



ПРАВИТЕЛЬСТВО ОРЕНБУРГСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

27.12.2022

г. Оренбург

№ 1480-пп

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

В соответствии с Федеральным законом от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», постановлением Правительства Российской Федерации от 26 декабря 2017 года № 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения», Законом Оренбургской области от 30 августа 2012 года № 1066/310-V-ОЗ «Об охране здоровья граждан на территории Оренбургской области», постановлением Правительства Оренбургской области от 25 декабря 2018 года № 883-пп «Об утверждении государственной программы «Развитие здравоохранения Оренбургской области» в целях реализации регионального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Оренбургской области» Правительство Оренбургской области **п о с т а н о в л я е т**:

1. Утвердить региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Оренбургской области» согласно приложению.
2. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на вице-губернатора – заместителя председателя Правительства Оренбургской области по социальной политике – министра здравоохранения Оренбургской области.
3. Постановление вступает в силу после дня его официального опубликования, но не ранее 1 января 2023 года.

Губернатор –
председатель Правительства



Д.В.Паслер

Приложение
к постановлению Правительства
Оренбургской области
от 27.12.2022 № 1480-пп

Региональная программа
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в
Оренбургской области»

Паспорт
региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Оренбургской области»
(далее – Программа)

Ответственный исполнитель Программы	– министерство здравоохранения Оренбургской области
Соисполнители Программы	– отсутствуют
Участники Программы	– отсутствует
Подпрограммы Программы	– отсутствуют
Приоритетные проекты, региональные проекты, реализуемые в рамках Программы	– отсутствуют
Цель Программы	– снижение младенческой смертности в Оренбургской области до 4,0 случая на 1000 родившихся живыми 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
Задачи Программы	– обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Оренбургской области; формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;

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

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

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

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

внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Минздравом России, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС;

методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;

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

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

Показатели (индикаторы) Программы	<p>– доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми;</p> <p>доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС;</p> <p>доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных;</p> <p>доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями;</p> <p>доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение</p>
Срок и этапы реализации Программы	– 2023–2025 годы
Объем бюджетных ассигнований Программы	<p>– объем бюджетных ассигнований на реализацию Программы в 2023–2025 годах составит 134 273,5 тыс. рублей, в том числе по годам реализации:</p> <p>2023 год – 44 900,4 тыс. рублей;</p> <p>2024 год – 44 713,7 тыс. рублей;</p> <p>2025 год – 44 659,4 тыс. рублей</p>
Ожидаемые результаты реализации Программы	– формирование и утверждение распоряжением министерства здравоохранения Оренбургской области маршрутизации, основанной на имеющейся инфраструктуре, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской по-

мощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н; создание условий для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС;

проведение интеграции медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Оренбургской области, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»;

внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100 процентах профильных медицинских организациях и контроль за их соблюдением;

формирование мероприятий 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;

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.

Список сокращений, используемых в Программе:

АГС	– адреногенитальный синдром;
ВГ	– врожденный гипотиреоз;
ВИМИС	– Вертикально-интегрированная медицинская система;
ГАУЗ «ОДКБ»	– государственное автономное учреждение здравоохранения «Областная детская клиническая больница»;
ГАУЗ «ООКБ № 2»	– государственное автономное учреждение здравоохранения «Оренбургская областная клиническая больница № 2»;
ГБУЗ «МИАЦ»	– государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Медицинский информационно-аналитический центр»;
ГБУЗ «РГМЦ» г. Уфы	– государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Республиканский генетический медицинский центр» г. Уфы;
Д наблюдение	– диспансерное наблюдение;
ЕГИСЗ	– единая государственная информационная система здравоохранения;
ЕЦП	– единая цифровая платформа;
ЛП	– лекарственные препараты;
Минздрав России	– министерство здравоохранения Российской Федерации;
МГК	– медико-генетическая консультация;
МГНЦ	– медицинский генетический национальный центр;
МИС	– медицинская (медицинские) информационная (информационные) системы;
МКБ-10	– международная классификация болезней 10 пересмотра;
МО	– медицинская (медицинские) организация (организации);

МСР	– медицинское свидетельство о рождении;
НБО	– наследственные болезни обмена;
НМИЦ	– научный медицинский исследовательский центр;
НПА	– нормативный правовой акт;
НС	– неонатальный скрининг;
ПИД	– первичные иммунодефициты;
РНС	– расширенный неонатальный скрининг;
РЭМД	– реестр электронных медицинских документов;
СМА	– спинальная мышечная амиотрофия;
СПЛП	– специализированные продукты лекарственного питания;
СМИ	– средства массовой информации;
СЭМД	– структурированный электронный медицинский документ;
ТМК	– телемедицинская консультация;
ФКУ	– фенилкетонурия;
ЭМД	– электронный медицинский документ

1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга в Оренбургской области

В рамках проведения неонатального скрининга новорожденных обследуют на 5 врожденных и (или) наследственных заболеваний: недостаточность других уточненных витаминов группы В – E53.8 МКБ-10 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина) – после включения в программу неонатального скрининга), врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба – E03.1 МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный – E84.9 МКБ-10 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы – E74.2 МКБ-10 (галактоземия); аденогенитальное нарушение неуточненно – E25.9 МКБ-10 (аденогенитальный синдром); аденогенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E25.0 МКБ-10. Диагностику проводят в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2».

1.1. Краткая характеристика Оренбургской области

Оренбургская область является одним из крупнейших регионов Российской Федерации и входит в состав Приволжского федерального округа. Здесь на территории в 124 тыс. кв. километров живут более 1,9 млн. оренбуржцев.

Оренбуржье расположено на стыке двух частей света – Европы и Азии и находится в географическом центре Евразийского материка. Область граничит с Республиками Татарстан, Башкортостан и Челябинской областью на севере, Самарской и Саратовской областями – на западе и Республикой Казахстан на востоке и юге. Оренбургский участок российско-казахстанской границы самый протяженный – 1876 километров.

Расстояние от г. Оренбурга до г. Москвы – 1478 километров.

Расстояние от г. Оренбурга до г. Уфы – 383 километров.

Общая численность населения на 1 января 2022 года (тыс. человек) – 1924,6: городское – 1175,4 (61,1 процента); сельское – 749,2 (38,9 процента).

