



# ПРАВИТЕЛЬСТВО ПЕНЗЕНСКОЙ ОБЛАСТИ

## ПОСТАНОВЛЕНИЕ

16 декабря 2022 г. № 1132-пП

г.Пенза

### Об утверждении региональной программы Пензенской области "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области"

Во исполнение Указа Президента Российской Федерации от 21.07.2020 № 474 "О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года" и Плана мероприятий по реализации в 2021 - 2025 годах Концепции демографической политики Российской Федерации на период до 2025 года, утвержденного распоряжением Правительства Российской Федерации от 16.09.2021 № 2580-р "Об утверждении плана мероприятий по реализации в 2021 - 2025 годах Концепции демографической политики Российской Федерации на период до 2025 года", руководствуясь Законом Пензенской области от 22.12.2005 № 906-ЗПО "О Правительстве Пензенской области" (с последующими изменениями), Правительство Пензенской области **п о с т а н о в л я е т:**

1. Утвердить прилагаемую региональную программу Пензенской области "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области".

2. Определить, что региональная программа Пензенской области "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области" реализуется в рамках основного мероприятия 3.2. "Создание системы раннего выявления и коррекции нарушений развития ребенка" подпрограммы 3 "Охрана здоровья матери и ребенка" государственной программы Пензенской области "Развитие здравоохранения Пензенской области", утвержденной постановлением Правительства Пензенской области от 02.10.2013 № 743-пП "Об утверждении государственной программы Пензенской области "Развитие здравоохранения Пензенской области" (с последующими изменениями).

3. Настоящее постановление действует в части, не противоречащей закону Пензенской области о бюджете Пензенской области на очередной финансовый год.

4. Настоящее постановление опубликовать в газете "Пензенские губернские ведомости" и разместить (опубликовать) на "Официальном интернет-портале правовой информации" ([www.pravo.gov.ru](http://www.pravo.gov.ru)) и на официальном сайте Правительства Пензенской области в информационно-телекоммуникационной сети "Интернет".

5. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на заместителя Председателя Правительства Пензенской области, координирующего вопросы здравоохранения.

Председатель Правительства  
Пензенской области



Н.П. Симонов

УТВЕРЖДЕНА  
постановлением Правительства  
Пензенской области  
16.12.2022 № 1132-пП

**РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
"Обеспечение расширенного неонатального скрининга  
на территории Пензенской области"**

**ПАСПОРТ  
региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального  
скрининга на территории Пензенской области"  
(далее - региональная программа)**

Наименование региональной программы	Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области
Ответственный исполнитель региональной программы	Министерство здравоохранения Пензенской области
Основание для разработки региональной программы	распоряжение Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р
Сроки реализации региональной программы	2023 - 2025 годы
Задачи региональной программы	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (далее - РНС) в Пензенской области.</li><li>2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.</li><li>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.</li><li>4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.</li></ol>

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

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

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

8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

11. Оптимизация отделений родовспоможения: перевод родильных отделений ГБУЗ "Каменская межрайонная больница", "Нижнеломовская межрайонная больница" в urgentные родильные отделения I уровня.

Основные мероприятия региональной программы

1. Формирование нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Пензенской области.

2. Разработка оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.

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

4. Подготовка квалифицированных кадров в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

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

Цель и показатели реализации региональной программы

Целью реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области" является снижение показателя младенческой смертности к 2025 году до 3,5 на 1000 новорожденных, родившихся живыми.

Показатели региональной программы:

1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%):

- 80% в 2023 году;

- 95% в 2024 году;

- 95% в 2025 году.

2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, не менее (%):

- 90% в 2023 году;

- 95% в 2024 году;

- 95% в 2025 году.

3. 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% в 2023 году;

- 0,1% в 2024 году;

- 0,1% в 2025 году.

4. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%):

- 90% в 2023 году;

- 95% в 2024 году;

- 95% в 2025 году.

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, (%):

- 95% в 2023 году;

- 95% в 2024 году;

- 95% в 2025 году.

### **1.1. Краткая характеристика Пензенской области**

Пензенская область образована 4 февраля 1939 года, является субъектом Российской Федерации и входит в состав Приволжского федерального округа (ПФО). Административный центр - город Пенза, расположен в 650 км к юго-востоку от Москвы. Пензенская область расположена в европейской части России, граничит с Республикой Мордовия, Рязанской, Саратовской, Тамбовской и Ульяновской областями.

Административно-территориальное устройство Пензенской области: 318 муниципальных образований, в том числе 3 городских округа (в том числе один со статусом ЗАТО), 27 муниципальных районов, 24 городских поселения и 264 сельских поселений.

Площадь - 43,3 тыс. кв. км. С севера на юг область протянулась на 204 км, с запада на восток - на 330 км.

По состоянию на 1 января 2022 года, численность населения Пензенской области составляет 1 274 062 человека (на 16 836 человек меньше, чем в 2021 году), детского населения 0-17 лет - 226848 человек, до 1 года - 9333 человека. Большую часть в структуре населения области занимают городские жители - 881 393 человека (на 10 723 человека меньше, чем в 2021 году), или 69,2%. Доля сельского населения составляет менее трети в общей численности населения области - 392 669 человек (на 6 113 человек меньше, чем в 2021 году) или 30,8% населения.

Плотность населения в Пензенской области, по состоянию на 1 января 2022 года, составляет 29,4 человек на 1 кв. м.

Пензенская область лежит в умеренном географическом поясе, на стыке лесной, лесостепной и степной природных зон. Климат в области умеренно-континентальный. Континентальность постепенно нарастает с запада на восток. Самым неустойчивым элементом климата являются осадки. Годовое количество осадков в области колеблется в пределах 450-500 мм, в засушливые годы понижается до 350 мм, а во влажные годы повышается до 775 мм. Характерны весенние засухи, а также нередко летние и осенние засухи.

По территории Пензенской области проходит семь транспортных коридоров, соединяющих по кратчайшему направлению областные центры Саратовской, Ульяновской, Тамбовской, Рязанской областей и Республику Мордовия. Транзитные перевозки составляют 80 % от общей интенсивности движения транспорта.

В частности, Пензенская область находится на пересечении автомобильных федеральных трасс и железнодорожных путей: Центр - Восток и Юг - Север. Основу автодорожной сети Пензенской области составляют федеральные автомобильные дороги: М-5 "Урал" Москва - Рязань - Пенза - Самара - Уфа - Челябинск, Р-208 Тамбов - Пенза, Р-158 Нижний Новгород - Арзамас - Саранск - Исса - Пенза - Саратов.

По железным дорогам Пензенской области осуществляются транспортные связи Центра и Юга России с регионами Поволжья, с Южным Уралом, Сибирью, Средней Азией, Дальним Востоком.

Наиболее густонаселенными территориями региона в пересчете на 1 кв. км являются г. Заречный (2339 чел.), г. Кузнецк (1882 чел.), г. Пенза (1757 чел.), Бессоновский (38,1 чел.), Сердобский (26,0 чел.), Каменский (23,2 чел.), Городищенский (22,2 чел.) районы. Самая низкая плотность населения в области зафиксирована в Вадинском (7,1 чел. на 1 кв. км) и Малосердобинском (7,3 чел. на 1 кв. км) районах.

## 1.2. Анализ основных демографических показателей Пензенской области

Таблица № 1

### Демографические показатели в Пензенской области

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	Оперативные данные 9 мес. 2022 г.
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	8,7	7,9	7,4	7,3	6,7
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	14,5	14,0	17,5	19,9	15,7
Коэффициент естественной убыли населения	-5,8	-6,1	-10,1	-12,6	-9,0

Рождаемость в Пензенской области с 2018 г. по 2021 г. снизилась на 16,1% с 8,7 до 7,3 на 1000 населения, за 9 месяцев 2022 года тенденция сохраняется и показатель составил 6,7 на 1000 населения.

Смертность населения снизилась с 14,5 в 2018 году до 14,0 на 1000 населения в 2019 году, в 2020г. и 2021г. в связи с эпидемией новой коронавирусной инфекции, смертность выросла до 19,9 на 1000 населения в 2021 году. За 9 месяцев 2022 года показатель снизился до 15,7 на 1000 населения.

Коэффициент естественной убыли увеличился более чем в 2 раза с 2018г. по 2021г., за 9 месяцев 2022 года составил - 9,0 на 1000 населения.

Таблица № 2

## Численность населения в Пензенской области, абс.

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего	1331655	1318103	1305563	1290898	1274062
Из общего числа Дети 0-17, всего	234330	233172	231817	229773	226848
из них городское население	160349	160660	161134	160455	158893
из них сельское население	73981	72512	70683	69318	67955
из них дети 0-1	11869	11409	10241	9561	9333

По состоянию на 1 января 2022 г., численность населения Пензенской области составляет 1 274 062 человека, на 57593 человека (4,3%) меньше, чем в 2018 году. Детское население 0-17 лет составило 226848 человек, за 5 лет население уменьшилось на 7482 человека (3,2%), число детей до 1 года за 5 лет уменьшилось на 21,4% и составило 9333 человека. Большую часть в структуре детского населения области занимают городские жители - 158893 ребенка (на 1456 детей (0,9%) меньше, чем в 2018 году), или 70,0%. Доля сельского населения составляет менее трети в общей численности детского населения области - 67955 детей (на 6 026 детей (8,1%) меньше, чем в 2018 году), или 30,0% детского населения.

Таблица № 3

## Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Пензенской области

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	абс.	Показатель*	абс.	Показатель*	абс.	Показатель*	абс.	Показатель*	абс.	Показатель*
Перинатальная смертность	90	7,80	83	8,00	78	8,06	79	8,38	40	6,25
Неонатальная смертность	26	2,27	32	3,10	24	2,50	21	2,24	18	2,83
Ранняя неонатальная смертность	18	1,57	22	2,13	17	1,77	18	1,92	11	1,73
Младенческая смертность	46	4,0	57	5,5	43	4,4	35	3,7	28	4,1

\* Примечание: Показатель перинатальной смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми и мертвыми; Показатель неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми.

Показатель перинатальной смертности увеличивался с 7,80‰ в 2018 году до 8,38‰ в 2021 году, за 9 месяцев 2022 года показатель снизился до 6,25 на 1000 родившихся живыми и мертвыми. В том числе ранняя неонатальная смертность выросла от 1,57 в 2018 году до 2,13 в 2019 году, за 9 месяцев 2022 года составила 1,73‰.



Неонатальная смертность самая высокая регистрировалась в 2019 году - 3,10‰, самая низкая 2,24‰ - в 2021 году, за 9 месяцев 2022 года - 2,83‰.

Самый низкий показатель младенческой смертности отмечался в 2021 году - 3,7 на 1000 родившихся живыми, самый высокий в 2019 году - 5,5‰. За 9 месяцев 2022 года младенческая смертность составила 4,1‰.

Таблица № 4

## Структура младенческой смертности в Пензенской области

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	46	100,0	57	100,0	43	100,0	35	100,0	28	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	1	2,2	2	3,5					2	7,1
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ					1	2,3				
от болезней нервной системы			3	5,3	1	2,3			1	3,6
от болезней органов дыхания	3	6,5	1	1,8	2	4,7	1	2,9		
от болезней органов пищеварения										
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	14	30,4	10	17,5	10	23,3	10	28,6	2	7,1
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	23	50,0	29	50,9	21	48,8	21	60,0	17	60,7
геморрагических нарушений у плода и новорожденного										
от внешних причин смерти	5	10,9	7	12,3	6	14,0	2	5,7	3	10,7
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)										
от болезней системы кровообращения					1	2,3			1	3,6
симптомы, признаки и отклонения от нормы			5	8,8	1	2,3	1	2,9	2	7,1

\* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

На первом месте в структуре младенческой смертности за 2021 год - отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде, доля которых увеличилась с 50,0% в 2018 году до 60,0% в 2021 году и за 9 месяцев 2022 года составила 60,7%.

Доля врожденных аномалий (2 место) снизилась с 30,4% в 2018 году до 28,6% в 2021 году, за 9 месяцев 2022 года она составила 7,1% и опустилась на третье место.

