	Прогнозное число детей, родившихся в субъекте РФ в соответствующем финансовом году с учетом параметров среднего варианта прогноза рождаемости по субъекту РФ в соответствующем финансовом году (Ni)	Предельный уровень софинансирования расходного обязательства субъекта РФ из федерального бюджета, определяемый в соответствии с распоряжением Правительства РФ от 19.08.2022г № 2332-р (Li)	Количество субъектов РФ – получателей субсидий (z)	Объем бюджетных ассигнований федерального бюджета, необходимый для реализации мероприятий по РНС	Объем бюджетных ассигнований субъекта РФ, необходимых для реализации мероприятий по РНС	Общий объем бюджетных ассигнований, необходимых для реализации мероприятий по РНС
2023 год									
2340000,0	2,4	1291787	0,8	26385	0,78	85	52332,4	14760,4	67092,8
2024 год									
2340000,0	2,4	1249607	0,8	25539	0,78	85	52290,0	14748,5	67038,5
2025 год									
2340000,0	2,4	1205656	0,8	24685	0,76	85	51073,8	16128,6	67202,4

На основании отчетов, сформированных ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР», Минздравом НСО с использованием государственная интегрированная информационная система управления общественными финансами «Электронный бюджет» предоставляет отчетность об осуществлении расходов бюджета Новосибирской области и достижении значений результатов использования субсидий в порядке, по форме и в сроки, установленные соглашением о перечислении субсидий из федерального бюджета бюджету Новосибирской области.

Оценка эффективности использования субсидий осуществляется Минздравом РФ путем сравнения установленных соглашением значений результата использования субсидий и фактически достигнутых значений. Результатом использования субсидий является количество обследованных новорожденных Новосибирской области в рамках РНС в отчетном году,

обеспечивающий охват РНС не менее 80% новорожденных, родившихся живыми.

Ответственность за достоверность предоставляемых в Минздрав РФ информации и документов возлагается на Минздрав НСО.

Объем бюджетных ассигнований, предусмотренных в бюджете Новосибирской области на финансовое обеспечение расходных обязательств, может быть увеличен в одностороннем порядке.

Планируемый бюджет региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Новосибирской области»

тыс. руб.

Общий итог по всем мероприятиям				
	2023 год	2024 год	2025 год	Итого (2023–2025 г.г.)
Консолидированный бюджет	67 092,8	67 038,5	67 202,4	201 333,7
Федеральный бюджет	52 332,4	52 290,0	51 073,8	155 696,2
Бюджет субъекта	14 760,4	14 748,5	16 128,6	45 637,5

В целях обеспечения реализации мероприятия по организации проведения расширенного неонатального скрининга и достижения показателя результативности, проектом Закона Новосибирской области «Об областном бюджете Новосибирской области на 2023 год и плановый период 2024 и 2025 годов» предусмотрены средства областного бюджета Новосибирской области на расходы по транспортировке биоматериалов в размере:

2023 год в сумме 615 771,00 руб.;

2024 год в сумме 615 771,00 руб.;

2025 год в сумме 615 771,00 руб.

Объем финансирования рассчитан исходя из следующих расчетов:

транспортировка биоматериалов в учреждение 3Б группы ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» ежедневно в рабочие дни в связи с необходимостью повторных направлений скрининговых исследований из цельной крови для пациентов из группы риска. Стоимость одной транспортировки биоматериалов в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» составит 1 989,00 рублей. В соответствии с производственным календарем на 2023 год, количество рабочих дней на 2023 год – 247 дней. Расходы на транспортировку биоматериалов в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» на 2023 год составят 491 283,00 рублей;

транспортировка биоматериалов в учреждение 3А группы (НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН») ежедневно в рабочие

дни, в связи с планомерной загрузкой лаборатории. Стоимость одной транспортировки биоматериалов в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН» составит 504,00 рублей. В соответствии с производственным календарем на 2023 год, количество рабочих дней на 2023 год – 247 дней. Расходы на транспортировку биоматериалов в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН» на 2023 год составят 124 488,00 рублей.

6. Социально значимый результат программы «Обеспечения расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической, и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет, достигнут показатель младенческой смертности 4,1 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году*.

Выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний на раннем этапе и в досимптоматический период (спинальная мышечная атрофия), своевременное назначение заместительной, патогенетической терапии позволить существенно уменьшить тяжесть заболевания, улучшить качество жизни пациентов.

*Прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для субъекта Российской Федерации.

Приложение № 1

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведение НС

Наименование	Уровень	Число медицинских организаций/структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные

			(число)	заболевания по данным 2021 г.
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	24/24	52	5074
	2 уровень	6/6	12	10207
	3А уровень	3/7	18	11570
	3Б уровень			
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	25/25	50	0
	2 уровень	31/40	80	0
	3 уровень	1/1	2	0
Число отделений патологии новорожденных/ педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень			
	3 уровень	2/2	4	390
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС	3 уровень	1/1	2	23
ИТОГО		93/106	220	сумма 27264*

*Показатель 3 федеральной формы статистического наблюдения № 32 «Сведения о медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам» (сведения предоставляют: медицинские организации, оказывающие акушерско-гинекологическую помощь во время беременности, родов и послеродовом периоде) таб. 2246 «из числа родившихся взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания» за 2021 год составил 25786. В данный отчет за 2021 не вошло число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания – 1065 детей в частном медицинском центре с родильным домом Акционерное общество Медицинский центр «АВИЦЕННА» и число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания – 413 детей в ГБУЗ НСО «ДГКБ №4 им. В.С. Гераськова» и ГБУЗ НСО «ДГКБ № 3».

Приложение № 2

Перечень медицинских организаций, осуществляющих

НС и РНС (при наличии) в субъекте РФ

Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, телефон, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный телефон, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года	
			число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня						
Не имеются в регионе						
Медики-генетические консультации (центры) 2 уровня						
государственное бюджетное учреждение здравоохранения Новосибирской области «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»/ медико-генетическая консультация	630079, г. Новосибирск, ул. Киевская, д. 1, тел.: 8 (383) 34 81 00, e-mail m3418100@yandex.ru	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина Анна Николаевна, тел.: +7(913)9557399; e-mail: m3418100@yandex.ru Заведующий МГК: Сосницкая Светлана Витальевна, тел.: +7(913) 938 18 17; e-mail:sosswet@mail.ru	27264	100	-	-
государственное бюджетное учреждение здравоохранения Новосибирской области «Городская клиническая больница № 1» медико-генетический отдел	630047, г. Новосибирск, ул. Залесского, дом 6, тел.: 8 (383) 226-16-85, e-mail gkb1@nso.ru	Главный врач ГБУЗ НСО «ГКБ № 1» Бравве Юрий Иосифович, тел.:8 (383) 226-16-85, Заведующий МГО: Максимова Юлия Владимировна, тел. 8(913)921-80-85, mail:164706@mail.ru	-	-		
Медико-генетические центры 3А и(или) 3Б уровня*						
Не имеются в регионе						

Приложение № 3

Оснащение лаборатории неонатального скрининга, том числе расширенного неонатального скрининга (приложение № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Минздрава РФ 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	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %

		классификацией медицинских изделий				
1	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	2	2	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	2	1	50
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	2	1	50
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			
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				
	350330	Жидкостный хроматограф/ анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				

	382270	Газовый хроматограф/ анализатор масс-спектрометричес-кий ИВД, автоматический				
4	335060	Перемешиватель термостатируе-мый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет	2	2	100
5	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров для планшет	1	1	100
6	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	1	1	100
7	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный	-	-	-
8	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффектив-ный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	-	-	-
9	131980	Облучатель ультрафиолето-вый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	2	2	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолето-вым светом			-	-
	361300	Облучатель ультрафиолето-вый для фототерапии/ дезинфекции окружающей среды			-	-
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолето-вый			-	-

10	352570	Холодильник/ морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	2	2	100
11	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	6	6	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный	-	-	-
12	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	ФКУ – 33 наб., ТТГ – 31 наб., 17ОП – 31 наб., ИРТ – 31 наб., Гал – 33 наб.		100
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал				100
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			-	-
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент			-	-
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотомет-рический анализ			-	-