Плотность населения на 1 января 2022 года – 15,7 чел./кв. километр (Российская Федерация – 8,5 чел./кв. километр).

Коэффициент миграционного прироста/убыли (интенсивность миграции) в 2021 году составил 0,2 на 10 тыс. человек (Российская Федерация +29,5).

Доля родившихся живыми у женщин, не состоявших в зарегистрированном браке, к общему числу родившихся в 2020 году – 19,6 процента (Российская Федерация – 21,7 процента).

1.2. Анализ основных демографических показателей Оренбургской области.

Таблица № 1

Демографические показатели в Оренбургской области

	2018	2019	2020	2021	Опера- тивные данные 9 мес. 2022 г.
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	11,0	10,0	9,6	9,4	8,5
Общий коэффициент смертности на 1000 населе- ния	13,3	13,0	16,3	18,8	13,6
Коэффициент естествен- ного прироста населения	-2,3	-3,0	-6,7	-9,4	-5,1

Таблица № 2

Численность населения в Оренбургской области, абсолютные значения
(далее – абс.)

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность насе- ления, всего	1 977 720	1 963 007	1 956 835	1 942 915	1 924 578
Из общего числа Дети 0–17, всего	437 148	436 614	436 283	433 330	429 637
из них городское население	251 106	252 750	255 371	255 242	254 498
из них сельское население	186 042	183 864	180 912	178 088	175 139
из них дети 0–1	49 189	44 264	41 147	38 146	36 671

Таблица № 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Оренбургской области

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные 9 мес 2022 года	
	Абс.	Показатель ^{*)}	Абс.	Показатель ^{*)}	Абс.	Показатель ^{*)}	Абс.	Показатель ^{*)}	Абс.	Показатель ^{*)}
Перинатальная смертность	164	7,5	118	6,0	135	7,2	140	7,7	92	7,5
Неонатальная смертность	68	3,1	46	2,3	37	2,0	35	1,9	27	2,2
Ранняя неонатальная смертность	46	2,1	30	1,5	26	1,4	23	1,3	22	1,8
Младенческая смертность	120	5,4	88	4,4	68	3,4	81	4,5	50	3,8

^{*)} Показатель перинатальной смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми и мертвыми; показатель неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми.

Таблица № 4

Структура младенческой смертности в Оренбургской области

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные 9 мес 2022 года	
	абс.	доля ^{*)} , %	абс.	доля ^{*)} , %	абс.	доля ^{*)} , %	абс.	доля ^{*)} , %	абс.	доля ^{*)} , %
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Всего умерших от всех причин, абс.	120	100	88	100	68	100	81	100	50	100
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	3	2,5	3	3,4	1	1,5	1	1,2	0	0

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	1	0,8	0	0	0	0	0	0	0	0
от болезней нервной системы	5	4,2	2	2,3	4	5,9	6	7,4	2	4,0
от болезней органов дыхания	9	7,5	2	2,3	3	4,4	7	8,6	4	8,0
от болезней органов пищеварения	1	0,8	0	0	1	1,5	0	0	0	0
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	15	12,5	16	18,2	9	13,2	12	14,8	5	10,0
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	72	60,0	42	47,7	36	52,9	31	38,3	27	54,0
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
от внешних причин смерти	4	3,3	11	12,5	4	5,9	7	8,6	2	4,0
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0	0	0	0	0	2	2,5	0	0

*) Указывается доля в общей структуре смертности.

В Оренбургской области в последние годы сохраняется негативная тенденция по сокращению численности населения. Данное сокращение происходит в основном из-за естественной убыли населения (превышение числа умерших над числом родившихся), а также миграционного снижения, которое наблюдается в области с 2001 года.

За последние пять лет минимальная естественная убыль отмечена в 2018 году (-2,3), максимальная – в 2021 году (-9,4), рост составил 4 раза. По оперативным данным, за 9 месяцев 2022 года также сохраняется естественная убыль (-5,1), но отмечено ее уменьшение на 85 процентов за счет снижения общей смертности населения (2021 год – 18,8, 9 мес. 2022 года – 13,6).

Уровень рождаемости в Оренбуржье за период 2018 – 9 месяцев 2022 года уменьшился с 11,0 до 8,5 родившихся на 1000 человек населения, снижение составило 29 процентов.

Несмотря на принимаемые меры по улучшению демографической ситуации в течение последних пяти лет уменьшается число родившихся детей (2018 год – 21769 человек, 2019 год – 19635 человек, 2020 год – 18780 человек, 2021 год – 18127 человек, 9 месяцев 2022 года – 14068 человек), сокращение за пять лет составило 20 процентов (более 3,5 тыс. человек).

Последние годы также сокращается детское население в Оренбургской области за счет сокращения рождаемости и миграции населения (с 437148 человек в 2018 году до 429637 человек в 2022 году, снижение на 2 процента).

Смертность детей возрасте от 0 до 17 лет включительно за последние пять лет в области снизилась, 2018 году – 54,9 на 10 тыс. детского населения (240 человек), 2019 году – 45,3 (198 человек), 2020 году – 40,1 (175 человек), 2021 году – 47,1 (204 человек), 9 месяцев 2022 года – 43,6 (140 человек). Снижение смертности за пять лет составило 17 процентов, минимальный уровень детской смертности в 2020 году (40,1, снижение по сравнению с 2018 годом – 37 процентов).

Снижение детской смертности произошло за счет всех возрастов, но преимущественно за счет младенческой смертности.

Абсолютное число умерших детей в возрасте до 1 года в 2018 году составило 120 человек, в 2019 году – 88 человек, в 2020 году 68 человек, в 2021 году – 81 человек, за 9 месяцев 2022 года – 50 человек.

За последние пять лет самый высокий показатель младенческой смертности наблюдался в 2018 году (5,4 на 1000 родившихся живыми). Наименьший показатель в 2020 году – 3,4 на 1000 родившихся живыми, снижение показателя на 59 процентов. По сравнению с 2018 годом уровень младенческой смертности в 2022 году (9 месяцев) снизился на 42 процента. В тоже время, показатели младенческой смертности в Оренбургской области не превышают показатели по России и Приволжскому федеральному округу.