Доля внешних причин варьирует от 5,7% в 2021 году до 14,0% в 2020 году, за 9 месяцев 2022 года составляет 10,7%. В 2020 году от внешних причин умерло 6 детей (3 ребенка от аспирации желудочным содержимым, 2 ребенка от травм (ДТП и бытовая черепно-мозговая травма), 1 ребенок от синдрома внезапной смерти), в 2021 году от внешних причин умер 1 ребенок (синдром внезапной смерти), за 9 мес. 2022 года - 5 детей (синдром внезапной смерти - 2, черепно-мозговая травма - 1, аспирация - 1, пневмоторакс в результате разрыва легкого вовремя проведения ИВЛ).

Остальные причины регистрируются в единичных случаях не каждый год.

**1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Пензенской области.**

Таблица № 5

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

	Код по МКБ-Х	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 месяцев 2022 г.*
Врожденный гипотиреоз	E03.1	-	3	5	-	1
Галактоземия	E74.2	-	-	-	1	-
Фенилкетонурия	E70.0	2	1	-	2	2
Адреногенитальный синдром	E25	-	1	3	3	1
Муковисцидоз	E84	-	1	2	3	-
Наследственные болезни обмена		-	-	-	-	-
Спинальная мышечная атрофия	G12.0-12.1	-	-	-	-	-
Первичные иммунодефициты	D80-84	-	-	1	-	-
Итого		2	6	11	9	4

• Информация предварительная, по результатам проведенного неонатального скрининга.

За 5 лет доля наследственных болезней, выявляемых при неонатальном скрининге (далее - НС), в общей заболеваемости детского населения составляет не более 0,02%. Показатель общей заболеваемости на 100 000 детского населения варьирует от 10,7 в 2017 году до 14,8 в 2021 году по адреногенитальному синдрому; от 10,3 в 2017 году до 13,5 в 2021 году по фенилкетонурии; от 5,1 в 2017 году до 7,0 в 2021 году по муковисцидозу; от 0,4 в 2017 году до 0,9 в 2021 году по галактоземии.

Таблица № 6

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

	Код по МКБ-Х	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 месяцев 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	E03.1	-	3	5	-	1
Галактоземия	E74,2	-	-	-	1	-
Фенилкетонурия	E70.0	2	1	-	2	2
Адреногенитальный синдром	E25	-	1	3	3	1
Муковисцидоз	E84	-	1	2	3	-
Наследственные болезни обмена		-	-	-	-	-
Спинальная мышечная атрофия	G12.0-12.1	-	-	-	-	-
Первичные иммунодефициты	D80-84	-	-	1	-	-
Итого		2	6	11	9	4

• Информация предварительная, по результатам проведенного неонатального скрининга.

Количество детей-инвалидов увеличилось за 5 лет на 16,9 % с 4305 в 2017 до 4561 в 2021, показатель - 198,5 при 164,8 на 10 000 детского населения в 2017г, но остается значительно ниже показателя по Российской Федерации (далее - РФ) за 2021 год - 204,5.

В 2021 году структура детской инвалидности остается неизменной:

1 место - психические расстройства и расстройства поведения - 25,9% (1183), 2020 г. - 25,4% (1093), показатель увеличился с 47,2 до 51,5 на 10 000 детского населения при 56,1 по РФ 2020г.;

2 место - болезни нервной системы - 22,6% (1031), 2020 г. - 23,8 % (1023), показатель увеличился с 44,1 до 44,9, но ниже уровня РФ 2020 г. - 49,0.;

3 место - врожденные аномалии - 17,9% (816), 2020 - 18,0% (773), показатель увеличился с 33,3 до 35,5 при 32,8 по РФ 2020 г.;

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

	Код МКБ-Х	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.*
Врожденный гипотиреоз	E03.1	-	-	-	-	-
Галактоземия	E74.2	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	E70.0	-	-	-	-	-
Адреногенитальный синдром	E25	-	-	1	-	-
Муковисцидоз	E84	-	-	-	-	-
Наследственные болезни обмена		-	-	-	-	-
Спинальная мышечная атрофия	G12.0-12.1	-	-	-	-	-
Первичные иммунодефициты	D80-84	-	-	-	-	-
Итого		-	-	1	-	-

• Информация предварительная, по результатам проведенного неонатального скрининга.

В 2020 году умер 1 ребенок в возрасте 14 дней с адреногенитальным синдромом: поступил в первые сутки после рождения в учреждение 3 уровня оказания медицинской помощи, НС проведен на 4 сутки (положительный на адреногенитальный синдром), электролиты в биохимическом анализе (K<sup>+</sup>, Na<sup>+</sup>) отмечались в пределах нормы, на 10 сутки жизни диагностирован синдром Вольфа-Паркинсона-Уайта, непосредственная причина смерти - сердечно - сосудистая недостаточность. Проведен ведомственный контроль качества оказания медицинской помощи, нарушений нормативно-правовых актов не выявлено.

Показатель младенческой смертности в Пензенской области на протяжении последних лет остается на низком уровне (2019 год - 5,5‰, 2020 год - 4,4‰, 2021 год - 3,7‰ (РФ 2021 год - 4,6‰ на 1000 родившихся живыми). В рейтинге регионов по показателю младенческой смертности Пензенская область занимает 18 место в РФ, в ПФО - 3 место из 14.

В структуре причин смерти детей первого года 1 место в 2021 году занимают перинатальные причины - 58,3 %, 2 место - врожденные аномалии - 27,8 %, 3 место - смертность от травм, отравлений и некоторых других последствий внешних причин - 8,3 %, заболевания органов дыхания - 2,8 %, симптомы и признаки отклонения от нормы - 2,8 %.

По всем случаям младенческой смертности проведены ведомственные внеплановые документальные проверки качества оказания медицинской помощи; по случаям детской смертности - комиссии внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в учреждениях здравоохранения Пензенской области. По результатам проведенных проверок

основными дефектами при оказании медицинской помощи детям установлены нарушения приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10.05.2017 № 203н "Об утверждении критериев оценки качества медицинской помощи" в части оформления медицинской документации.

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

Нормативные правовые акты и документы Пензенской области, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями представлены в таблице № 8.

Таблица № 8

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

	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	Постановление "О порядке проведения неонатального и аудиологического скрининга детей в медицинских организациях государственной системы здравоохранения Пензенской области"	14.09.2011 № 642-пП	Правительство Пензенской области	
2.	Приказ "О порядке взаимодействия при проведении неонатального и аудиологического скрининга детей первого года жизни в учреждениях государственной и муниципальной систем здравоохранения Пензенской области"	25.10.2011 № 454	Министерство здравоохранения и социального развития Пензенской области	
3.	Приказ "О совершенствовании на территории Пензенской области проведения пренатального и неонатального скринингов"	13.12.2021 № 362	Министерство здравоохранения Пензенской области	
4.	Приказ "О совершенствовании оказания медицинской помощи детям с нарушением слуха в Пензенской области" (с последующими изменениями)	26.01.2017 № 18	Министерство здравоохранения Пензенской области	Приказ Министерство здравоохранения Пензенской области от 25.10.2011 № 454

1	2	3	4	5
				"О порядке взаимодействия при проведении неонатального и аудиологического скрининга детей первого года жизни в учреждениях государственной и муниципальной систем здравоохранения Пензенской области"
5.	Приказ "О внесении изменений в Дорожную карту оказания медицинской помощи детям с нарушением слуха, в том числе реабилитации после операции кохлеарной имплантации, в Пензенской области, утвержденную приказом Министерства здравоохранения Пензенской области от 26.01.2017 № 18 (с последующими изменениями)"	24.10.2022 № 318	Министерство здравоохранения Пензенской области	
6	Приказ "О реализации на территории Пензенской области Порядка оказания медицинской помощи по профилю "неонатология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 921н"	21.01.2021 № 17	Министерство здравоохранения Пензенской области	
7.	Приказ "О реализации на территории Пензенской области Порядка оказания акушерско-гинекологической помощи, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.10.2020 № 1130н"	29.12.2020 № 472	Министерство здравоохранения Пензенской области	
8.	Приказ "О реализации на территории Пензенской области медицинскими организациями порядка оказания медицинской помощи детям по профилю "неврология", утвержденного	24.10.2017 № 284	Министерство здравоохранения Пензенской области	

1	2	3	4	5
	приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 14.12.2012 № 1047н"			
9.	Приказ "О реализации на территории Пензенской области медицинскими организациями порядка оказания медицинской помощи детскому населению по профилю "детская эндокринология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 12.11.2012 № 908н" (с последующими изменениями)	23.03.2021 № 100	Министерство здравоохранения Пензенской области	
10.	Приказ "О реализации на территории Пензенской области медицинскими организациями порядка оказания медицинской помощи детскому населению по профилю "гематология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 930н"	23.03.2021 № 101	Министерство здравоохранения Пензенской области	
10.	Приказ "Об организации оказания паллиативной помощи детям на территории Пензенской области"	23.03.2021 № 102	Министерство здравоохранения Пензенской области	
12.	Приказ "О реализации на территории Пензенской области порядка оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.06.2013 № 388н" (с последующими изменениями)	23.05.2017 № 155	Министерство здравоохранения Пензенской области	
13.	Приказ "О реализации на территории Пензенской области медицинскими организациями порядка оказания медицинской помощи детскому населению по профилю "анестезиология и реаниматология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 12.11.2012 № 909н"	31.05.2021 № 160	Министерство здравоохранения Пензенской области	

1	2	3	4	5
14.	Приказ "О реализации на территории Пензенской области порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.11.2017 № 965н" (с последующими изменениями)	10.06.2019 № 114	Министерство здравоохранения Пензенской области	
15.	Постановление "О государственной информационной системе в сфере здравоохранения Пензенской области"	20.07.2020 № 483-пП	Правительство Пензенской области	
16.	Приказ "Об организации работы по достижению результата регионального проекта Пензенской области "Программа развития детского здравоохранения Пензенской области, включая создание современной инфраструктуры оказания медицинской помощи детям" - увеличения доли взятых под диспансерное наблюдение детей, проживающих в Пензенской области, в возрасте 0 - 17 лет с впервые в жизни установленными заболеваниями костно-мышечной системы, органов пищеварения, органов кровообращения, заболеваний глаз, эндокринной системы"	30.08.2019 № 259	Министерство здравоохранения Пензенской области	
17.	Методические рекомендации по организации обеспечения отдельных категорий граждан Пензенской области незарегистрированными лекарственными препаратами с целью своевременного обеспечения детей, страдающих тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами и медицинскими изделиями, утвержден порядок взаимодействия с Фондом "Круг добра".	01.01.2022	Министерство здравоохранения Пензенской области	



1	2	3	4	5
19.	Приказ "О реализации на территории Пензенской области Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н"	12.12.2022 № 368	Министерство здравоохранения Пензенской области	

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

В Пензенской области выстроена трехуровневая модель оказания медицинской помощи больным с наследственными и (или) врожденными заболеваниями в амбулаторно-поликлинических и стационарных условиях.

Медицинские организации, задействованные в Пензенской области для проведения НС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями, делятся по уровню оказания медицинской помощи следующим образом:

1. Медицинские организации (далее - МО) родовспоможения:

- 2 уровень включает 5 учреждений родовспоможения - ГБУЗ "Пензенский городской родильный дом", 4 родильных отделения в межрайонных центрах: ГБУЗ "Кузнецкая межрайонная детская больница", "Каменская межрайонная больница", "Сердобская межрайонная больница им. А.И. Настина", "Нижнеломовская межрайонная больница";

- 3 уровень - Перинатальный центр в составе ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко".

С 15 августа 2022 год два учреждения 2 уровня переведены на 1 уровень: ГБУЗ "Каменская межрайонная больница", "Нижнеломовская межрайонная больница". Ургентный интенсивный родовой блок организован с целью оказания медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам в экстренной или неотложной форме и родоразрешения в экстренных случаях.

2. Детские поликлиники Пензенской области:

- 1 уровень - МО, имеющие прикрепленное детское население, ГБУЗ "Башмаковская районная больница", Бековская участковая больница ГБУЗ "Сердобская межрайонная больница", "Белинская районная больница", Вадинская участковая больница ГБУЗ "Нижнеломовская межрайонная больница", "Земетчинская районная больница", "Иссинская районная больница", Камешкирская участковая больница ГБУЗ "Кузнецкая межрайонная больница", "Колышлейская районная больница", "Лопатинская районная больница", "Лунинская районная больница", Малосердобинская участковая больница ГБУЗ "Колышлейская районная больница", "Мокшанская районная

больница", "Наровчатская участковая больница", Неверкинская участковая больница им. Ф.Х. Магдеева ГБУЗ "Кузнецкая межрайонная больница", Пачелмская участковая больница ГБУЗ "Нижнеломовская межрайонная больница", "Сосновоборская участковая больница", "Тамалинская участковая больница", "Шемышейская участковая больница".