13	192300	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии		-	-
	339500	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/ жидкостная хроматография			-	-
14	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	60000	56000	93
15	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	18	18	100
16	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	16	16	100
	292310	Пипетка электронная			-	-
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			-	-
	292390	Микропипетка электронная			-	-
	380120	Микропипетка механическая ИВД			-	-
	124540	Микропипетка механическая			-	-
17	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной	2	2	100
18	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер	6	6	100

19	185890	Контейнер для стерилизации/ дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	2	2	100
20	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды	-	-	-
21	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор/ Бидистиллятор	2	2	100

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	НС - 1	НС - 1	100
2	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	1	0	0
3	Источник бесперебойного питания	3	3	100
4	Мебель лабораторная (комплект)	4	4	100
5	Кондиционер	2	1	50

Приложение № 4

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек-тованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	Врач-генетик	6	6	6	100%
2	Врач – лабораторный генетик	6	6	6	100%
3	Врач клинической лабораторной диагностики	1	1	1	100%
4	Врач-диетолог	1	1	1	100%
5	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	2	2	2	100%
6	Врач-невролог	-	-	-	-
7	Медицинский психолог (психолог)	1	1	1	100%
8	Врач ультразвуковой диагностики	2	2	2	100%
9	Врач – акушер-гинеколог	1	1	1	100%
10	Биолог	1	1	1	100%
11	Химик-эксперт медицинской организации	-	-	-	-
12	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	5,75	4	4	70%
13	Лаборант	2	2	2	100%
14	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100%
15	Медицинская сестра	6	6	6	100%
16	Медицинская сестра процедурной	2	1	1	50%
17	Акушерка	1	1	1	100%
18	Медицинский статистик	4	2,75	3	70%
19	Сестра-хозяйка	-	-	-	-
20	Медицинский регистратор	2	2	2	100%
21	Санитар	3	3	3	100%

*Штатное расписание МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР».

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории
МГО ГБУЗ НСО «ГКБ № 1»*

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек-тованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	Врач-генетик	4,5	4,5	4,5	100%
2	Врач – лабораторный генетик	4	4	4	100%
3	Врач клинической лабораторной диагностики	1	1	1	100%
4	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100%
5	Медицинская сестра	3	2	2	68%
6	Медицинская сестра процедурной	1	0	0	0
7	Медицинский статистик	1	0	0	0
8	Уборщик служебных помещений	4	2	1,5	50%
9	Фельдшер-лаборант	5	4	2	46%
10	Кастелянша	1	1	1	100%

*Штатное расписание МГО.

Приложение № 4а

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

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек-тованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	Врач – лабораторный генетик	1	1	1	100%
2	Врач клинической лабораторной диагностики	1	1	1	100%
3	Биолог	1	1	1	100%
4	Химик-эксперт медицинской организации	-	-	-	-
5	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	5,75	4	4	70%
6	Лаборант	2	2	2	100%
7	Санитар	1	1	1	100%

Приложение № 5

Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)

Общая информация	
Наименование	Медико-генетическая консультация
Располагается на базе	ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»
Руководитель	Заведующий МГК Сосницкая Светлана Витальевна
Адрес	630079, г. Новосибирск, Станиславского, 24
Телефон	(383) 352-14-44
Электронная почта	sosswet@mail.ru
Количество сотрудников	44
в том числе врачей-генетиков	6

в том числе врачей-лабораторных генетиков	6	
Клиническая деятельность	Да/нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	4020
Профилактика наследственных (генетических):	да	2540
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	1570
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	970
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	21706
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	0
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	368
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)	да	3
Инвазивные диагностические процедуры:	да	371
биопсия хориона	да	40
Плацентоцентез	да	83
Амниоцентез	да	245
Кордоцентез	да	3
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	202
Консультирование супружеских пар	да	2000

с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ		
Неонатальный генетический скрининг	да	27264
Прочее		4560
Лабораторная деятельность / методическая оснащенность	Да/нет	Количество в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	1071
в том числе супружеские пары	да	96
в том числе пренатально	да	371
в том числе новорожденные	да	258
FISH	да	209
в том числе супружеские пары	нет	0
в том числе пренатально	да	180
в том числе новорожденные	да	29
в том числе в рамках ПГТ	нет	0
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	0
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	0
в том числе супружеские пары	нет	0
в том числе пренатально	нет	0
в том числе новорожденные	нет	0
Секвенирование по Сэнгеру	нет	0
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	0
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	0
в том числе ПГТ-А	нет	0
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	0
Неонатальный скрининг	да	167930
Биохимия	да	167930
Масс-спектрометрия	нет	0
ПЦР	нет	0
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Микроскоп Zeiss AxioScope A1 – 2шт, Микроскоп Zeiss Axiostar plus – 5 шт. Metasystems IKAROS – 1шт, ВидеоТест – 1 шт.	
FISH:	Микроскоп Zeiss AxioScope A1 с флюоресцентной приставкой – 1 шт. Metasystems ISIS – 1 шт.	
ПЦР:	Нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	Нет	