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 Оренбургской области с 2018 года

Структура младенческой смертности аналогична общероссийским показателям: первое место принадлежит отдельным состояниям, возникшим в перинатальном периоде (60 процентов в 2018 году, 47,7процентов в 2019 году, 52,9 процентов в 2020 году, 38,3 процента в 2021 году, 54 процента – 9 месяцев 2022 года), второе – врожденным аномалиям, деформациям и хромосомным нарушениям (2018 году – 12,5 процента, 2019 году – 18,2 процентов, 2020 году – 13,2 процента, 2021 году – 14,8 процента, 9 месяцев 2022 года – 10,0 процента). На третье место выходят болезни органов дыхания (2018 год, 2021 год, 2022 год), болезни нервной системы (2020 год), внешние причины (2019 год, 2020 год, 2021 год).

Таблица № 5

**Структура детской смертности от врожденных аномалий
(дети 0–17 лет)**

№ п/п	Диагноз (код МКБ)	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	10 мес. 2022 г.
1.	Q00-Q07 Врожденные аномалии развития нервной системы	2	5	6	1	-
2.	Q20-Q28 Врожденные аномалии системы кровообращения	7	10	4	8	2
3.	Q30-Q34 Врожденные аномалии органов дыхания	1	1	-	1	1
4.	Q38-Q45 Другие аномалии развития органов пищеварения	4	2	2	1	-
5.	Q60-Q64 Врожденные аномалии мочевыделительной системы	1	-	-	1	1
6.	Q65-Q79 Врожденные аномалии и деформации костно-мышечной системы	2	1	1	1	-
7.	Q80-Q89 Другие врожденные аномалии	3	2	3	4	1
8.	Q90-Q99 Хромосомные нарушения, не классифицированные в других рубриках	1	-	-	-	-

Снижение младенческой смертности отмечается за счет всех ее составляющих, но в большей степени, благодаря развитию перинатальной службы области, совершенствованию форм и технологий оказания неотложной реанимационной помощи новорожденным (создание на базе областного перинатального центра реанимационно-консультативного центра новорожденных, акушерского реанимационно-консультативного центра).

Значительное снижение неонатальной смертности произошло благодаря снижению ранней неонатальной смертности на 61 процент за последние пять лет (2018 год – 2,1 на 1000 родившихся живыми, 2021 год – 1,3).

В 2022 году положительная тенденция по снижению младенческой смертности сохраняется.

Таблица № 6

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

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	10	5	3	1	0
Галактоземия	0	1	0	0	0
Фенилкетонурия	4	3	7	4	5
Адреногенитальный синдром	1	3	7	2	1
Муковисцидоз	0	11	0	4	5
Наследственные болезни обмена	2	2	5	5	0
Спинальная мышечная атрофия	2	0	0	0	6
Первичные иммунодефициты	2	1	1	1	2
Итого	21	26	23	17	19

Таблица № 7

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

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

Зарегистрировано 106 детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018–2022 годах, инвалидность установлена в 34 случаях. Несоответствие числа с впервые выявленными заболеваниями и впервые установленной инвалидностью объясняется тем, что при своевременно назначенной патогенетической терапии достигается стойкая ремиссия на фоне лечения, дети остаются на льготном лекарственном обеспечении без присвоения инвалидности, а также несоответствие связано с отказом родителей от оформления инвалидности.

В 2018–2022 годах умерло 4 ребенка от врожденных (наследственных) заболеваний (2 ребенка – муковисцидоз, 1 – спинальная мышечная амиотрофия, 1 – первичный иммунодефицит). Основными причинами смерти детей с диагнозом муковисцидоз в 2018 и 2019 годах были глубокая незрелость и аспирация соответственно.

Младенческой смертности от 5 наследственных заболеваний (врожденный гипотиреоз, галактоземия, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром муковисцидоз) за последние 3 года не зарегистрировано.

К дефектам оказания медицинской помощи детям с ПИД и СМА можно отнести отсутствие настороженности неврологов и иммунологов к первичным проявлениям данных заболеваний, и соответственно, поздняя диагностика и начало лечения.

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

Таблица № 8

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

№ п/п	Название НПА	Дата, номер документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «О запуске подсистемы «Телемедицинские консультации» государственной информационной	21.04.2021 № 819	министерство здравоохранения Оренбургской области	

1	2	3	4	5
	системы в сфере здравоохранения Оренбургской области»			
2.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «Об организации маршрутизации при оказании неотложной медицинской помощи по профилю «неонатология» на территории Оренбургской области»	29.01.2019 № 161	министерство здравоохранения Оренбургской области	06.03.2017 № 484
3.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «Об организации реанимационно-консультативного центра с выездными бригадами для новорожденных на базе ГАУЗ «ООКБ № 2»	29.01.2019 № 162	министерство здравоохранения Оренбургской области	
4.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «О проведении пилотного проекта по массовому обследованию новорожденных Оренбургской области на СМА и ПИД в рамках соглашения о сотрудничестве между федеральным государственным бюджетным учреждением «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» и министерством здравоохранения Оренбургской области»	27.05.2022 № 1380	министерство здравоохранения Оренбургской области	
5.	Постановление Правительства Оренбургской области «О бесплатном обеспечении граждан Российской Федерации, проживающих на терри-	29.12.2012 № 1170-п	Правительство Оренбургской области	

1	2	3	4	5
	тории Оренбургской области, зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, при амбулаторном лечении данных заболеваний»			
6.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «Об организации взаимодействия с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра», и осуществления мониторинга, учета приобретенных лекарственных препаратов и медицинских изделий»	13.12.2021 № 3212	министерство здравоохранения Оренбургской области	
7.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «Об организации и проведении неонатального скрининга в Оренбургской области»	06.04.2011 № 265	министерство здравоохранения Оренбургской области	
8.	Постановление Правительства Оренбургской области «О проведении пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка у беременных жен-	18.03.2019 № 159-п	Правительство Оренбургской области	

1	2	3	4	5
	щин, неонатального скрининга на наследственные и врожденные заболевания (адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурию)»			

В результате анализа существующей нормативно-правовой базы выявлена потребность в актуализации некоторых нормативных правовых актов и принятие новых в соответствии с планом реализации программы.