- 2 уровень - ГБУЗ "Городская детская поликлиника", "Кузнецкая межрайонная детская больница", "Каменская межрайонная больница", "Сердобская межрайонная больница им. А.И. Настина", "Нижнеломовская межрайонная больница", "Пензенская районная больница", "Бессоновская районная больница", "Городищенская районная больница", "Никольская районная больница".

- 3 уровень - консультативно-диагностический центр ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова".

Консультативно-диагностический центр ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова" - многопрофильное лечебно-профилактическое учреждение, оказывающее медицинскую помощь в амбулаторных условиях, преимущественно детям, проживающим в районах области (плановая мощность - 182 посещения в смену). В своем составе имеет мобильную медицинскую бригаду.

ГБУЗ "Городская детская поликлиника" - самостоятельное амбулаторно-поликлиническое учреждение, оказывающее первичную медико-санитарную и специализированную помощь, преимущественно детям, проживающим в городе Пензе. Состоит из трех поликлинических отделений (плановая мощность - 1285 посещений в смену), обслуживает 93195 детей. В своем составе имеет дневной стационар на 30 коек.

Детская поликлиника ГБУЗ "Кузнецкая межрайонная детская больница" обслуживает 20794 детей, что составляет около 10% детского населения Пензенской области. Поликлиника расположена в трех зданиях (плановая мощность учреждения - 550 посещений в смену). Оказывает первичную медико-санитарную помощь детям Кузнецкого, Неверкинского, Камешкирского, Сосновоборского районов по профилям: педиатрия, отоларингология, офтальмология, детская хирургия, акушерство и гинекология, травматология и ортопедия детская эндокринология, неонатология, инфекционные болезни, анестезиология и реанимация, гастроэнтерология, лабораторная и клиническая диагностика, функциональная диагностика, аллергология-иммунология, детская кардиология, ультразвуковая диагностика, рентгенология, детская урология-андрология. В совокупности обслуживает 25927 детей.

Детская поликлиника ГБУЗ "Каменская межрайонная больница" как структурное подразделение юридического лица, имеет прикрепленное детское население менее десяти тысяч, но как межрайонный центр обслуживает детское население трех близлежащих районов, имеющих прикрепленное детское население к педиатрическим кабинетам в совокупности 15594 ребенка обслуживаемого детского населения по профилям: педиатрия, отоларингология, детская хирургия, акушерство и гинекология, травматология и ортопедия, неонатология, инфекционные болезни, анестезиология и реанимация,

лабораторная и клиническая диагностика, функциональная диагностика, детская кардиология, ультразвуковая диагностика. Плановая мощность детского поликлинического отделения составляет 200 посещений в смену.

Детская поликлиника ГБУЗ "Нижнеломовская межрайонная больница" (плановая мощность учреждения на 120 посещений в смену) обслуживает детей Нижнеломовского, Спасского, Вадинского, Пачелмского районов по профилям: педиатрия, отоларингология, офтальмология, детская хирургия, акушерство и гинекология, травматология и ортопедия, неонатология, инфекционные болезни, анестезиология и реанимация, лабораторная и клиническая диагностика, функциональная диагностика, ультразвуковая диагностика, в совокупности обслуживает 11874 детского населения.

Детская поликлиника ГБУЗ "Сердобская межрайонная больница им. А.И. Настина" расположена в моногороде. Плановая мощность детской поликлиники составляет 220 посещений в смену. В структуре имеет дневной стационар на 15 коек. Обслуживает детское население Сердобского и Бековского районов, в совокупности 9022 ребенка. Учреждение оказывает медицинскую помощь детям по профилям: педиатрия, отоларингология, офтальмология, детская хирургия, акушерство и гинекология, травматология и ортопедия, неонатология, инфекционные болезни, анестезиология и реанимация, лабораторная и клиническая диагностика, функциональная диагностика, ультразвуковая диагностика.

Детское поликлиническое отделение ГБУЗ "Бессоновская районная больница" расположена в близлежащем к городу Пензе районе, который имеет плотное детское население, развитую инфраструктуру и долгосрочное перспективное развитие. Плановая мощность детского поликлинического отделения составляет 100 посещений в смену. Всего прикреплены на медицинское обслуживание 8633 ребенка.

Детское поликлиническое отделение ГБУЗ "Городищенская районная больница" расположено в густонаселенном сельском районе с высоким показателем рождаемости - 8,5% на 1000 населения. В совокупности имеет 8036 человек прикрепленного детского населения. Плановая мощность детского поликлинического отделения составляет 109 посещений в смену.

Детское поликлиническое отделение ГБУЗ "Никольская районная больница" расположено в моногороде, численность обслуживаемого прикрепленного детского населения составляет 4223 ребенка. Плановая мощность детского поликлинического отделения составляет 50 посещений в смену.

Детское поликлиническое отделение ГБУЗ "Пензенская районная больница" расположено в густонаселенном районе, рождаемость в районе является одной из самых высоких в области - 11,7% на 1000 населения, количество прикрепленного детского населения неуклонно растет и составляет 13850 человек. С 15.02.2021 введена в строй детская поликлиника на 500 посещений в смену. Организованы приемы врачей специалистов: детского хирурга, офтальмолога, невролога, ортопеда-травматолога, оториноларинголога. Работают кабинеты функциональной и лабораторной диагностики.

В регионе работает система стационарзамещающих технологий. В 2021 году развернуто 133 койки дневного стационара для детей (2020г. - 123), в том числе 111 коек педиатрического профиля (2020г. - 104) и 22 специализированных (2020г. - 19). Получили лечение - 4045 детей (2020г. - 2978), из них 47,8% с болезнями нервной системы, 12,8% - с психическими заболеваниями, 6,3% - с болезнями органов дыхания, 5,0% - с болезнями органов пищеварения, 4,6% - с болезнями костно-мышечной системы и 4,3% с болезнями мочеполовой системы.

Стационарная помощь детскому населению, в том числе с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, оказывается в Перинатальном центре ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", ГБУЗ "Кузнецкая межрайонная детская больница", ГБУЗ "Пензенский областной центр специализированных видов медицинской помощи", ГБУЗ "Областной противотуберкулезный диспансер", ГБУЗ "Областной онкологический диспансер", ГБУЗ "Областная психиатрическая больница им. К.Р. Евграфова" и в детских отделениях межрайонных, районных и участковых больниц.

Приказом Министерства здравоохранения и социального развития Пензенской области от 25.10.2011 № 454 "О порядке взаимодействия при проведении неонатального и аудиологического скрининга детей первого года жизни в учреждениях государственной и муниципальной систем здравоохранения Пензенской области" (далее - Приказ) утверждена логистическая схема движения биоматериала при проведении неонатального скрининга на наследственные заболевания (адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурию). Согласно приказу в медицинском учреждении назначается ответственное лицо за проведение НС; проводится НС не менее 95% у детей первого года жизни; организуются учет расходных материалов для НС; осуществляются забор крови на специальный тест-бланк на четвертый день жизни у каждого новорожденного; направляются на исследование тест-бланки в течение 3 дней после забора образцов крови в лабораторию НС ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова"; дети, у которых выявлены отклонения в результатах НС, направляются в медико-генетическую консультацию ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова" на повторное тестирование.

После открытия Перинатального центра ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" в 2021 году ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Н. Филатова" передала медицинское оборудование и расходные материалы к оборудованию, используемые при проведении пренатального скрининга и НС, в ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", в порядке, предусмотренном действующим законодательством (приказ Министерства здравоохранения Пензенской области от 13.12.2021 № 362 "О совершенствовании на территории Пензенской области проведения пренатального и неонатального скринингов).

В настоящее время медико-генетическая консультация является структурным подразделением Перинатального центра ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" (далее - МГК).

3. Иные медицинские организации, осуществляющие забор проб для проведения НС - ФГБУЗ "Медико-санитарная часть № 59 Федерального медико-биологического агентства России" (ФГБУЗ "МСЧ № 59 ФМБА России") - многопрофильное лечебно-профилактическое учреждение, расположенное в закрытом административно - территориальном образовании г. Заречный, Пензенской области, в своем составе имеет 20 коек для беременных и рожениц.

Сводная таблица с указанием числа медицинских организаций на территории Пензенской области, осуществляющих забор крови на тест-бланки для проведения НС, представлена в приложении № 1 к региональной программе.

Число медицинских организаций, планируемых в 2023 году по осуществлению забора проб на тест-бланки при проведении НС и РНС, представлено в приложении № 1а к региональной программе.

Забор биологического материала у новорожденных для исследования на НС проводится на территории Пензенской области в основном в учреждениях родовспоможения, а также в отделениях второго этапа выхаживания новорожденных в ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова" и ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", в детских поликлинических отделениях, в медицинских учреждениях по месту прикрепления ребенка.

После осуществления забора биологического материала для исследования на НС, тест - бланки из учреждений области доставляются в МГК для проведения НС (приложение № 2 к региональной программе).

Тест-бланки после забора биологического материала ребенка на НС доставляются медицинскими учреждениями в МГК 5 раз в неделю курьером, автомобильным транспортом.

Карта-схема с нанесением медицинских организаций, осуществляющих забор крови на тест-бланки для проведения НС с указанием плеча доставки проб для проведения НС, представлена на схеме № 1.

Ответственный сотрудник МГК, имеющий среднее профессиональное медицинское образование, проверяет правильность заполнения сопровождающей тест-бланк документации и выверяет ее в электронной базе ЕГИС с выгрузкой в ВИМИС "АКиНЕО".

В лаборатории неонатального скрининга МГК проводится НС на 5 заболеваний (5 пятен крови на тест-бланке). Фиксация положительных результатов и вызов семьи на ретест и консультации специалистов осуществляют медицинские сестры МГК. Результаты положительных тестов и ретестов дублируются в журнале селективного скрининга МГК. Отрицательные результаты скрининга семье не сообщаются. При положительном тесте информация передается в детскую поликлинику по месту жительства медицинской сестрой МГК. В случае нахождения ребенка в стационаре (второй

этап выхаживания, ОРИТН) информация передается в отделение по месту его нахождения. При положительном ретесте семья вызывается медицинской сестрой МГК на консультацию к узким специалистам по профилю выявленного заболевания. МГК работает 5 дней в неделю в первую смену по предварительной записи. В экстренных случаях МГК принимает семьи сверх записи в ближайший рабочий день после дня обращения.

Характеристика МГК Пензенской области:

- уровень оснащённости МГК медицинским оборудованием в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями представлен в приложении № 3 к региональной программе;

- укомплектованность медицинским персоналом МГК представлена в приложении № 4 к региональной программе;

- укомплектованность лаборатории неонатального скрининга МГК представлена в приложении № 4а к региональной программе;

- имеется в наличии лабораторная информационная система, которая функционирует в рамках ГИСЗ Пензенской области и содержит в том числе компоненты системы: подсистема организации и исполнения диагностических исследований; подсистема организации и исполнения лабораторных исследований;

- паспорт МГК (приложение № 5 к региональной программе);

- число врачей - лабораторных генетиков и врачей-генетиков в Пензенской области и место их работы представлены в таблице:

№ п/п	Основная должность	Медицинская организация по основной должности	Количество
1.	Заведующая медико-генетической консультацией, врач - генетик	ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	1
2.	Врач-генетик	ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	2
3.	Врач - лабораторный генетик	ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	2
4.	Врач-генетик	Общество с ограниченной ответственностью "Медикал Геномикс"	1
5.	Врач - лабораторный генетик	Общество с ограниченной ответственностью "ИНМЕД"	1
<b>Всего</b>			<b>7</b>

Согласно представленным сведениям о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации за 2021 год (форма № 12, утвержденная приказом Федеральной службы Государственной статистики от 24.12.2018 № 773 "Об Утверждении форм Федерального статистического наблюдения с указаниями по их заполнению для организации Министерством здравоохранения Российской Федерации Федерального статистического наблюдения в сфере охраны здоровья") число новорожденных, поступивших под наблюдение, всего 8351, обследовано на врожденный гипотиреоз, галактоземию, фенилкетонурию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз - 8351 (100%).