Секвенирование по Сэнгеру:	Нет
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	Нет
Биохимический скрининг:	Многофункциональная автоматизированная лаборатория с комплектом оборудования – 2 шт.
Масс-спектрометрия:	Анализатор иммунодиагностический (Делфия Экспресс) – 2 шт.

Паспорт МГО (подразделения медицинской генетики)

Общая информация		
Наименование	Медико-генетический отдел	
Располагается на базе	ГБУЗ НСО «ГКБ № 1»	
Руководитель	Максимова Юлия Владимировна	
Адрес	630047, Новосибирская область, город Новосибирск, ул. Залесского, д.6	
Телефон	8 (383) 225-92-24	
Электронная почта	164706@mail.ru	
Количество сотрудников	19	
в том числе врачей-генетиков	4	
в том числе врачей-лабораторных генетиков:	7	
Клиническая деятельность	Да/нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	3800
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	950
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	280
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	670
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	нет	0

Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	0
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	нет	0
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)	нет	0
Инвазивные диагностические процедуры:	нет	0
биопсия хориона	нет	0
плацентоцентез	нет	0
амниоцентез	нет	0
кордоцентез	нет	0
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	0
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	100
Неонатальный генетический скрининг	нет	0
Проведение консультирования по результатам селективного скрининга из группы высокого риска по НБО	да	456
Лабораторная деятельность / методическая оснащенность	Да/нет	Количество в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	840
в том числе супружеские пары	да	50
в том числе пренатально	0	0
в том числе новорожденные	нет	15
FISH	нет	0
в том числе супружеские пары	нет	0

в том числе пренатально	нет	0
в том числе новорожденные	нет	0
в том числе в рамках ПГТ	нет	0
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	да	670
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	0
в том числе супружеские пары	нет	0
в том числе пренатально	нет	0
в том числе новорожденные	нет	0
Секвенирование по Сэнгеру	нет	0
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	0
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	0
в том числе ПГТ -А	нет	0
в том числе ПГТ-М и ПГТ -СП	нет	0
Неонатальный скрининг	нет	0
Биохимия	да	20700
Масс-спектрометрия	нет	0
ПЦР	нет	0
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Микроскоп Zeiss AxioScope A1 – 3 шт., Микроскоп Zeiss Axiostar plus – 2 шт., Видеосистема КариоТест – 1	
FISH:	нет	
ПЦР:	0	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)	нет	
Биохимический скрининг	Камера для электрофореза вертикальная VE-20, Набор реактивов, для рутинной хроматографии мочи и крови	
Масс-спектрометрия	нет	

Приложение № 6

План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (РНС) в субъекте						
1.1	Разработка локальных приказов в медицинских организациях, участвующих в проведении НС и РНС	01.12.2022	31.12.2022	Главные врачи медицинских организациях, участвующих в проведении НС и РНС	Наличие локальных НПА в медицинских организациях, регламентирующих НС и РНС в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н	Локальные НПА в медицинских организациях, участвующих в проведении НС и РНС	Изданы и зарегистрированы приказы, локальные НПА в медицинских организациях
1.2	Создание организационно-методического отдела в ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» по вопросам сопровождения проведения НС и РНС на территории Новосибирской области	01.12.2022	31.12.2022	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н.	Организационно-методическое обеспечение НС и РНС на территории Новосибирской области	Приказ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»	Создан организационно-методический отдел в ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»
1.3	Заключение договора на проведение РНС между ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и	01.12.2022	31.12.2022	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»	Правовое обеспечение взаимодействия с медико-генетическими	Договор	Заключен договор