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

Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания в Оренбургской области проводится согласно приказу Минздравсоцразвития России от 22 марта 2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» и приказов Минздрава России от 15 ноября 2012 года № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», от 15 ноября 2012 года № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология».

В проведении неонатального скрининга в Оренбургской области задействовано 81 структурное подразделение в 42 медицинских организациях, осуществляющих забор биологического материала, и лаборатория неонатального скрининга МГК ГАУЗ «ООКБ № 2», в которой проводятся лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей.

Медико-генетическое консультирование по итогам скрининга проводится в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2».

Таблица № 9

Укомплектованность медицинским персоналом медико-генетической консультации (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	Укомплектованность
		утверждено согласно приказу Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Заведующая МГК	1,0	1,0	1	100 %
2.	Врач-генетик	5	0,5	1	10,0 %
3.	Врач – лабораторный генетик	10,2	5,5 (2,25 ставки – цитогенетическая лаборатория, 1 ставка – биохимическая лаборатория 1 ставка – ДНК – лаборатория 1,25 ставка – лаборатория неонатального скрининга)	5	49 %
4.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0
5.	Врач-диетолог	1	0,25	1	100 %
6.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)**)	0,5	0	0	0
7.	Врач-невролог	1,0	0,25	1	100 %
8.	Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	0

1	2	3	4	5	6
9.	Врач ультразвуковой диагностики	10,0	10,0	9,0	90 %
10.	Врач – акушер-гинеколог	1	1	1	100 %
11.	Биолог	0	0	0	0
12.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0
13.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	25,2	6,0	7	28 %
14.	Лаборант	0	0	0	0
15.	Старшая медицинская сестра	1,0	1,0	1	100 %
16.	Медицинская сестра	13,5	10,25	8	59 %
17.	Медицинская сестра процедурной	1,0	1,0	1	100 %
18.	Акушерка	0	0	0	0
19.	Медицинский статистик (медицинский регистратор кааб. Мониторинга ВПР)	1	1,25	1	100 %
20.	Сестра-хозяйка	1	0	0	0
21.	Медицинский регистратор (администратор) лаборатории неонатального скрининга, (в том числе администратор в неонатальном)	3,6	2,0	2	77,7 %
22.	Санитар	3,6	0,25 (совместительство)	0	100 %

*) ГАУЗ «ООКБ № 2».

**) Врач детский эндокринолог консультирует на базе ГАУЗ «ОДКБ».

Таблица № 10

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга 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	Укомплектованность
		утверждено согласно приказу Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Врач – лабораторный генетик	1,8	1,25	1	56 %
2.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0
3.	Врач-диетолог	1	0,25	1	100 %
4.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)**)	0,5	0	0	0
5.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	7,2	3,0	3	42 %
6.	Лаборант	0	0	0	0
7.	Медицинский регистратор (администратор)	3,6	2	2	77,7 %
8.	Санитар	3,6	0,25 (совместительство)	1	27,7 %

^{*)} ГАУЗ «ООКБ № 2».

^{**)} Врач детский эндокринолог консультирует на базе ГАУЗ «ОДКБ».

Оснащение лаборатории неонатального скрининга

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, штук	Имеющиеся в наличии количество, штук	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	панчер для высушивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	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 <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100 %
	261770	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД,			

1	2	3	4	5	6	7
			лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>			
3.	107660	анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	танDEMный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом танDEMной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>	нет		
	107670	анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				
	350330	жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
	382270	газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
4.	335060	перемешиватель термостатируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50 %
5.	260410	шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150 С <4А>, <4Б>	1	1	100 %
6.	261750	испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	-	-	
7.	260430	центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50 %
8.	261700	встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для	3	3	100 %

1	2	3	4	5	6	7
			пробоподготовки <3>, <4А>, <4Б>			
9.	145580	перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	-	-	-
10.	152690	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
11.	131980	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
	347590	система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				
	361300	облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды				
	375930	очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12.	352570	холодильник/морозильная камера для лаборатории	холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100 %
13.	215850	холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	2	1	100 %
	261620	холодильник лабораторный, стандартный	холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>		1	100 %
14.	318570	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные за-	тест-системы для неонатального скрининга	калибраторы и контроль-	В соответствии с количеством	100 %

1	2	3	4	5	6	7
		болевания ИВД, калибратор	на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>	ный материал соответственно количеству наборов; количество наборов реактивов на 2023г: АГС – 19, ВГ – 19, МВ – 20, ГАЛ – 22, ГАЛТ – 6, ФКУ – 0; наборы биотинидазы не зарегистрированы	наборов реагентов	
	318580	скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			в соответствии с количеством наборов реагентов	100 %
	318600	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			-	-
	318610	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент			количество наборов реактивов на 01.01.23: АГС – 8, ВГ - 9, МВ – 9, ГАЛ – 9, ГАЛТ-2, ФКУ – 18, биотинидаза – 0	
	318590	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			-	-
15.	192300	множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>			
	339500	множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография				

1	2	3	4	5	6	7
16.	350660	набор для забора крови методом сухой капли ИВД	тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	20000	20000	100 %
17.	108730	штатив для пробирок	штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	в наличии	в достаточном количестве	100 %
18.	124480	пипетка механическая	комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	в наличии	в достаточном количестве	100 %
	292310	пипетка электронная			в достаточном количестве	100 %
	292320	пипетка электронная, однофункциональная			в достаточном количестве	100 %
	292390	микропипетка электронная			в достаточном количестве	100 %
	380120	микропипетка механическая ИВД			в достаточном количестве	100 %
	124540	микропипетка механическая			в достаточном количестве	100 %
19.	181470	шкаф вытяжной	шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
20.	123680	контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
21.	185890	контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	контейнер <3>, <4А>, <4Б>	2	2	10 %

1	2	3	4	5	6	7
22.	231020	система деионизационной очистки воды	деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
23.	185950	система дистилляционной очистки воды	дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
			бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, штук	Имеющееся в наличии количество, штук	Укомплектованность, процентов
1	2	3	4	5
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50 %
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
3.	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50 %
4.	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	8	8	100 %
5.	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %

Маршрутизация в рамках массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в Оренбургской области осуществляется согласно распоряжению министерства здравоохранения Оренбургской области от 06.04.2011 № 265 «Об организации и проведении неонатального скрининга в Оренбургской области» и включает в себя следующие этапы:

1. Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие (отказ) на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания. Перед получением информированного добровольного согласия (отказа)

на проведение неонатального скрининга законный представитель ребенка должен быть ознакомлен с Памяткой для родителей новорожденных детей. Заполненное информированное добровольное согласие (отказ) хранится в медицинской организации, осуществившей взятие образца крови.