В 2021 году дополнительно в лабораториях МГК проведены НС, доставленные из ФГБУЗ "МСЧ № 59 ФМБА России" (Пензенская область, г. Заречный), в количестве 350 обследований новорожденных, которые не отражены в форме № 12 Федерального статистического наблюдения.

В результате скрининга формируется группа детей с высоким риском заболевания, дети, нуждающиеся в подтверждающей диагностике. Если потовая проба для подтверждения диагноза муковисцидоза доступна в учреждениях Пензенской области, то подтверждающая ДНК-диагностика проводится для пациентов при фенилкетонурии, галактоземии, адреногенитальном синдроме только на федеральном уровне.

На базе ведущих научно-исследовательских институтов и клиник медико-генетических центров, в том числе специализированных, проводится консультирование сложных случаев патологии, подтверждающая цитогенетическая, биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика сложных и редких случаев наследственных болезней; разрабатываются методы диагностики, лечения и реабилитации.

При выявлении у пациента врожденного и (или) наследственного заболевания, не требующего стационарного лечения, врач - генетик в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 15 ноября 2012 г. № 917н (в ред. от 21 февраля 2020 года; далее - приказ № 917н), разрабатывает рекомендации по дальнейшему диспансерному наблюдению, лечению (питанию) в амбулаторных условиях, медицинской реабилитации.

Ресурсы для оказания специализированной помощи детям с тяжелой, в том числе с наследственной патологией сосредоточены в ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им Н.Ф. Филатова", что позволяет эффективно их использовать, способствует сокращению сроков ожидания лабораторно-диагностических и функциональных исследований.

В 2021 году высокотехнологичную медицинскую помощь (далее - ВМП) получили 1467 детей за счет средств федерального бюджета и обязательного медицинского страхования (2020 год - 1440, 2019 год - 1183, 2018 год - 1489). Дети с заболеванием кистозный фиброз (муковисцидоз) получили ВМП в 2021 г. - 13 из 16 зарегистрированных с заболеванием, в 2020 г. - 15 из 18, в 2019 г. - 14 из 18, 2018 г. - 10 из 10, процент ВМП составил от 80 до 100%. Дети с заболеванием: детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вернига - Гоффмана) и с диагнозами первичные иммунодефициты 100% ежегодно получали ВМП.

На территории Пензенской области оказание высокотехнологичной медицинской помощи детям осуществляют в следующих клиниках: ФГБУ "Федеральный центр сердечно - сосудистой хирургии" (г. Пенза), ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", ГБУЗ "Кузнецкая межрайонная детская больница". Финансирование осуществляется за счет средств федерального бюджета, субсидий областного бюджета, средств обязательного медицинского страхования.

Все пациенты с врожденными и (или) наследственными заболеваниями находятся под диспансерным наблюдением.

Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в возрасте от 0 до 1 года в 2021 году представлено в таблице № 9.

Таблица № 9

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г. Взято под Д наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением ТМК
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	-	-	-	Врач-генетик Врач-эндокринолог	1 раз в год	1 без ТМК
Галактоземия	1	1	1	Врач-генетик	1 раз в 3 мес. на первом году жизни, далее 1 раз в год	4 без ТМК
Фенилкетонурия	2	2	2	Врач-генетик	1 раз в месяц на первом году жизни, затем 1 раз в 3 месяца	24 без ТМК
Адреногенитальный синдром	3	3	3	Врач-генетик Врач-эндокринолог	1 раз в 3 мес. на первом году жизни, далее 1 раз в год	12 без ТМК
Муковисцидоз	3	3	3	Врач-генетик Врач-пульмонолог	Первичный прием при подозрении на муковисцидоз, повторный по результату ДНК диагностики	6 с ТМК
Наследственные болезни обмена	-	-	-	Врач-генетик Врач-диетолог	Первичный прием при подозрении на СМА и повторный по результату диагностики -	-



1	2	3	4	5	6	7
Спинальная мышечная атрофия	-	-	-	Врач-генетик Врач-невролог	Первичный прием при подозрении на СМА и повторный по результату диагностики	2 с ТМК
Первичные иммунодефициты				Врач-генетик Врач-иммунолог	Первичный прием при подозрении на ПИД и повторный по результату диагностики	2 с ТМК
Итого	9	9	9			48

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.11.2017 № 965н "Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий" в Пензенской области осуществлен переход на новую трехуровневую вертикально интегрированную модель организации телемедицинских консультаций.

Основой для проведения телемедицинских консультаций регионального уровня является Государственная информационная система в сфере здравоохранения Пензенской области. Создание телемедицинских консультаций в рамках единой медицинской системы ускоряет подготовку телемедицинского запроса, а для консультанта позволит предоставить возможность для детального изучения анамнеза пациента на основе данных из электронной медицинской карты. По итогам 2021 года в ГИСЗ Пензенской области выполнено 3556 консультаций регионального уровня (2020 год - 994).

Для организации телемедицинских консультаций (далее - ТМК) с федеральными клиниками используется единая телемедицинская система Минздрава России. На настоящее время к федеральной телемедицинской сети подключено 9 медицинских организаций Пензенской области. В 2021 году с федеральными национальными медицинскими центрами было проведено 2267 телемедицинских консультаций (2020 год - 1699).

В 2021 году завершены тестирования и наладочные работы по запуску нового сервиса для пользователей Регионального портала медицинских услуг Пензенской области - online консультации пациентов в формате телемедицинских консультаций по технологии "врач-пациент". Пока работы завершены только для пользователей портала пенза-доктор.рф, в планах выполнить доработку мобильного приложения "К Врачу" и расширить потенциальную аудиторию услуги. Запуск услуги на портале и в мобильном приложении в эксплуатацию намечен на 2022 год.

Количество консультаций/консилиумов, в том числе с применением ТМК, представлено ниже в Таблице № 10.

## Количество проведенных ТМК в 2018 - 2022 гг.

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями МГК ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" (3А уровень)	85	97	81	74	67
из них с применением ТМК	-	1	3	6	10
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней (на территории области)	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	-	4	3	13	29
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	-	92	158	225	146
из них с применением ТМК		92	158	225	146
ФГБУ "НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова"	-	92	154	224	141
ФГБУ "НМИЦ им. В.А. Алмазова"	-	-	-	1	5
ФГБОУ ВО "РНИМУ им. Пирогова"			4		
<b>Всего проведенных консультаций/ консилиумов,</b>	<b>95</b>	<b>199</b>	<b>249</b>	<b>317</b>	<b>250</b>
<b>из них с применением ТМК</b>	<b>-</b>	<b>97</b>	<b>164</b>	<b>244</b>	<b>185</b>

На постоянной основе проводятся видео-селекторные совещания, образовательные и научно-практические мероприятия с МГК/Ц 3А, 3Б уровня, НМИЦ. Главными внештатными специалистами Министерства здравоохранения Пензенской области, лечащими врачами - специалистами по профилю заболевания осуществляется контроль за выполнением рекомендаций, полученных в ходе консультаций/консилиумов, осуществляют диспансерное наблюдение за пациентом, мониторинг льготного лекарственного обеспечения (питания), проведение медицинской реабилитации.

Таким образом, в Пензенской области для проведения массового (безотборного) обследования новорожденных на врожденные и(или) наследственные заболевания в рамках НС создана многоуровневая инфраструктура, которая позволяет осуществлять полноту охвата обследованием НС детей свыше 95%.

Основной проблемой, возникающей при реализации обследования новорожденных на НС, является дефицит кадров, которую планируется решить в рамках плана мероприятий региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга".

#### **1.6. Информационное взаимодействие.**

В рамках реализации регионального проекта "Создание единого цифрового контура в сфере здравоохранения Пензенской области" постановлением Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП "О Государственной информационной системе в сфере здравоохранения Пензенской области" (далее - ГИСЗ Пензенской области) утверждены в составе ГИСЗ Пензенской области следующие компоненты:

- а) подсистема ведения регионального регистра МО;
- б) подсистема ведения регионального регистра медицинского персонала;
- в) модуль ведения электронных медицинских карт;
- г) подсистема формирования статистической и государственной отчетности;
- д) подсистема ведения и хранения учетных форм медицинской документации;
- е) модуль интеграции с внешними информационными системами и сервисами;
- ж) подсистема организации и исполнения диагностических исследований;
- з) подсистема организации и исполнения лабораторных исследований;
- и) подсистема льготного лекарственного обеспечения;
- к) подсистема управления аптечной деятельностью медицинских организаций;
- л) подсистема организации и оказания медицинской помощи в амбулаторных условиях;
- м) подсистема организации и оказания медицинской помощи в условиях стационара;
- н) сервисы интеграции с нозологическими и специализированными регистрами и реестрами Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Российской Федерации;

- о) модуль регионального портала медицинских услуг Пензенской области;
- п) специализированная подсистема организации и оказания профилактической медицинской помощи;
- р) специализированная подсистема организации и оказания медицинской помощи больным онкологическими заболеваниями;
- с) специализированная подсистема организации и оказания медицинской помощи больным сердечно-сосудистыми заболеваниями;
- т) специализированная подсистема "Акушерство и гинекология, неонатология";
- у) защищенная сеть передачи данных.

В ГИСЗ Пензенской области осуществляется ведение Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (Регистр орфанных заболеваний) и Федерального регистра 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 (Регистр ВЗН).

На основании сведений, содержащихся в ГИСЗ Пензенской области, Регистре орфанных заболеваний и Регистре ВЗН, главными внештатными специалистами и специалистами Министерства проводится отбор показателей, мониторинг и формируются отчеты по оказанию медицинской помощи.

В рамках развития ГИСЗ Пензенской области в 2021 году организовано информационное взаимодействие с вертикально-интегрированной медицинской информационной системой "АКиНЕО".

Использование всеми МО, подведомственными Министерству здравоохранения Пензенской области, ГИСЗ Пензенской области позволяет обеспечить оперативное получение анализа данных по маршрутизации пациентов, организовать мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, проводить анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; сформировать механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных медицинскими организациями.

Во всех медицинских организациях обеспечено подключение к сети "Интернет" и к защищенной сети передачи данных. Медицинский персонал в полном объеме укомплектован автоматизированными рабочими местами.

Оценка региональных систем информатизации здравоохранения, необходимых для обеспечения НС и РНС		
	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	Да	Постановление Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП
Электронный документооборот	да	приказы на уровне МО
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	Постановление Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	Постановление Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП
регистры	да	Постановление Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП
реестры	да	Постановление Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП

### 1.7. Выводы

Оказание медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями в Пензенской области организовано на принципе обеспечения доступности и качества медицинской помощи. НС проводится на территории Пензенской области с 2007 года, выстроена трехуровневая модель оказания медицинской помощи больным с наследственными и (или) врожденными заболеваниями в амбулаторно-поликлинических и стационарных условиях, утверждены логистические маршруты для проведения НС на пять наследственных заболеваний. Количество обследованных детей на НС и выявляемость патологии соответствует утвержденным индикативам, по данным официальной статистики охват НС ежегодно составляет от 98,8 до 100%.

Для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия медицинские организации интегрированы в государственную информационную систему в сфере здравоохранения Пензенской области (ГИСЗ Пензенской области), внедрена медицинская информационная система (МИС).

Всем пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями обеспечен необходимый охват диспансерным наблюдением с соблюдением преемственности в диагностике и лечении. Лекарственными препаратами и специализированным питанием пациенты с врожденными и/или наследственными заболеваниями обеспечены в 100% случаев.

Обеспечение отдельных категорий граждан Пензенской области незарегистрированными лекарственными препаратами с целью своевременного обеспечения детей, страдающих тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами и медицинскими изделиями, осуществляется за счет средств Федерального фонда "Круг добра".

В рамках Государственной программы "Развитие здравоохранения Пензенской области", утвержденной постановлением Правительства Пензенской области от 02.10.2013 № 743-пП (с последующими изменениями), общий объем на подпрограмму "Охрана здоровья матери и ребенка" в 2021 году составил 195311,8 тыс. рублей для организации скринингов (неонатального, аудиологического, пренатальной диагностики), приобретены расходные материалы в объемах достаточных для обследования более чем 95% новорожденных.

В 2021 году при реализации регионального проекта национального проекта "Развитие детского здравоохранения, включая развитие современной инфраструктуры детям" продолжено оснащение детских поликлиник, больниц и учреждений родовспоможения медицинским оборудованием. Приобретено (31 ед.) оборудование на сумму 54,8 млн. рублей.