	ФГБНУ «МГНЦ»			Вятчинина А.Н.	центрами 3 группы		
1.4	Заключение договора на проведение РНС между ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН»	01.12.2022	31.12.2022	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н.	Правовое обеспечение взаимодействия с медико-генетическими центрами 3 группы	Договор	Заключен договор
1.5	Заключение соглашения между Минздравом РФ и Минздравом НСО на проведение РНС	01.12.2022	31.12.2022	Заместитель министра здравоохранения НСО Колупаев А.В.	Финансовое обеспечение проведения РНС на территории НСО	Соглашение	Заключено соглашение
1.6	Утверждение приказа о взаимодействии с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круга добра»	01.12.2022	31.01.2023	Заместитель министра здравоохранения НСО Аксенова Е.А.	Обеспечение лекарственными препаратами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Приказ Минздрава НСО	Издан приказ и в ФГБНУ «МГНЦ»
1.7	Заключение договора ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и транспортной кампанией на транспортировку биологического материала в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН» и в ФГБНУ «МГНЦ»	01.12.2022	31.12.2022	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н.	Правовое обеспечение транспортировки биологического материала	Договор	Заключен договор
2	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						

2.1	Проведение тестовой доставки биологического материала для проведения РНС из МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в ФГБНУ «МГНЦ» и НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН»	01.12.2022	31.12.2022	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н.	Отработка логистического маршрута движения биологического материала	Заключение медико-генетических центров 3 уровня в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н	Проведена тестовая доставка биологического материала
2.2	Проведение аудита качества проведенного забора биологического материала для проведения РНС в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 №274н	01.12.2022	31.12.2022	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н.	Оценка качества забора биологического материала для проведения РНС	Заключение медико-генетических центров 3 уровня в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н	Проведен аудит
2.3	Проведение аудита исполнения приказа Минздрава НСО «Об организации проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории Новосибирской области» в части маршрутизации при проведении НС и РНС	01.01.2023	01.06.2023	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н., главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В.	Исполнение медицинскими организациями приказа. Минздрава НСО «Об организации проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории	Ежемесячная докладная записка главного врача ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчининой А.Н. в Минздрав НСО	Соблюдение медицинскими организациями приказа Минздрава НСО

					Новосибирской области» в части маршрутизации		
2.4	Организация доставки биологического материала для проведения РНС из МГК «КЦОЗСиР» в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН», для подтверждающей диагностики в – ФГБНУ «МГНЦ». Финансовое обеспечение доставки тест-бланков до учреждений 3А и 3Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики (с указанием данных организаций в соответствии с прикреплением, определенным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга») осуществляется в соответствии с мероприятием 2.11.1.1 государственной	01.01.2023	31.12.2025	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н.	Исполнение приказа Минздрава НСО в части маршрутизации	Реестр счетов на оплату проведенных исследований медико-генетических центров 3 уровня	Доставка биологического материала

	программы Новосибирской области «Развитие здравоохранения Новосибирской области», утвержденной постановлением Правительства Новосибирской области от 07.05.2013 № 199-п						
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 медицинскими изделиями МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» (Мероприятие реализуется в рамках региональной составляющей федерального проекта «Развитие детского здравоохранения, включая создание современной инфраструктуры оказания медицинской помощи детям», мероприятие государственной программы развитие здравоохранения Новосибирской области» 10.1.11.1.)	01.01.2023	31.12.2023	Заместитель министра здравоохранения НСО Колупаев А.В.	Обеспечение диагностических исследований у детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Акт ввода в эксплуатацию медицинских изделий	МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» оснащена медицинскими изделиями
3.2	Оснащение медицинскими изделиями	01.01.2024	31.12.2024	Заместитель министра	Обеспечение проведения НС	Акт ввода в эксплуатацию	МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»

	МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» (Мероприятие реализуется в рамках региональной составляющей федерального проекта «Развитие детского здравоохранения, включая создание современной инфраструктуры оказания медицинской помощи детям», мероприятие государственной программы развитие здравоохранения Новосибирской области» 10.1.11.1.)			здравоохранения НСО Колупаев А.В.		медицинских изделий	оснащена медицинскими изделиями
4	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1	Проведение обучения врачей в рамках программ дополнительного профессионального образования(далее – ДПО) по профилю неонатология, генетика, лабораторная генетика, ультразвуковая диагностика, детская эндокринология, неврология, инфекционные болезни	01.01.2023	31.12.2025	Заместитель министра здравоохранения НСО Аксенова Е.А; главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В.	Повышение уровня квалификации врачей разных специальностей	Документ о завершении программы ДПО	Обучены врачи различных специальностей
4.2	Обеспечение	01.01.2023	31.12.2025	Главный	Проведена целевая	Аккредитация	Врачи генетики

	квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС			внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В.; главные врачи медицинских организаций	подготовка 2 врачей Ординаторов для подготовки врачей генетиков	специалистов	трудоустроены в ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»
5	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1	Аудит нормативно-правовой базы, регламентирующей оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с применением телемедицинских технологий	01.01.2023	01.05.2023	Заместитель министра здравоохранения НСО Колупаев А.В., директор ГБУЗ НСО «МИАЦ» Хмелева М.О.	Имеющиеся региональные нормативные правовые документы (приказы, регламенты) актуализированы.	Служебная записка по результатам проведенного аудита Минздрав НСО	По результату аудита по необходимости утверждены НПА
5.2	Создание рабочей группы для информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	01.01.2023	01.05.2023	Заместитель министра здравоохранения НСО Колупаев А.В., директор ГБУЗ НСО «МИАЦ» Хмелева М.О.	Рабочая группа создана	Приказ о создании рабочей группы	Приказ утвержден
5.3	Подключение Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт фундаментальной и клинической иммунологии» к ЕГИСЗ НСО						

5.3.1	Подготовка нормативной документации для включения ФГБНУ «НИИФКИ» к защищенной сети VipNet-3907 с целью подключения к ЕГИСЗ НСО	01.01.2023	01.03.2023	Заместитель министра здравоохранения НСО Колупаев А.В., директор ГБУЗ НСО «МИАЦ» Хмелева М.О.	Подготовка приказа	Приказ о создании рабочей группы	Приказ утвержден
5.3.2	Осуществление настроек МИС НСО для внесения результатов исследований биоматериала в МИС НСО, а также создания и отправки СЭМД «Протокол лабораторного исследования»	01.04.2023	01.10.2023	Заместитель министра здравоохранения НСО Колупаев А.В., директор ГБУЗ НСО «МИАЦ» Хмелева М.О.	Выполнение настроек в МИС НСО	Журнал методологического сопровождения	Настройки выполнены, персонал обучен
5.4	Организация информационного взаимодействия МИС НСО со следующими информационными системами						
5.4.1	Компонент Федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилю «АКиНЕО»	01.07.2023	01.12.2024	Минцифра НСО, заместитель министра здравоохранения НСО Колупаев А.В., директор ГБУЗ НСО «МИАЦ» Хмелева М.О.	Доработка МИС НСО для формирования, хранения и передачи структурированных медицинских сведений в ВИМИС «АКиНЕО» согласно актуальному протоколу информационного взаимодействия	Контракт	Обязательства по контракту исполнены
5.4.2	Телемедицинская информационная система	01.01.2023	01.12.2024	Минцифра НСО, заместитель министра здравоохранения НСО Колупаев А.В.,	Доработка функционала модуля «Телемедицинские консультации» в соответствии с методическими	Контракт	Обязательства по контракту исполнены

				директор ГБУЗ НСО «МИАЦ» Хмелева М.О.	рекомендациями Минздрава РФ		
5.4.3	Создание регионального регистра мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи новорожденным с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС, согласно клиническим рекомендациям МЗ РФ	01.07.2023	01.12.2024	Минцифра НСО, заместитель министра здравоохранения НСО Колупаев А.В., директор ГБУЗ НСО «МИАЦ» Хмелева М.О.	Разработана система оповещения и выявления триггерных событий на основании поставленных диагнозов, согласно клиническим рекомендациям при проведении НС и РНС	Контракт	Обязательства по контракту исполнены
6	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1	Подготовка приказа Минздрава НСО «Об оказании медицинской помощи, в том числе о диспансерном наблюдении, лицам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС»	01.01.2023	31.12.2023	Заместитель министра здравоохранения НСО Анохина Е.А	Организация своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Приказ Минздрава НСО	Издан приказ Минздрава НСО
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	Проведение тематических школ, семинаров, конференций, круглых столов для врачей неонатологов и педиатров по вопросам профилактики, диагностики и лечения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	01.01.2023	01.12.2025	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В., профильные главные внештатные специалисты Минздрава НСО	Повышение квалификации медицинских работников по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС в соответствии клиническими рекомендациями.	Докладная записка главного внештатного специалиста по медицинской генетике Минздрава НСО Максимовой Ю.В.	Проведены школы, семинары, конференции, круглые столы
7.2	Разработка дорожной карты по внедрению стандартов, клинических. рекомендаций по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	01.01.2023	31.12.2025	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В.	Внедрение дорожной карты в работу медицинских организаций при оказании медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Приказ Минздрава НСО	Подготовлена дорожная карта
7.3	Исполнение дорожной карты по внедрению стандартов, клинических рекомендаций по профилактике,	01.01.2023	31.12.2025	Главные врачи медицинских организаций	Исполнение в медицинских организациях мероприятий дорожной карты по	Докладные записки главных врачей медицинских организаций	Внедрены клинические рекомендации

	диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС				внедрению клинических рекомендаций по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС		
7.4	Обеспечение ЛП и СПЛП детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС (мероприятие реализуется в рамках региональной составляющей федерального проекта «Развитие детского здравоохранения, включая создание современной инфраструктуры оказания медицинской помощи детям», мероприятия государственной программы развитие здравоохранения Новосибирской области» 8.1.2.1, 8.1.2.2., 10.1.11.1.)	01.01.2023	31.12.2025	Заместитель министра здравоохранения Новосибирской области Аксенова Е.А., главные врачи медицинских организаций	Обеспечение непрерывного лечения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Выписанные и обслуженные рецепты	Дети с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС обеспечены ЛП и СПЛП
8	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.						
8.1	Разработка СОП,	01.01.2023	31.12.2025	Главный врач	Организовано	СОП	Разработаны СОП

	обеспечивающих проведение РНС			ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н.	проведение РНС в соответствии с СОП		
8.2	Аудит исполнения СОП в медицинских организациях, обеспечивающих. проведение РНС	01.01.2024	31.12.2025	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н.	Соблюдение в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Ежеквартальная докладная записка главного врача ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчининой А.Н.	Проведен аудит
8.3	Проведение обучающих семинаров сотрудников медицинских организаций, осуществляющих забор биологического материала на НС и РНС	01.12.2022	31.12.2022	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н., директор ГБУЗ НСО «МИАЦ» Хмелева М.О.	Повышение квалификации сотрудников медицинских организаций, осуществляющих забор биологического материала на НС и РНС на территории Новосибирской области	Протоколы обучающих семинаров	Сотрудники медицинских организаций, осуществляющих забор биологического материала на НС и РНС, обучены
9	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
9.1	Внедрение промежуточного обследования детей на первичные иммунодефицитные состояния (ПИД)	01.01.2023	31.12.2025	Заместитель министра Минздрава НСО Анохина Т.Ю., главные врачи медицинских организаций,	Организовано проведение исследования	Договоры МО на проведение обследования детей на ПИД и реестры счетов на оплату медицинской помощи в страховые	Промежуточное обследование на ПИД проводится

				оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		кампании	
9.2	Реорганизация медико-генетической службы НСО посредством присоединения медико-генетического отдела ГБУЗ НСО «ГКБ № 1» к ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и создания медико-генетического центра	01.01.2023	31.12.2023	Заместитель министра Минздрава НСО Анохина Т.Ю., начальник управления государственной гражданской службы, кадров, документацион-ного и правового обеспечения Минздрава НСО Панина Т.А., главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н	Реорганизована медико-генетическая. служба	Приказ Минздрава НСО	Создан медико-генетический центр ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»
10	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
10.1	Создание регистра пациентов НСО с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	01.01.2023	31.12.2023	Заместитель министра здравоохранения НСО Анохина Т.Ю., директор ГБУЗ НСО «МИАЦ»	Организовано ведение регистра	Докладная записка в Минздрав НСО главного врача ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчининой А.Н.	Создан регистр

				Хмелева М.О., главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчинина А.Н., главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В.			