2. Взятие крови у новорожденных детей производится на бумажный фильтровальный тест-бланк на 4 сутки у доношенного новорожденного и на 7 день – у недоношенного ребенка. Тест-бланк высушивается в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2 часов без применения дополнительной тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей:

а) забор крови проводится в медицинских организациях, осуществляющих помощь женщинам во время родов и при необходимости медицинским организациям, оказывающим медицинскую помощь детям;

б) забор крови осуществляют специально обученные правилам забора проб для проведения НС медицинские работники.

Таблица № 12

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

№ п/п		Уровень МО	Число меди- цинских ор- ганизаций /структур- ных подраз- делений	Наличие ме- дицинского персонала, прошедшего подготовку по проведе- нию отбора проб (число)	Число ново- рожденных, ко- торым взята проба для нео- натального скрининга на наследствен- ные заболева- ния по данным 2021 год
1	2	3	4	5	6
1.	Число медицинских организаций родо- вспомогательных учреждений, осу- ществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	33	57	870
		2 уровень	2	10	898
		3А уровень	4	24	9149
		3Б уровень	-	-	-
2.	Итого *)				10917
3.	Число детских поли- клиник/детских по- ликлинических отде- лений, осуществляю- щих забор проб для проведения НС	1 уровень	42	98	6768
		2 уровень	-	-	-
		3 уровень	-	-	-
4.		1 уровень	-	-	-

1	2	3	4	5	6
	Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	2 уровень	-	-	-
		3 уровень	-	-	-
5.	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)	-	-	-	-
ИТОГО**)					685

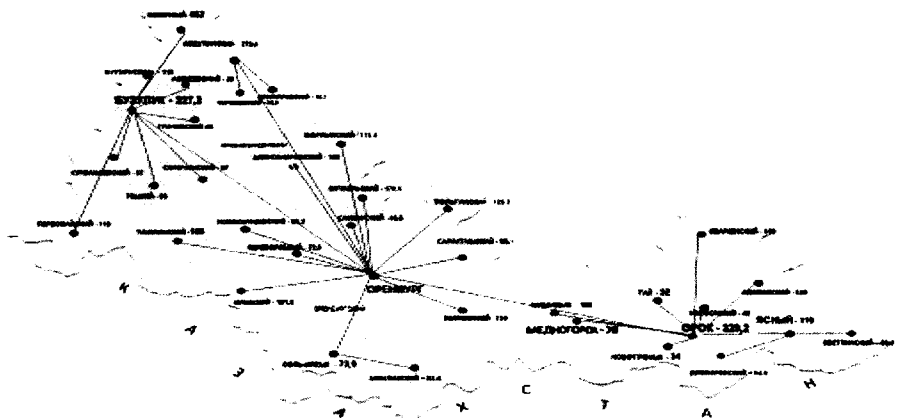
*) Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным показателя 3 формы №32 таб. 2246 за 2021 год в учреждениях родовспоможения.

**) Общее количество новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга во всех МО области (включая детские поликлиники).

3. Отправка тест-бланков для проведения неонатального скрининга осуществляется ответственным медицинским работником, назначенным главным врачом медицинской организации, осуществляющей забор биоматериала, в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» не реже одного раза в 2–3 дня в термоконтейнере с соблюдением холодового режима согласно схеме № 1. МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» находится по адресу: г. Оренбург, ул. Невельская д. 24, тел: 8(3532) 310474; e-mail: oob04@mail.ru, главный врач – Григорьев Александр Григорьевич, заведующий МГК – Беляшова Елена Юрьевна. По данным 2021 года, проведено 17723 исследования по неонатальному скринингу, доля обследованных составила 100 процентов.

Схема № 1

Схема доставки биоматериала в Оренбургской области для проведения НС



4. Прием тест-бланков в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» осуществляется медицинским регистратором в кабинете приема материала ежедневно с 8.00 до 17.00 часов (кроме субботы и воскресенья).

Медицинский регистратор проводит оценку правильности забора крови на тест-бланк, заполняет тест-бланка, своевременно осуществляет взятие крови и доставку тест-бланка в МГК.

Регистрация всех тест-бланков проводится с присвоением номера пациента и внесением данных в электронный журнал.

При выявлении дефектов забора крови, заполнения данных на бланке, несоблюдения сроков доставки в МГК информация вносится в «Журнал дефектов» и сообщается врачу лабораторному генетику, проводящему неонатальный скрининг, и заведующему МГК. Врач – лабораторный генетик по телефону передает информацию в медицинские организации Оренбургской области по месту жительства новорожденного.

После регистрации тест-бланки передаются в лабораторию неонатального скрининга медико-генетической консультации.

5. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в лаборатории неонатального скрининга МГК ГАУЗ «ООКБ № 2». Измененные результаты биохимических исследований фиксируются в журналах лаборатории неонатального скрининга врачом лабораторной генетики.

При получении первичных результатов обследования формируются группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым нозологиям и группа риска новорожденных по наследственным заболеваниям.

6. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате скрининговых исследований, в течение 24 часов передается в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь врачу-педиатру по месту жительства новорожденного и по телефону законному представителю ребенка о необходимости повторного обследования.

7. При получении информации из МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» на ребенка из группы риска лица, ответственные за проведение неонатального скрининга в медицинской организации, осуществляют направление образца крови или новорожденного ребенка независимо от места его пребывания в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» на подтверждающую диагностику в срок до 48 часов.

8. Для проведения подтверждающей диагностики при подозрении на ФКУ, галактоземию, муковисцидоз в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» проводится забор крови новорожденного и направляется в лабораторию наследственных болезней обмена (НБО) или лабораторию молекулярно-генетической диагностики федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» г. Москва. Время проведения подтверждающих биохимических и молекулярно-генетических диагностик в ФГБУ МГНЦ составляет от 10 до 21 рабочего дня.