В 2021 году в Пензенской области проведены мероприятия для реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области": главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Пензенской области по медицинской генетике участвовал в видео-селекторных совещаниях с прикрепленным НМИЦ (ФГБУ НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. Н.А. Кулакова), Министерство здравоохранения Пензенской области подготовило проект приказа "О реализации на территории Пензенской области Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н" (проект приказа согласовывается в Прокуратуре Пензенской области), который утверждает маршрутизацию при осуществлении забора, доставки и исследования биологического материала новорожденного для проведения скринингов на территории Пензенской области, а также маршрутизации пациентов при оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при оказании специализированной медицинской помощи детям.

В проекте бюджета Пензенской области на 2023 и плановый период 2024 и 2025 годов на обеспечение расширенного неонатального скрининга предусмотрены средства в объеме:

- на 2023 год - 22445,7 тыс. руб., из них средства федерального бюджета 20650,0 тыс. руб., средства бюджета Пензенской области 1795,7 тыс. руб.;

- на 2024 год - 22354,0 тыс. руб., из них средства федерального бюджета 20565,7 тыс. руб., средства бюджета Пензенской области 1788,3 тыс. руб.;

- на 2025 год - 22342,7 тыс. руб., из них средства федерального бюджета 21002,1 тыс. руб., средства бюджета Пензенской области 1340,6 тыс. руб.

Для устранения дефицита квалифицированных кадров, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и/или наследственными заболеваниями, определена потребность в медицинских кадрах, сформированы контрольные цифры приема на целевое обучение по специальностям "Генетика", "Лабораторная генетика", обеспечена система непрерывного медицинского образования, разработаны меры социальной поддержки врачам-генетикам, лабораторным генетикам.

Пензенская область готова к реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области" с 01.01.2023.

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

### **2.1. Цели реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области".**

Целью реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области" является снижение показателя младенческой смертности к 2025 году до 3,5 на 1000 новорожденных, родившихся живыми.

### **2.2. Задачи региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области".**

#### **К задачам региональной программы относятся:**

1) обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (далее - РНС) в регионе;

2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;

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;

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

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

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

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

8) методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

11) оптимизация отделений родовспоможения: перевод родильных отделений ГБУЗ "Каменская межрайонная больница", "Нижнеломовская межрайонная больница" в urgentные родильные отделения I уровня.

### **2.3. Показатели региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга".**

К показателям региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области" относятся:

1) доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Пензенской области (%);

2) доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС (%);

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 Пензенской области (%);

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

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

### **2.4. Мероприятия региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области".**

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

Для обеспечения нормативно - правового регулирования регионального РНС в Пензенской области разрабатываются следующие документы:



- региональная программа "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области", ответственный исполнитель: заместитель Министра здравоохранения - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Пензенской области, срок принятия программы до 09.12.2022;

- приказ Министерства здравоохранения Пензенской области, регламентирующий все этапы проведения РНС на территории Пензенской области в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н, ответственный исполнитель: заместитель Министра здравоохранения - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Пензенской области, срок принятия программы 09.12.2022;

- методические рекомендации об организации проведения НС и РНС новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Пензенской области, в которых сформированы перечни стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС для медицинских организаций:

- по приему бланков (внутри региона, из других регионов);
- 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 ФГБУ "Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова" и обратно;
- по получению фильтр-бланков медико-генетическими консультациями 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.

Исполнители - главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Пензенской области (медицинский генетик, неонатолог, акушер - гинеколог), срок исполнения до 15.12.2022.

#### **2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.**

Оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС, на территории Пензенской области сформирована в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н "Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями".

Оптимальная маршрутизация включает в себя следующие направления:

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

2. Формирование электронного направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС с уникальным идентификационным номером;

3. Взятие биологического материала для проведения РНС:

- определено число МО, планируемых по осуществлению забора проб при проведении РНС, и количество медицинских работников, осуществляющих забор крови у новорожденных, которые отражены в приложении № 1а к региональной программе;

- формирование необходимого запаса тест-бланков для проведения РНС;

- формирование перечня стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС для медицинских организаций, с указанием Правил взятия образцов крови на тест-бланки.

4. Закрепление за медико-генетической консультацией Перинатального центра ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" (далее - МГК) функций уполномоченной медицинской организации в пределах Пензенской области на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации ФГБУ "Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. академика В.И. Кулакова" (ФГБУ "НМИЦ АГП им. ак. В.И. Кулакова"), ФГБНУ "Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова" (ФГБНУ "МГЦ им. ак. Н.П. Бочкова"), заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики.

5. Логистическая схема обеспечения проведения РНС (Схема № 2) включает следующие мероприятия:

- отправка тест-бланков из МГК в ФГБУ "НМИЦ АГП им. ак. В.И. Кулакова", заключение договоров с транспортными компаниями, сроков и способов доставки биоматериала;

- информирование законных представителей ребенка и МО, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, о результатах РНС;

- направление биологического материала и пациента для проведения подтверждающей диагностики и консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, в ФГБНУ "МГЦ им. ак. Н.П. Бочкова";

- направление биологического материала и пациента для подтверждающей диагностики первичного иммунодефицита в ФГБУ "НМИЦ детской онкологии, гематологии и иммунологии им. Дм. Рогачева".

Исполнители - заместитель Министра здравоохранения - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Пензенской области, главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Пензенской области (медицинский генетик, неонатолог, акушер - гинеколог), главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко". Срок исполнения - IV квартал 2022 года, затем постоянно.

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

В течение 2023 - 2025 годов в Пензенской области запланировано дооснащение/переоснащение оборудованием МГК в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

1. Планируется закупка следующего оборудования: промывающее устройство для микропланшетов (Дискримувер); перемешиватель термостатируемый лабораторный (Шейкер-инкубатор для планшетов); встряхиватель лабораторный (Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки); морозильная камера для лаборатории; центрифуга настольная общего назначения (центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутайнеров, для планшетов), анализатор биохимический множественных анализов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический (биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга биотинидазы, врождённого гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии, b-ХГЧ, PAPP-A тест на отечественных реактивах), холодильник фармацевтический для хранения тест-систем, дозатор одноканальный на 100-1000мл.

Исполнитель - главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", начальник отдела лекарственного обеспечения и медицинской техники Министерства здравоохранения Пензенской области. Срок исполнения - I полугодие 2023 года.

2. Оснащение дополнительного автоматизированного рабочего места врача-генетика, установка персонального компьютера с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет" и источником бесперебойного питания;

Исполнитель - главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко". Срок исполнения - II полугодие 2025 года.

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

С целью решения кадрового дефицита Министерство здравоохранения Пензенской области активно использует механизм целевого набора в медицинские вузы. В 2022 году на 1-й курс в вузы зачислено 177 студентов. В настоящее время проходят целевое обучение 859 студентов и 226 ординаторов.

В 2022 году целевую ординатуру проходят: по специальности "педиатрия" 8 человек, по специальности "эндокринология" 3 человека, по специальности "неврология" 6 человек.

На 2023 год сформирована заявка в целевую ординатуру: по специальности "генетика" 1 место, по специальности "лабораторная генетика" 1 место, по специальности "педиатрия" 12 мест, по специальности "эндокринология" 1 место, по специальности "неврология" 2 места.

С целью обеспечения квалифицированными кадрами, оказывающими медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Пензенской области планируются следующие мероприятия:

1). Определение потребности в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности.

Исполнители - начальник отдела государственных гарантий ОМС и целевых программ Министерства здравоохранения Пензенской области, срок исполнения до 18.11.2022.

2). Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение по специальности "Генетика".

Исполнитель - начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министерства здравоохранения Пензенской области, срок исполнения до 31.05.2022.

3). Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение по специальности "Лабораторная генетика".

Исполнитель - начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министерства здравоохранения Пензенской области. Срок исполнения до 31.05.2022.

4). Обеспечение мероприятий по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Пензенской области, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования ежегодно:

Врачи-генетики не менее 2;

Врачи лабораторные генетики не менее 1;

Лаборанты не менее 1.

Исполнитель - начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министерства здравоохранения Пензенской области. Срок исполнения - постоянно.

5). Предоставление мер социальной поддержки врачам-генетикам и врачам лабораторным генетикам при трудоустройстве после завершения обучения в целевой ординатуре в виде денежной компенсации за найм (поднайм) жилого помещения до 10 тыс. руб. ежемесячно

Исполнитель - начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министерства здравоохранения Пензенской области. Срок исполнения - постоянно.

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

В медицинских организациях Пензенской области, подведомственных Министерству здравоохранения Пензенской области, используется ГИСЗ Пензенской области.

В рамках развития ГИСЗ Пензенской области в 2021 году организовано информационное взаимодействие с вертикально-интегрированной медицинской информационной системой "АКиНЕО".

Использование всеми медицинскими организациями, подведомственными Министерству здравоохранения Пензенской области, ГИСЗ Пензенской области позволяет обеспечить оперативное получение анализа данных по маршрутизации пациентов, организовать мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, проводить анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; сформировать механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных медицинскими организациями.

Во всех медицинских организациях обеспечено подключение к сети "Интернет" и к защищенной сети передачи данных.

**Для обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС, реализуются следующие мероприятия:**

1) создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС - заместитель Министра - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Пензенской области, заведующая медико-генетической консультацией ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Пензенской области по медицинской генетике, акушерству, неонатологии, представитель разработчика МИС/ЛИС/ГИС СЗ;

2) разработана "дорожная карта" по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;

3) определены МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее - МСР) - учреждения родовспоможения;

4) определены МО, осуществляющие забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники);

5) в МО, в которых выдается МСР, осуществляется передача сведений о факте рождения (далее - СЭМД "МСР") в Реестр электронных медицинских документов (далее - РЭМД);

6) в МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, прорабатывается возможность передачи сведений о факте забора крови (СЭМД "Направление на неонатальный скрининг") в ВИМИС "АКиНЕО". Доработка ГИСЗ Пензенской области в части формирования и передачи СЭМД "Направление на неонатальный скрининг" запланирована на 2023 год. В настоящий момент прорабатывается вариант внесения информации в ручном режиме;

7) в МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ) прорабатывается возможность передачи сведений о результате исследования (СЭМД "Протокол лабораторного исследования") в ВИМИС "АКиНЕО" В настоящий момент осуществляется подключение МГК/МГЦ к ГИСЗ Пензенской области. Срок окончания работ по подключению - 15 декабря 2022 год;

8) проводится 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;

9) проводится первичная регистрация 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;

10) готовится информация о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ "НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова" Минздрава России для регистрации;

11) проводится обучение специалистов работе в ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.

**Формирование и развитие цифрового контура обеспечивает внедрение информационных технологий в деятельность учреждений, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, при исполнении требований по унификации ведения электронной медицинской документации и справочников.**

Для формирования и развития цифрового контура в медицинских учреждениях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, при исполнении требований по унификации ведения электронной медицинской документации и справочников необходимы следующие мероприятия:

1) обеспечить оперативное получение анализа данных по маршрутизации пациентов;

2) организовать мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

3) обеспечить анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, сформировать механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО;

4) обеспечить МО широкополосным доступом в сеть "Интернет", безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала;

5) внедрить механизмы обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО;

б) организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости;

7) совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) разработать и реализовать план проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий: составить план заявок на проведение консультаций/консилиумов с последующей его реализацией, оформить результаты в виде совместных протоколов и внести в соответствующие медицинские карты пациентов.

Исполнитель - главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Пензенской области по информационным системам в здравоохранении.

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

Первичная специализированная медико-санитарная помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Пензенской области оказывается с соблюдением порядков и стандартов оказания медицинской помощи в соответствии с современными требованиям диагностики и лечения, что обеспечивает необходимый охват диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью РНС, преемственность лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, гарантирует непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, взаимодействие с ведущими федеральными центрами по профилю заболевания детей.

Для обеспечения своевременного диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями планируется следующее:

1) Проведение врачами-генетиками МГК консультирования семей с отягощенным генеалогическим анамнезом, в том числе с применением телемедицинских технологий.

Исполнитель - заведующий отделением МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", срок исполнения - постоянно.

2) Подготовка и издание печатных материалов по вопросам профилактики врожденных и/или наследственных заболеваний.