Схема 1

Схема доставки биоматериала в Новосибирской области для проведения НС и РНС
(доставка биоматериала из медицинских организаций в МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСи Р» осуществляется автотранспортом: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница с 8.00 до 19.00, суббота с 8.00 до 14.00)

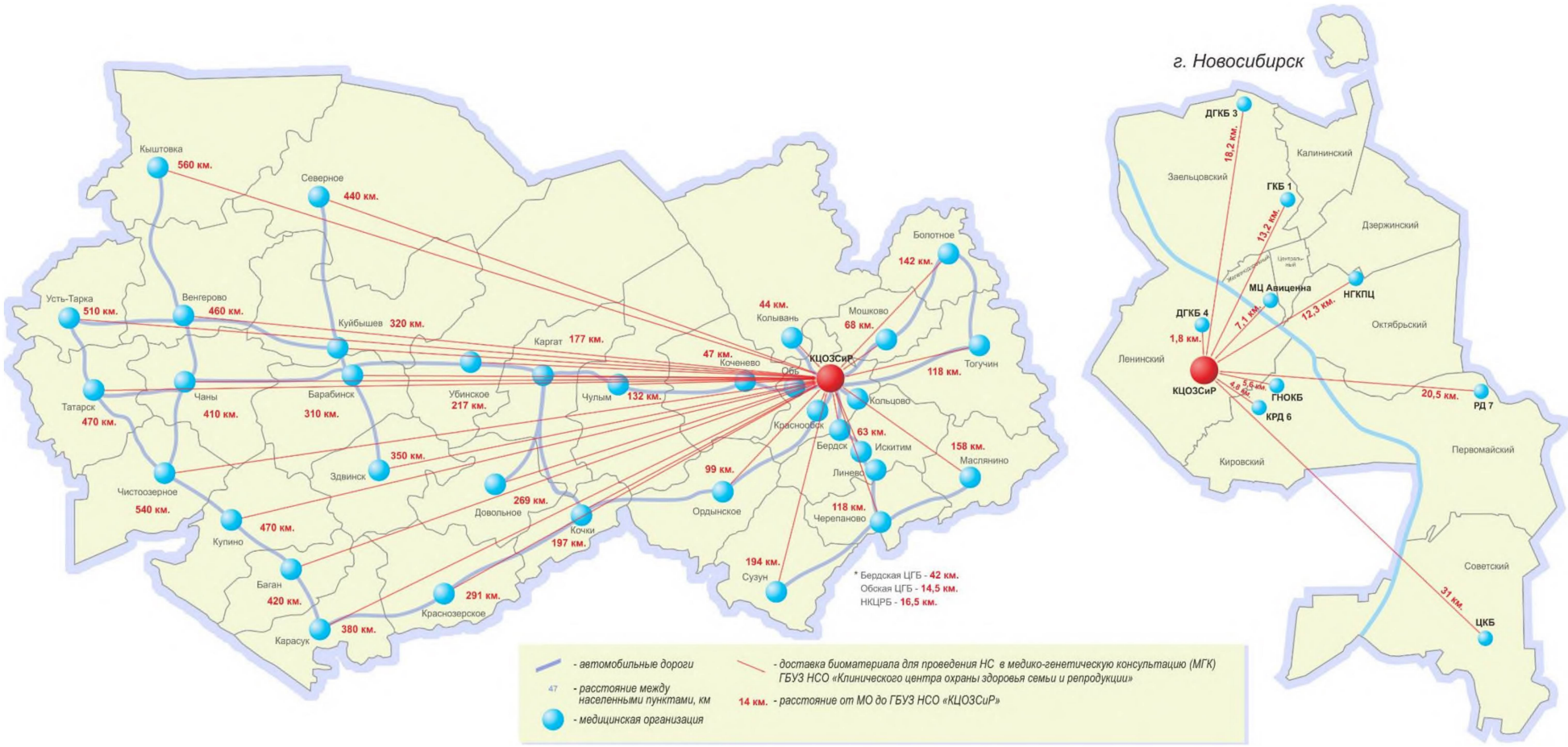


Схема 2

Схема доставки биоматериала в Новосибирской области для проведения РНС
(доставка биоматериала из МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НМИЦ РАН» осуществляется автотранспортом понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота с 8.00 до 19.00), доставка биоматериала из МГК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» на подтверждающую диагностику в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» – авиатранспортом: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота с 8.00 до 19.00)