До получения результатов подтверждающей ДНК-диагностики при подозрении на ФКУ, галактоземию новорожденный консультируется специалистом – диетологом МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» с целью назначения специализированной аминокислотной/безлактозной смеси. Новорожденный ребенок с подозрением на муковисцидоз до получения результатов ДНК-диагностики

направляется на консультацию и дополнительные диагностические исследования к пульмонологу ГАУЗ «Областная детская клиническая больница».

Сведения о детях с подтвержденными врожденными и (или) наследственными заболеваниями передаются врачу лабораторной генетики и фиксируются в журнале лаборатории неонатального скрининга. В течение 24 часов информация передается в медицинскую организацию по месту проживания новорожденного с вызовом ребенка в МГК.

9. Информирование законных представителей ребенка о подтвержденном наследственном и (или) врожденном заболевании проводится консультирование врачом-генетиком МГК ГАУЗ «ООКБ № 2».

10. Наследственные заболевания – фенилкетонурия (ФКУ), врожденный гипотиреоз (ВГ), адреногенитальный синдром (АГС), галактоземия включены в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее регистр орфанных заболеваний), муковисцидоз (МВ) – включен в регистр 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.

11. Медико-генетическое консультирование проводится врачами генетиками МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» ежедневно (выходные – суббота и воскресенье) с 8.00 до 15.00. В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком медико-генетической консультации и специалистами по профилю заболевания.

12. Диспансерное наблюдение детей с подтвержденными врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется специалистами медико-генетической консультации ГАУЗ «ООКБ № 2», профильными специалистами ГАУЗ «ОДКБ» и медицинских организаций по месту жительства пациента в соответствии со стандартами и клиническими рекомендациями.

13. При выявлении заболеваний, диагностируемых в рамках неонатального скрининга, врач специалист по профилю организует проведение клинического, лабораторного и инструментального обследования пациента, назначает терапию специфическими лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания и ставит на диспансерный учет.

Таблица № 13

**Постановка на диспансерное наблюдение детей
с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями
в 2021 году**

№ п/п	Заболевание	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов состо- ящих на Д наблю- дении назначены ЛП/ СПЛП	Врач- специа- лист, осу- ществ- ляющий Д наблю- дение	Средняя ча- стота кон- сультаций врачом гене- тиком 1 пациента, состоящего на Д наблю- дении, в год	Общее число консультаций врача-ге- нетика в 2021 г., из них с приме- нением ТМК
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Врожденный гипотиреоз	1	1	42/42	эндо- крино- лог	1 раз при по- становке ди- агноза	4/0
2.	Галактоземия	0	0	0/0 (по воз- расту на безлак- тозной диете)	генетик, дието- лог, га- строэн- теролог	в возрасте до 6 месяцев – не реже 1 раз в 2 ме- сяца, с 6 ме- сяцев до 1 года – не реже 1 раза в 3 месяца – с 1 года до 12 лет – не реже 1 раза в 6 месяцев – старше 12 лет – не реже 1 раза в год	10/0
3.	Фенилкетонурия	4	4	60/60	генетик, дието- лог	в возрасте до 1 года – не реже 1 раза в 2 месяца – с 1 года до 12 лет – не реже 1 раза в 6 месяцев – с 12 до 18 лет – не реже 1 раза в 6 месяцев	413/0

1	2	3	4	5	6	7	8
4.	Адреногени- тальный син- дром	2	2	29/29кор- теф, 25 кортинеф	эндо- крино- лог	1 раз при по- становке ди- агноза	1/0
	Муковис- цидоз	4	4	74/25,	пульмо- нолог	1 раз при по- становке ди- агноза	18/0
5.	Наслед- ственные болезни обмена*)	5	5	10/3	генетик, дието- лог, невро- лог	в зависимо- сти от нозо- логии	26/0
6.	Спиналь- ная мышечная атрофия	0	0	13/13	невро- лог	1 раз при по- становке ди- агноза	6/0
7.	Первич- ные им- муноде- фициты	1	1	16/16	иммуно- лог	первичные иммуноде- фициты	1/0
8.	Иные	0	0	0	0	0	1524/32*)
9.	Итого	16	16	244/188			2003/32

*) Наследственные болезни обмена пропиеоновая ацидемия – 1; метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В) – 1; глутаровая ацидемия, тип II – 2; недостаточность митохондриального трифункционального белка – 1.

14. В таблице 14 представлена информация о количестве проведенных консультаций (консилиумов) с профильными учреждениями.

Таблица № 14

Количество проведенных ТМК в 2017–2022 гг.
(ГАУЗ «ОДКБ»)

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес 2022 г.
1	2	3	4	5	6
Количество консультаций/ кон- силиумов, проведенных с МГК/Ц Оренбургской области (при наличии) / другого субъ- екта (при отсутствии в Орен- бургской области)					
из них с применением ТМК					
Количество консультаций (кон- силиумов), проведенных с учре- ждениями 3А уровней					
из них с применением ТМК					

1	2	3	4	5	6
Количество консультаций (консилиумов), проведенных с учреждениями 3Б уровней					
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ	6	24	10	10	32
из них с применением ТМК	6	24	10	10	32
Всего проведенных консультаций (консилиумов),					
из них с применением ТМК					

15. В течение года проводятся научно-практические конференции среди медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, в том числе с участием профильных специалистов федеральных центров. Главными внештатными специалистами министерства здравоохранения Оренбургской области проводятся обучающие школы и семинары для врачей и пациентов.

Выводы: при анализе инфраструктуры проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках неонатального скрининга полнота охвата обследования составляет 99 процентов, что можно признать хорошим показателем. Но существуют проблемы, возникающие при реализации обследования новорожденных в связи с необходимостью обучения новых кадров, отсутствием настороженности среди врачей первичного звена о начальных клинических проявлениях наследственных заболеваний обмена веществ, не входящих в неонатальный скрининг. Стоит отметить нехватку квалифицированных кадров врачей-генетиков для организации консультирования пациентов.