Исполнитель - главный врач ГБУЗ "Пензенский областной центр общественного здоровья и медицинской профилактики", срок исполнения - 01.07.2023.

3) Постановка врачами - педиатрами участковыми МО Пензенской области на диспансерное наблюдение 100% пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию и осуществление диспансерного наблюдения в соответствии с разработанными на основании Клинических рекомендаций протоколами ведения пациентов в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 16.05.2019 № 302н "Об утверждении Порядка прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях".

Исполнитель - главные врачи МО, имеющих прикрепленное детское население. Срок исполнения - постоянно.

4) Обеспечение своевременного направления пациентов врачами-педиатрами участковыми и врачами - специалистами МО пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком в соответствии с протоколами ведения пациентов, разработанными на основании Клинических рекомендаций.

Исполнитель - главные врачи МО, имеющих прикрепленное детское население, срок исполнения - постоянно.

5) Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, консультирования врачом-генетиком МГК в 2 смены 5 раз в неделю.

Исполнитель - заведующий отделением МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", срок исполнения - постоянно.

6) Организация проведения телемедицинских консультаций врачами - генетиками МГК, при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента.

Исполнитель - заведующий отделением МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", срок исполнения до 01.03.2023, с последующим проведением консультаций не реже 1 раза в 6 месяцев.

7) Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания по заявке главного внештатного специалиста - генетика Минздрава Пензенской области в рамках государственной программы Пензенской области "Развитие здравоохранения Пензенской области", утвержденной постановлением Правительства Пензенской области от 02.10.2013 № 743-пП "Об утверждении государственной программы Пензенской области "Развитие здравоохранения Пензенской области" (с последующими изменениями).

Исполнитель - главный врач ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", срок исполнения - постоянно.

8) Работа с регистром детей, имеющих врожденные и/или наследственные заболевания, с дальнейшей передачей во взрослую сеть.

Исполнитель - заведующий отделением МГК, срок исполнения - ежегодно.



#### **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.**

Для обеспечения непрерывного организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями планируют следующие мероприятия:

1). 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 профильных медицинских организаций Пензенской области:

- размещение на официальном сайте МГК клинических рекомендаций Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее - клинические рекомендации): "Кистозный фиброз (муковисцидоз)", "Врожденная дисфункция коры надпочечника (адреногенитальный синдром)", "Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланиемии", "Нарушение обмена галактозы (Галактоземия)", "Врожденный гипотиреоз у детей", "Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5g", "Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител";

- проведение тематических семинаров с врачами-педиатрами, неонатологами МО, участвующих в оказании медицинской помощи детям с врожденными и /или наследственными заболеваниями, выше указанных Клинических рекомендаций.

Исполнители - заведующий отделением МГК, главные внештатные специалисты Министерства по профилю (медицинский генетик, неонатолог, педиатр, детский эндокринолог, невролог), срок исполнения - I кв. 2023 года.

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

- разработать протоколы лечения пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций: "Кистозный фиброз (муковисцидоз)", "Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланиемии", "Нарушение обмена галактозы (Галактоземия)", "Врожденный гипотиреоз у детей", "Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5g", "Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител";

- разработать протоколы ведения пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями в условиях педиатрического участка на основе клинических рекомендаций: "Кистозный фиброз (муковисцидоз)", "Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланиемии", "Нарушение обмена галактозы (Галактоземия)", "Врожденный гипотиреоз у детей", "Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5g", "Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител".

Исполнители - главный врач ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", главные внештатные специалисты Министерства по профилю (медицинский генетик, неонатолог, педиатр, детский эндокринолог, невролог), срок исполнения - 01.04.2023.

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

Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи планируется дополнить разработкой и внедрением мероприятий по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС, включающее принятие мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение правильного выполнения медицинских технологий, снижения риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи, на основе клинических рекомендаций:

- разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основании разработанных клинических рекомендаций ("Кистозный фиброз (муковисцидоз)", "Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланиемии", "Нарушение обмена галактозы (Галактоземия)", "Врожденный гипотиреоз у детей", "Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5g", "Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител") по профилю патологии;

исполнитель - главный внештатный специалист Министерства по медицинской генетике. Срок исполнения до 01.04.2023;

- обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС с использованием ВИМИС "АКиНЕО" в рамках системы внутреннего контроля качества согласно приказу Минздрава России от 31.07.2020 № 785н "Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности";

исполнители - уполномоченные лица МО. Срок исполнения – ежеквартально;

- оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям на основании разработанных чек-листов с использованием ГИСЗ Пензенской области согласно приказу Минздрава России от 31.07.2020 № 785н "Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности";

исполнители - уполномоченные лица МО. Срок исполнения - ежеквартально.

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

С целью повышения качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и /или наследственными заболеваниями планируется внедрение новых технологий:

- создание общей электронной базы данных, элементарной регистрации пациентов с целью хранения результатов проведенных НС и РНС;
- усовершенствование молекулярно-цитогенетического исследования (FISH-исследования) в пренатальной диагностике для выявления более сложных хромосомных патологий у плода;
- установка и внедрение в работу биохимического анализатора с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии.

Исполнители - заведующий отделением МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", срок исполнения - I кв. 2023 года.

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

Для реализации сбора статистических данных для проведения анализа и мониторинга оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и(или) наследственными) заболеваниями планируются следующие мероприятия:

- проведение сбора информации в соответствии с федеральной формой статистического наблюдения (форма № 12, утвержденная приказом Федеральной службы Государственной статистики от 24.12.2018 № 773 "Об утверждении форм Федерального статистического наблюдения с указаниями по их заполнению для организации Министерством здравоохранения Российской Федерации Федерального статистического наблюдения в сфере охраны здоровья") "Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации" в информационно - аналитической системе БАРС;
- анализ информации о впервые выявленных пациентах с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, установленной инвалидности, проведении диспансеризации, смертности, выверка регистра.

Исполнители - главный врач ГБУЗ "Медицинский информационно - аналитический центр", заведующий отделением МГК, главный внештатный специалист Министерства по медицинской генетике. Срок исполнения - постоянно.

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

Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения направлена для обеспечения массовой просветительской работы среди жителей региона, при активном использовании средств массовой информации о целях и задачах федерального проекта "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" и региональной программы, пользе и необходимости РНС при проведении массового обследования новорожденных.

Планируемые мероприятия:

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

2) 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;

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

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

Исполнители - заместитель Министра здравоохранения Пензенской области - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения, главные врачи МО, оказывающих медицинскую помощь детям, главный врач ГБУЗ "Пензенский областной центр общественного здоровья и медицинской профилактики", заведующий отделением МГК. Срок исполнения - IV кв. 2022 года.

#### **План мероприятий региональной программы.**

План мероприятий региональной программы сформирован в виде таблицы (Приложение № 6 к региональной программе).

### **3. Результаты региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области".**

Таблица № 12

#### Индикативные показатели региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области"

	2023 г.	2024 г.	2025 г.
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)	80%	95%	95%
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, не менее (%)	90%	95%	95%

Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	0,1%	0,1%	0,1%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение, (%)	95%	95%	95%

**К результатам региональной программы относятся:**

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

2) Сформирована и утверждена региональным приказом оптимальная маршрутизация в субъекте РФ, основанная на существующей инфраструктуре субъекта РФ, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 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 субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных 28 медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология".

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

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

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

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

#### **4. Сроки реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга".**

Региональная программа реализуется в период 2023 - 2025 годов.

#### **5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области".**

Финансово - экономическое обоснование региональной программы включают мероприятия по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на наследственные и (или) врожденные заболевания:

- в проекте бюджета Пензенской области на 2023 и плановый период 2024 и 2025 годов на обеспечение расширенного неонатального скрининга предусмотрены средства в объеме:

- на 2023 год - 22445,7 тыс. руб., из них средства федерального бюджета 20650,0 тыс. руб., средства бюджета Пензенской области 1795,7 тыс. руб.;

- на 2024 год - 22354,0 тыс. руб., из них средства федерального бюджета 20565,7 тыс. руб., средства бюджета Пензенской области 1788,3 тыс. руб.;

- на 2025 год - 22342,7 тыс. руб., из них средства федерального бюджета 21002,1 тыс. руб., средства бюджета Пензенской области 1340,6 тыс. руб.;

- затраты на оказание транспортных услуг по доставке тест - бланков до медицинских учреждений 3 А и 3 Б групп, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики: ФГБУ "НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. академика В.И. Кулакова", ФГБНУ "Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова", составят 260,0 тыс. руб. в год. Данные средства будут предусмотрены в бюджете Пензенской области на 2023 и плановый период 2024 и 2025 годов.

**Планируемый бюджет региональной программы  
"Обеспечение расширенного неонатального скрининга  
на территории Пензенской области"**

	2023 г.	2024 г.	2025 г.	Итого
Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	20650,0	20565,7	21002,1	62217,8
Бюджет субъекта	1795,7	1788,3	1340,6	4924,6
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)	-	-	-	
Консолидированный бюджет	22445,7	22354,0	22342,7	67142,4

**6. Социально значимый результат региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области".**

Внедрение региональной программы позволит совершенствовать существующий уровень организации работы с детьми 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 до постановки на диспансерный учет. Данные мероприятия приведут к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысят качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечат дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности, снижение инвалидизации и повышению социализации граждан.

В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 3,5 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

**Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб  
на проведение неонатального скрининга**

		Число медицинских организаций/ структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г.
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень	5	12	4045
	3А уровень	1	4	3674
	3Б уровень			
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	18	18	5
	2 уровень	9	15	7
	3 уровень	1	4	
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень			
	3 уровень	2	4	620
Иные медицинские организации, осуществляющие забор проб для проведения НС - ФГБУЗ "МСЧ № 59 ФМБА" (Пензенская область, г. Заречный)	1 уровень			
	2 уровень	1	4	350
	3 уровень			
<b>ИТОГО</b>		37	61	8701*

\* количество новорожденных в субъекте всего, из - них в учреждениях, подведомственных Министерству Пензенской области - 8351.



**Число медицинских организаций планируемых в 2023 году  
по осуществлению забора проб при проведении неонатального скрининга  
и расширенного неонатального скрининга.**

		Число медицинских организаций/ структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	2	4	
	2 уровень	3	8	
	3А уровень	1	4	
	3Б уровень			
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	18	18	
	2 уровень	9	15	
	3 уровень	1	4	
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень			
	3 уровень	2	4	
Иные медицинские организации, осуществляющие забор проб для проведения НС - ФГБУЗ "МСЧ № 59 ФМБА" (Пензенская область, г. Заречный)	1 уровень			
	2 уровень	1	4	
	3 уровень			
<b>ИТОГО</b>		<b>37</b>	<b>61</b>	

**Перечень медицинских организаций,  
осуществляющих НС в Пензенской области**

Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, телефон, e-mail	Ф.И.О. 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 всех выполненных в Пензенской области	число	Доля всех выполненных в Пензенской области
<b>Медико-генетический центр 3А уровня</b>						
Медико-генетическая консультация Перинатального центра государственного бюджетного учреждения здравоохранения "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" (далее - ГБУЗ "ПОКБ им. Н.Н. Бурденко")	440026, г. Пенза, ул. Лермонтова, д. 28, burdenko@e-pen.ru	Заведующая медико-генетической консультации ГБУЗ "ПОКБ им. Н.Н. Бурденко" Шелкова Елена Владимировна, 8-937-427-42-45 mgkpc28@mail.ru	8701*	100%	0	0

\* Из них 350 исследований на НС проведено в иных МО (ФГБУ "МСЧ - 59 ФМБА" (Пензенская область, г. Заречный).