1.6. Информационное взаимодействие

В настоящий момент Оренбургская область находится в активной фазе по смене ядра государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ГИСЗ): «единая цифровая платформа» от ПАО «Ростелеком» (далее – ЕЦП).

В тоже время на территории области действует Централизованная подсистема «Организации оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных)» (разработчик ООО «Инкордмед»).

Обновленная ГИСЗ обладает следующим функционалом:

- медицинское свидетельство о рождении;
- регистр беременных;
- мониторинг новорожденных;
- электронные родовые сертификаты;
- направление на неонатальный скрининг;
- электронное свидетельство о перинатальной смерти;

электронная медицинская карта (в общем понимании);
модуль формирования СЭМД для последующей отправки как в Реестр электронных медицинских документов, так и в ВИМИС АкиНЕО.

Лабораторные исследования реализованы на базе централизованной подсистемы «Лабораторные исследования (лабораторная информационная система)» ГИСЗ (разработка ООО «Брегис»), которая развернута и функционирует во всех медицинских организациях, подведомственных министерству здравоохранения Оренбургской области.

Медико-генетическая лаборатория развернута на базе ГАУЗ «ООКБ № 2». В настоящее время в рамках перехода на ЕЦП, проводятся работы по настройке интеграционных сервисов для приема направлений и возврата результата неонатального скрининга.

Таблица № 15

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

№ п/п		Указать наличие (да/нет) назва- ние	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3	4
1.	ЕГИСЗ	да	распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области от 29.07.2022 № 1895 «О переходе на обновленную версию государственной информационной системы в сфере здравоохранения Оренбургской области на базе Единой цифровой платформы»
2.	Электронный документооборот	да	постановление Правительства Оренбургской области от 15.06.2022 № 528-пп «О государственной информационной системе в сфере здравоохранения в Оренбургской области»
3.	Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области от 22.08.2022 № 2025 «О передаче документов о факте рождения, сведений о заполнении и учете медицинских свидетельств о рождении, а также обеспечении

1	2	3	4
			предоставления сводной и детализированной медико-статистической информации о рождаемости в единую государственную информационную систему в сфере здравоохранения
4.	Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	постановление Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403 «О порядке ведения федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими, прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан и их инвалидности и его региональный сегмент»
5.	Регистры	да	постановление Правительства Оренбургской области от 29.12.2012 № 1170-п «О бесплатном обеспечении граждан Российской Федерации, проживающих на территории Оренбургской области, зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, при амбулаторном лечении данных заболеваний»
6.	Реестры	нет	

Выводы. В настоящее время в Оренбургской области массовый неонатальный скрининг проводится на 5 наследственных заболеваний (фенилкетонурию, дисфункция коры надпочечников, врожденный гипотиреоз, галактоземию и муковисцидоз) путем исследования крови новорожденных детей в первые дни после рождения для ранней диагностики до появления клинических

симптомов. Внедрение расширенного неонатального скрининга позволит обследовать всех новорожденных Оренбургской области на врожденные и (или) наследственные заболевания.

Раннее выявление этих заболеваний необходимо для своевременного начала лечения, что позволит предупредить необратимые осложнения и сохранить качество жизни ребенка и семьи.

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

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

В целом Оренбургская область готова к РНС в разделе организации забора, транспортировки биоматериала из МО в ГАУЗ «ООКБ № 2» и в ГБУЗ «РГМЦ» г. Уфы.

2. Общая характеристика сферы реализации Программы

2.1. Цели Программы

Снижение младенческой смертности в Оренбургской области до 4,0 случая на 1000 родившихся живыми 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.

3. Перечень показателей (индикаторов) Программы

Сведения о целях, задачах и показателях (индикаторах) Программы и их значениях представлены в приложении № 1 к Программе.

4. Ресурсное обеспечение реализации Программы

Финансирование Программы осуществляется за счет средств федерального и областного бюджетов. Объемы финансовых ресурсов, необходимых для реализации Программы, представлены в приложении № 2 к Программе. Финансирование мероприятий осуществляется в рамках реализации мероприятий государственной программы «Развитие здравоохранения Оренбургской области», утвержденной постановлением Правительства Оренбургской области от 25 декабря 2018 года № 883-пп.

5. План реализации Программы

План реализации мероприятий Программы на 2023–2025 годы представлен в приложении № 3 к Программе.

6. Социально значимый результат Программы

Реализация региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» позволит совершенствовать существующий уровень организации медицинской помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатальной, педиатрической и медико-генетической служб в 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 в Оренбургской области будет достигнут показатель младенческой смертности 4,0^{*)} на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

^{*)} Прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для субъекта Российской Федерации.

Приложение № 1
к региональной программе «Обеспечение
расширенного неонатального скрининга в
Оренбургской области»

Сведения
о показателях (индикаторах) Программы и их значениях

№ п/п	Номер основ- ного ме- роприя- тия	Наименование показателя (индикатора)	Характе- ристика показателя (индика- тора)	Единица измерения	Значение показателя (индика- тора)		
					2023 год	2024 год	2025 год
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	1.	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми	программа	процентов	80	95	95
2.		Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС	программа	процентов	90	95	95
3.		Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС	программа	процентов	0,1	0,1	0,1
4.		Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследствен-	программа	процентов	90	95	95

1	2	3	4	5	6	7	8
		ными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями					
5.		Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение	программа	процентов	95	95	95

Приложение № 2
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Оренбургской области»

Ресурсное обеспечение Программы

(тыс. рублей)

	2023	2024	2025	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	35 390,9	35 237,8	35 622,4	106 251,1
Бюджет Оренбургской области	9 509,5	9 475,9	9 037,0	28 022,4
Иные источники, (включая внебюджетные источники от приносящей доход деятельности медицинских организаций)	0	0	0	0
Консолидированный бюджет	44 900,4	44 713,7	44 659,4	134 273,5
1.1. Массовое обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг)				
Федеральный бюджет	35 390,9	35 237,8	35 622,4	106 251,1
Бюджет Оренбургской области	7 768,7	7 735,1	7 296,2	22 800,0
Иные источники, (включая внебюджетные источники от приносящей доход деятельности медицинских организаций)	0	0	0	0
Консолидированный бюджет	43 159,6	42 972,9	42 918,6	129 051,1
1.2. Закупка тест-бланков (карт для забора крови) и услуги по доставке тест-бланков с биоматериалом до учреждений 3 А и 3 Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение расширенного неонатального скрининга и подтверждающей диагностики				
Федеральный бюджет	0,0	0,0	0,0	0,0
Бюджет Оренбургской области	1 740,8	1 740,8	1 740,8	5 222,4