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

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющиеся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	1	1	50%
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>	1	0	0%
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>		1	50%

1	2	3	4	5	6	7
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 <4А>, <4Б>	0	0	
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			0	
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0%
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	1	0	0%
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	0	0	0%
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>	0	1	50%
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовк и <3>, <4А>, <4Б>	2	1	33%
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0%
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0%

1	2	3	4	5	6	7
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	0	1	100%
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/ дезинфекции окружающей среды			0	
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	
12.	352570	Холодильник/ морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100%
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	1	2	100%
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>	0	1	50%
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>		56	100%
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			56	100%
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент			56	100%
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			0	0

1	2	3	4	5	6	7	
15.	192300	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>	0	0	0	
	339500	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/ жидкостная хроматография			0	0	
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	0	23400	100%	
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	0	5	100%	
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	2	8	85%	
	292310	Пипетка электронная			0	0%	
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная				0	0%
	292390	Микропипетка электронная				0	
	380120	Микропипетка механическая ИВД					
	124540	Микропипетка механическая					
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	0	0		
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	0	2	100%	
21.	185890	Контейнер для стерилизации/ дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	0	2	100%	
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	0	0		
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	0	1	100%	
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>				

**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 <2>, <3>, <4А>, <4Б>	0	1	100%
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0%
3.	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>		1	
4.	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	0	5	100%
5.	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0%

Укомплектованность медицинским персоналом  
медико-генетической службы Перинатального центра  
ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница  
им. Н.Н. Бурденко"

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплекто- ванность(%)
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	3,00	2,50	3	83,33
2.	Врач-диетолог	0,00	0,00	0	0
3.	Врач-эндокринолог (врач - детский эндокринолог)	0,00	0,00	0	0
4.	Врач-невролог	0,00	0,00	0	0
5.	Медицинский психолог (психолог)	0,00	0,00	0	0
6.	Врач ультразвуковой диагностики	0,00	0,00	0	0
7.	Врач-акушер- гинеколог	0,00	0,00	0	0
8.	Старшая медицинская сестра	1,00	1,00	1	100,00
9.	Медицинская сестра	1,00	1,00	1	100,00
10.	Медицинская сестра процедурной	0,00	0,00	0	0
11.	Акушерка	0,00	0,00	0	0
12.	Медицинский статистик	0,00	0,00	0	0
13.	Сестра-хозяйка	0,00	0,00	0	0
14.	Медицинский регистратор	0,00	0,00	0	0
15.	Санитар	2,00	0,00	0	0,00



Укомплектованность медицинским персоналом  
лаборатории неонатального скрининга Перинатального центра  
ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница  
им. Н.Н. Бурденко"

№ 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)		
16.	Врач-лабораторный генетик	2,00	1,50	1	75,00
17.	Врач клинической лабораторной диагностики	1,00	1,00	1	100,00
18.	Биолог	0,00	0,00	0	0
19.	Химик-эксперт медицинской организации	0,00	0,00	0	0
20.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	4,00	3,00	3	75,00
21.	Лаборант	0,00	0,00	0	0

### Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)

<b>Общая информация</b>		
Наименование:	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе:	ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	
Руководитель:	Шелкова Елена Владимировна	
Адрес:	г. Пенза, улица Лермонтова, 28Б	
Телефон:	8 (8412)45-54-68	
Электронная почта:	mgkpc28@mail.ru	
Количество сотрудников:	11	
в том числе врачей-генетиков:	3	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	3	
<b>Клиническая деятельность</b>		
	<b>да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	350-400
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	2500-3000
Прекоцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	110-130
Прекоцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	150-170
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	6600-7000
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	да (НИПС нет)	25-30 на коммерч. основе в частных центрах
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	50-70
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)	да	70-90
Инвазивные диагностические процедуры:	да	120-170
биопсия хориона	да	50-70
плацентоцентез	да	5-7
амниоцентез	нет	-
кордоцентез	да	70-90

Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	20
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	120
Неонатальный генетический скрининг	да	9000-10000
Прочее		
<b>Лабораторная деятельность / методическая оснащённость</b>	<b>да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
Кариотипирование (цитогенетика)	да	210
в том числе, супружеские пары	да	25
в том числе, пренатально	да	150-180
в том числе, новорождённые	да	200
FISH	нет	
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорождённые	нет	
в том числе, в рамках ПГТ	нет	
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорождённые	нет	
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ-А	нет	
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	
Неонатальный скрининг	да	
Биохимия	да	9000-10000
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
<b>Оборудование (основное)</b>		
Кариотипирование:	да	
FISH:	да	
ПЦР:	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет	
Биохимический скрининг:	да	
Масс-спектрометрия:	нет	

## Приложение № 6

## План мероприятий региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Обеспечение нормативно - правового регулирования расширенного неонатального скрининга (РНС) в Пензенской области						
1.1	Разработка и утверждение региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"	18.11.2022	09.12.2022	Правительство Пензенской области Министерство здравоохранения Пензенской области	Разработана и утверждена региональная программа "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"	Постановление Правительства Пензенской области	Разработана и утверждена региональная программа "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"
1.2	Разработка и утверждение приказа, регламентирующего все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	24.10.2022	18.11.2022	Заместитель Министра - начальник управления медицинской помощи детям и службам родовспоможения Министерства здравоохранения Пензенской области	Утверждение приказа, регламентирующей все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Утвержден приказ, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями,

1	2	3	4	5	6	7	8
1.3	Разработка и внедрение методических рекомендаций об организации проведения НС и РНС новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Пензенской области, в котором сформированы перечень стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС для медицинских организаций	24.10.2022	15.12.2022	Главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Пензенской области (медицинский генетик, неонатолог, акушер - гинеколог)	Внедрение стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС для медицинских организаций, обеспечение медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями.	Методические рекомендации	Внедрены стандарты операционных процедур при проведении НС и РНС для медицинских организаций, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями
2.	<b>Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС</b>						
2.1	Информирование родителей (законного представителя) о проведении расширенного неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи	постоянно	постоянно	Медицинские работники МО, осуществляющие забор крови новорожденных на проведение РНС	Обеспечение оптимальной маршрутизации при проведении РНС	Методических рекомендаций об организации проведения НС и РНС новорожденных детей на врожденные и наследственные заболевания в Пензенской области	Обеспечена оптимальная маршрутизация при проведении РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
2.2	Формирование электронного направления на проведение забора крови на тест - бланки в рамках РНС с уникальным идентификационным номером	постоянно	постоянно	Медицинские работники МО, ответственные за проведение РНС	Обеспечение оптимальной маршрутизации при проведении РНС	Приказы МО, осуществляющие забор крови новорожденных на РНС	Обеспечена оптимальная маршрутизация при проведении РНС
2.3	Формирование необходимого запаса тест-бланков для проведения РНС	постоянно	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" Главные врачи медицинских организаций, участвующих в заборе биоматериала в рамках РНС	Обеспечение непрерывности проведения РНС новорожденным	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Обеспечена оптимальная маршрутизация при проведении РНС
2.4	Закрепление за медико-генетической консультацией Перинатального центра ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" (далее - МГК) функций уполномоченной медицинской организации в пределах Пензенской области	09.12.2022	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение оптимальной маршрутизации пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Обеспечена оптимальная маршрутизация при проведении РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
2.5	Организация отправки тест-бланков из МГК в ФГБУ "НМИЦ АГП им. ак. В.И. Кулакова"	01.01.2023	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение доставки тест - бланков из МГК в ФГБУ "НМИЦ АГП им. ак. В.И. Кулакова", не менее чем 5 раз в неделю	Договор с транспортной компанией	Обеспечена доставка тест - бланков из МГК в ФГБУ "НМИЦ АГП им. ак. В.И. Кулакова", не менее чем 5 раз в неделю
2.6	Соблюдение порядка информирования законных представителей ребенка и МО, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям о результатах РНС;	01.01.2023	постоянно	Заведующий МГК ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение ранней диагностики пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Методических рекомендаций об организации проведения НС и РНС новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Пензенской области	Проведение ранней диагностики пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
2.7	Заключение договора с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС.	09.12.2022	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение проведения новорожденным РНС	Договор с ФГБУ "НМИЦ АГП им. ак. В.И. Кулакова" Минздрава России	Выполнение обследования новорожденных в рамках РНС
2.8	Обеспечение направления биологического материала на проведение подтверждающей диагностики в рамках РНС	09.12.2022	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение ранней диагностики пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Договор с ФГБУН "МГЦ им. ак. Н.П. Бочкова" Минздрава России	Выполнение ранней диагностики пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
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	<p>Планируется закупка следующего оборудования:</p> <p>промывающее устройство для микропланшетов (Дискримувер);</p> <p>перемешиватель термостабируемый лабораторный (Шейкер-инкубатор для планшетов);</p> <p>встряхиватель лабораторный (Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки);</p> <p>морозильная камера для лаборатории; центрифуга настольная общего назначения (центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакуумных планшетов), анализатор биохимический</p> <p>множественных анализов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический (биохимический анализатор с программным обеспечением и</p>	1 полугодие 2023 г.	1 полугодие 2023 г.	<p>Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", начальник отдела лекарственного обеспечения и медицинской техники</p> <p>Министерства здравоохранения Пензенской области</p>	Совершенствование материально-технической базы МПК	Договор на закупку оборудования	<p>Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями</p>



1	2	3	4	5	6	7	8
	<p>комплект вспомогательного оборудования для скрининга биотинидазы, врождённого гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии, b-XГЧ, РАРР-А тест на отечественных реактивах), холодилик фармацевтический для хранения тест-систем, дозатор одноканальный на 100-1000 мкл</p>						
3.2	<p>Оснащение дополнительного автоматизированного рабочего места врача- генетика, установка персонального компьютера с выходом в информационно- телекоммуникационную сеть "Интернет" и источником бесперебойного питания</p>	1 полугодие 2025 г.	3 кв. 2025 г.	<p>Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", начальник отдела лекарственного обеспечения и медицинской техники Министерства здравоохранения Пензенской области</p>	<p>Оснащение дополнительного рабочего места для врача-генетика</p>	<p>Договор на закупку персонального компьютера</p>	<p>Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1	Определение потребности Пензенской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой специальности	24.10.2023	18.11.2022	Начальник отдела государственных гарантий ОМС и целевых программ Министерства здравоохранения Пензенской области	Определена потребность Пензенской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой специальности на текущий год.	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Определена потребность Пензенской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой специальности на 2023 год
4.2	Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение по специальности "Генетика"	01.04.2023	31.05.2023	Начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министерства здравоохранения Пензенской области	Сформирована и размещена на сайте мониторинга 1С Предприятие заявка на целевое обучение по программам ординатуры по специальности "Генетика" на следующий год	Заявка на целевое обучение по программе ординатуры	Сформирована и размещена на сайте мониторинга 1С Предприятие заявка на целевое обучение по программам ординатуры по специальностям "Генетика" на 2024 год
4.3	Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение по специальности "Лабораторная генетика"	01.04.2023	31.05.2023	Начальник отдела медицинского образования и кадровой политики	Сформирована и размещена на сайте мониторинга 1С Предприятие заявка на целевое обучение	Заявка на целевое обучение по программе ординатуры	Сформирована и размещена на сайте мониторинга 1С Предприятие

1	2	3	4	5	6	7	8
4.4	<p>Обеспечение мероприятий по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Пензенской области, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования:  <b>Врачи-генетики</b> не менее 2;  <b>Врачи лабораторные генетики</b> не менее 1;  <b>Лаборанты</b> не менее 1</p>	ежегодно	ежегодно	<p>Министерства здравоохранения Пензенской области</p> <p>Начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министерства здравоохранения Пензенской области</p>	<p>по программам ординатуры по специальности "Лабораторная генетика" на 2024 г.</p> <p>Повышение квалификации медицинских работников медико-генетическую консультацию ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"</p>	<p>Удостоверение специалиста</p>	<p>заявка на целевое обучение по программам ординатуры по специальности "Лабораторная генетика" на 2024 год</p> <p>Повышена квалификация не менее 95% медицинских работников медико-генетическую консультацию ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
4.5	Предоставление мер социальной поддержки врачам-генетикам и врачам лабораторным генетикам при трудоустройстве после завершения обучения в целевой ординатуре в виде денежной компенсации за найм (поднайм) жилого помещения до 10 тыс. руб. ежемесячно	постоянно	постоянно	Начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министерства здравоохранения Пензенской области	Выдача денежной компенсации за найм (поднайм) жилого помещения до 10 тыс. руб. ежемесячно	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Закрепление кадров, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями Пензенской области
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС -	04.10.2022	31.12.2022	Заместитель Министра - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Пензенской области заведующий МГК главные внештатные специалисты	Решение организационных вопросов внедрения РНС на территории Пензенской области	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Организовано проведение РНС на территории Пензенской области