Иные источники, (включая внебюджет- ные источники от до- ход приносящей дея- тельности медицин- ских организаций)	0	0	0	0
Консолидированный бюджет	1 740,8	1 740,8	1 740,8	5 222,4

Приложение № 3
к региональной программе «Обеспечение
расширенного неонатального скрининга в
Оренбургской области»

План
реализации мероприятий Программы на 2023–2025 годы

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фик- сируется достижение ре- зультата)
		начало	окончание			
1	2	3	4	5	6	7
1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (РНС) Оренбургской области						
1.1.	Разработка проекта НПА, устанавливающего перечень СОПов для проведения расширенного неонатального скрининга на территории Оренбургской области	январь 2023 года	январь 2023 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	сформирован перечень	распоряжение
1.2.	Разработка проекта НПА о внедрении клинических рекомендаций в медицинских организациях Оренбургской области»	январь 2023 года	январь 2023 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	внедрение действующих и новых клинических рекомендаций	распоряжение
1.3.	Разработка проекта НПА о сборе статистических данных	январь 2023 года	январь 2023 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	организован сбор статистических данных	распоряжение
1.4.	Разработка проекта НПА о проведении неонатального скрининга и расширенного неона-	январь 2023 года	январь 2023 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	утверждена маршрутизация при проведении НС и РНС в Оренбургской области и для детей с выявленными	распоряжение

1	2	3	4	5	6	7
	тального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных в Оренбургской области»				врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1.	Разработка проекта НПА о проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных в Оренбургской области»	январь 2023 года	январь 2023 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение НС и РНС	информационная справка
2.2.	Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС	2023 год	2025 год	ГАУЗ «ООКБ № 2»	обеспечение проведения РНС и подтверждающей диагностики	кт выполненных работ
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.	Ремонт помещений медико-генетической консультации ГАУЗ «ООКБ № 2», осуществляющих проведение НС и РНС, для организации и проведения НС и РНС	2023 год	2023 год	ГАУЗ «ООКБ № 2»	создание условий для оказания медицинской помощи для проведения НС и РНС	акт выполненных работ
4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1.	Обучение медицинского персонала технике забора крови для НС и РНС	2023 год	2025 год	ГАУЗ «ООКБ №2»	количество обученного медицинского персонала	информационная справка; ведомость посещений
4.2.	Определена потребность в медицинских кадрах (медицинские генетики, педиатры, средний медицинский персонал) для МГК	2023 год	2025	ГАУЗ «ООКБ № 2»	определена потребность в медицинских кадрах	информационная справка

1	2	3	4	5	6	7
4.3.	Обеспечено формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности области в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	2023 год	2025 год	ГАУЗ «ООКБ № 2»; ГАУЗ «ОДКБ»	формирование контрольных цифр приема на целевое обучение медицинских специалистов	информационная справка
4.4.	Обеспечено мероприятие по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями субъекта Российской Федерации, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Оренбургской области ГАУЗ «ООКБ № 2» ГАУЗ «ОДКБ» ГБОУ ВО ОрГМУ	Проведено обучение специалистов по забору биоматериала для РНС и НС	Письмо министерства здравоохранения Оренбургской области
5. Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Доработка региональных информационных систем для обеспечения формирования электронных направлений на расширенный неонатальный скрининг	после получения форматов	январь 2023 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	передача электронных направлений на НС и РНС	информационная справка
5.2.	Проведение тестирования доработанного функционала информационных систем	январь 2023 года	январь 2023 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	подтверждение передачи данных по направлениям на НС и РНС	информационная справка

1	2	3	4	5	6	7
5.3.	Обеспечение формирования сведений о выписанных медицинских свидетельствах о рождении в РЭМД по 100 % случаев	2023 год	2025 год	министерство здравоохранения Оренбургской области	формирование выписанных МСР в РЭМД	информационная справка
5.4.	Формирование перечня специалистов, которым необходимо предоставить доступ к ВИМИС АКиНЕО в рамках проведения НС и РНС	2023 год	2025 год	министерство здравоохранения Оренбургской области	формирование предоставления доступа	Информационная справка
5.5.	Передача в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России перечня сотрудников для регистрации в ВИМИС АКиНЕО	2023 год	2025 год	министерство здравоохранения Оренбургской области	перечень сотрудников передан в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»	письмо министерства здравоохранения Оренбургской области
5.6.	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	2023 год	2025 год	министерство здравоохранения Оренбургской области	проведена регистрация специалистов в ВИМИС АКиНЕО	информационная справка
5.7.	Обеспечение работе пользователей работе в ВИМИС АКиНЕО	2023 год	2025 год	министерство здравоохранения Оренбургской области	проведение обучения сотрудников работе в ВИМИС АКиНЕО	информационная справка
5.8.	Мониторинг формирования ЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в 100 % случаях рождения и передачи в РЭМД	2023 год	2025 год	министерство здравоохранения Оренбургской области, ГБУЗ «МИАЦ»	формирование ЭМД МСР в 100 %	информационная справка

1	2	3	4	5	6	7
5.9.	Обеспечение передачи СЭМДа «Протокол лабораторного исследования» в рамках НС в ВИМИС АКиНЕО»	2023 год	2025 год	министерство здравоохранения Оренбургской области, ГБУЗ «МИАЦ»	обеспечена передача сведений о проведенных лабораторных исследованиях в ВИМИС АКиНЕО	информационная справка
5.10.	Обеспечение передачи СЭМДа «Направление на РНС в ВИМИС АКиНЕО»	2023 год	2025 год	министерство здравоохранения Оренбургской области, ГБУЗ «МИАЦ»	обеспечена передача электронного документа «направление на РНС» в ВИМИС АКиНЕО	информационная справка

Примечание. Привлечение в качестве исполнителей настоящего Плана органов и организаций, не являющихся органами исполнительной власти Оренбургской области, осуществляется по согласованию или на договорной основе.