1	2	3	4	5	6	7	8
5.2	Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	15.11.2022	18.11.2022	<p>Министерства здравоохранения Пензенской области по медицинской генетике, акушерству, неонатологии, представитель разработчика МИС/ЛИС/ГИС СЗ</p> <p>Заместитель Министра - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Пензенской области, главный внештатный специалист по информационным системам в здравоохранении</p>	<p>Разработка дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС</p>	Дорожная карта	Утверждена дорожная карта

1	2	3	4	5	6	7	8
5.3	Определение медицинских организаций (далее - МО), в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее - МСР) - учреждения родовспоможения	04.10.2022	18.11.2022	Заместитель Министра - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Пензенской области	Утверждение перечня медицинских организаций (далее - МО), в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее - МСР) - учреждения родовспоможения	Дорожная карта	Утвержден перечень медицинских организаций (далее - МО), в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее - МСР) - учреждения родовспоможения
5.4	Определение МО осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники)	04.10.2022	18.11.2022	Заместитель Министра - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Пензенской области	Утверждение перечня МО осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники)	Дорожная карта	Утвержден перечень МО осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники)
5.5	Обеспечение МО, в которых выдается МСР, осуществляется передача сведений о факте рождения (далее - СЭМД "МСР") в Реестр электронных медицинских документов (далее - РЭМД)	01.11.2022	постоянно	Главный внештатный специалист по информационным системам в здравоохранении	Обеспечение передачи СЭМД "МСР" в РЭМД	РЭМД	Обеспечена передача СЭМД "МСР" в РЭМД

1	2	3	4	5	6	7	8
5.6	<p>Обеспечение в МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, прорабатывается возможность передачи сведений о факте забора крови (СЭМД "Направление на неонатальный скрининг") в ВИМИС "АКиНЕО".</p> <p>Доработка ГИСЗ Пензенской области в части формирования и передачи СЭМД "Направление на неонатальный скрининг"</p>	01.01..2023	постоянно	<p>Главный внештатный специалист по информационным системам в здравоохранении</p>	<p>Обеспечение передачи СЭМД "Направление на лабораторное исследование" в ВИМИС "АКиНЕО"</p>	<p>ВИМИС "АКиНЕО"</p>	<p>Обеспечена передача СЭМД "Направление на лабораторное исследование" в ВИМИС "АКиНЕО"</p>
5.7	<p>Обеспечение МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МПЦ) прорабатывается возможность передачи сведений о результате исследования (СЭМД "Протокол лабораторного исследования") в ВИМИС "АКиНЕО" В настоящий момент осуществляется подключение МГК/МПЦ к ГИСЗ Пензенской области</p>	15.12.2022	постоянно	<p>Главный внештатный специалист по информационным системам в здравоохранении</p>	<p>Обеспечение передачи СЭМД "Протокол лабораторного исследования" в ВИМИС "АКиНЕО"</p>	<p>ВИМИС "АКиНЕО"</p>	<p>Обеспечена передача СЭМД "Протокол лабораторного исследования" в ВИМИС "АКиНЕО"</p>

1	5.8			5	6	7	8
	<p>Организация сбора 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</p>	10.10.2022	21.10.2022	<p>Заместитель Министра - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министрства здравоохранения Пензенской области, главный внештатный специалист Министрства по медицинской генетике</p>	<p>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</p>	<p>ВИМИС "АКиНЕО"</p>	<p>Сведения о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС направлены в ФГБУ "Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова" Минздрава России</p>



1	2	3	4	5	6	7	8
5.9	Проведение первичной регистрации в ВИМИС "АКиНЕО" специалистами, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	10.10.2022	30.10.2022	Заместитель Министра - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Пензенской области, главный внештатный специалист Министерства по медицинской генетике	Получение доступа к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	ВИМИС "АКиНЕО"	Получен доступ к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС
5.10	Передача данных с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ "НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова" Минздрава России для регистрации	10.10.2022	21.10.2022	Заместитель Министра - начальник управления медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Пензенской области, главный внештатный	Передача информации о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ "НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова" Минздрава России для регистрации	ВИМИС "АКиНЕО"	Сведения о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения

1	2	3	4	5	6	7	8
5.11	Обучение работе в ВИМИС "АКиНЕО" специалистами, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	01.11.2022	31.12.2022	Главный внештатный специалист Министерства по медицинской генетике	Организация обучения в ВИМИС "АКиНЕО" специалистами, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	Дорожная карта	Обучены работе в ВИМИС "АКиНЕО" специалисты, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС "АКиНЕО" по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС
				специалист Министерства по медицинской генетике			НС и РНС направлены в ФГБУ "Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова" Минздрава России

1	2	3	4	5	6	7	8
5.12	Обеспечить оперативное получение анализа данных по маршрутизации пациентов	01.01.2023	ежемесячно	Главные внештатные специалисты	Обеспечение оптимальная маршрутизация пациентов на основании данных анализа	Дорожная карта	Обеспечена оптимальная маршрутизация пациентов на основании данных анализа
5.13	Организовать мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	ежемесячно	Главные внештатные специалисты	Обеспечение оптимальная маршрутизация пациентов на основании данных анализа	Дорожная карта	Обеспечена оптимальная маршрутизация пациентов на основании данных анализа
5.14	Обеспечить анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, сформировать механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО	01.01.2023	постоянно	Главные внештатные специалисты	Обеспечение выполнения клинических рекомендаций и порядков оказания медицинской помощи	Дорожная карта	Медицинская помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, оказывается в соответствии с клиническими рекомендациями

1	2	3	4	5	6	7	8
5.15	Обеспечить МО широкополосным доступом в сеть "Интернет", безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала	постоянно	постоянно	Главный внештатный специалист по информационным системам в здравоохранении	Обеспечение стабильного информационного взаимодействия	Дорожная карта	Обеспечен стабильный доступ в сеть "Интернет", безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала
5.16	Внедрить механизмы обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО	01.11.2022	31.12.2023	Главные врачи медицинских организаций	Обеспечение информирования пациентов о РНС с использованием сайта Госуслуг	Дорожная карта	Организовано информирование пациентов и использованием сайта Госуслуг
5.17	Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости	01.11.2022	постоянно	Руководитель центра медицины катастроф, главные врачи медицинских организаций	Организация проведения телемедицинских консультаций	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Организовано проведение телемедицинских консультаций

1		3	4	5	6	7	8
5.18	<p>Совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) разработать и реализовать план проведения консультаций/ консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий: составить план заявок на проведение консультаций/консилиумов с последующей его реализацией, оформить результаты в виде совместных протоколов и внести в соответствующие медицинские карты пациентов</p>	01.11.2022	постоянно	<p>Главный внештатный специалист Министрства по медицинской генетике, руководитель центра медицины катастроф</p>	<p>Разработка протокола телемедицинских консультаций</p>	<p>В порядке взаимодействия с НМИЦ</p>	<p>Протоколы телемедицинских консультаций вносятся в медицинскую документацию пациентов</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1	Проведение врачами-генетиками МГК консультирования семей, с отягощенным генеалогическим анамнезом, в том числе с применением телемедицинских технологий	постоянно	постоянно	Заведующий отделением МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Разработка алгоритма работы с семьями, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	Методические рекомендации об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Пензенской области	Обеспечено применения алгоритма в работе с семьями с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска
6.2	Подготовка и издания печатных материалов по вопросам профилактики врожденных и/или наследственных заболеваний.	10.01.2023	01.07.2023	Главный врач ГБУЗ "Пензенский областной центр общественного здоровья и медицинской профилактики"	Информационное обеспечение профилактики работы при оказании помощи при врожденных и/или наследственных заболеваниях.	Протокол поручения Министра здравоохранения Пензенской области	Обеспечена информационная поддержка профилактической работы при оказании медицинской помощи при врожденных и/или наследственных заболеваниях

1	2	3	4	5	6	7	8
6.3	<p>Постановка врачами - педиатрами участковыми МО Пензенской области на диспансерное наблюдение 100% пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию и осуществление диспансерного наблюдения в соответствии с разработанными на основании Клинических рекомендаций протоколами ведения пациентов в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 16.05.2019 № 302н "Об утверждении Порядка прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях"</p>	постоянно	постоянно	<p>Главные врачи МО, имеющих прикрепленное детское население</p>	<p>Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями</p>	<p>Приказ Минздрава России Клинические рекомендации</p>	<p>Обеспечено своевременного диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
6.4	<p>Обеспечение своевременного направления пациентов врачами - педиатрами участковыми и врачами - специалистами МО пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом - генетиком в соответствии с протоколами ведения пациентов, разработанными на основании Клинических рекомендаций.</p>	постоянно	постоянно	<p>Главные врачи МО, имеющие прикрепленное детское население</p>	<p>Обеспечение своевременного оказания первичной медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями</p>	<p>Клинические рекомендации</p>	<p>Обеспечено своевременное оказание первичной специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями</p>
6.5	<p>Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, консультирования врачом-генетиком МГК в 2 смены 5 раз в неделю</p>	постоянно	постоянно	<p>Заведующий отделением МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"</p>	<p>Обеспечение своевременного оказания первичной специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями</p>	<p>Клинические рекомендации</p>	<p>Обеспечено своевременное оказание первичной специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями</p>



1	2	3	4	5	6	7	8
6.6	Организация проведения телемедицинских консультаций врачами - генетиками МГК, при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента	01.03.2023	постоянно	Заведующий отделением МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Повышение качества и доступности диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и(или) наследственными заболеваниями	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Организовано проведение телемедицинских консультаций при осуществлении диспансерного наблюдения
6.7	Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания по заявке главного внештатного специалиста - генетика Минздрава Пензенской области в рамках государственной программы Пензенской области "Развитие здравоохранения Пензенской области", утвержденной Постановлением Правительства Пензенской области от 02.10.2013 № 743-пП "Об утверждении государственной	постоянно	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филагова"	Повышение доступности и качества лекарственного и специализированного питания при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и(или) наследственными заболеваниями	Постановление Правительства Пензенской области	100% обеспечение лекарственным и специализированным питанием пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
	программы Пензенской области "Развитие здравоохранения Пензенской области" (с последующими изменениями).						
6.8	Работа с регистром детей, имеющих врожденные и/или наследственные заболевания, с дальнейшей передачей во взрослую сеть	ежегодно	ежегодно	Заведующий отделением МГК	Повышение качества оказания медицинской помощи с соблюдением принципов преемственности	Протокол поручения Министра здравоохранения Пензенской области	Организована преемственность при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями
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	Размещение на официальном сайте МГК клинических рекомендаций Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее - клинические рекомендации): "Кистозный фиброз (муковисцидоз)", "Врожденная дисфункция коры надпочечника	1 кв. 2023 г.	постоянно	Главные внештатные специалисты по соответствующим профилям Министерства здравоохранения Пензенской области	Обеспечение непрерывного организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Клинические рекомендации	Обеспечено непрерывного организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
	(адренегенитальный синдром)", "Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланиемии", "Нарушение обмена галактозы (Галактоземия)", "Врожденный гипотиреоз у детей", "Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5g", "Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител"						
7.2	Проведение тематических семинаров с врачами - педиатрами, неонатологами МО, участвующих в оказании медицинской помощи детям с врожденными и/или наследственными заболеваниями, выше указанных клинических рекомендаций	I кв. 2023 г.	постоянно	Главные внештатные специалисты по соответствующим профилям Министерства здравоохранения Пензенской области	Повышение организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Клинические рекомендации	Повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
7.3	Разработать протоколы лечения пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями	I кв. 2023 г.	постоянно	Главные внештатные специалисты по соответствующим профилям	Повышение организационно-методического сопровождения оказания медицинской	Протоколы ведения пациентов	Повышено качество оказания медицинской помощи пациентам

1	2	3	4	5	6	7	8
	на основе клинических рекомендаций: "Кистозный фиброз (муковисцидоз)", "Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланиемии", "Нарушение обмена галактозы (Галактоземия)", "Врожденный гипотиреоз у детей", "Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5g", "Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител"			Министерства здравоохранения Пензенской области	помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
7.4	Разработка и внедрение протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской	01.04.2023	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", главные внештатные специалисты Министерства по профилю (медицинский генетик,	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Протоколы ведения пациентов	Повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
	<p>помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи</p>			<p>неонатолог, педиатр, детский эндокринолог, невролог)</p>			
7.5	<p>Разработать протоколы ведения пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями в условиях педиатрического участка на основе клинических рекомендаций:  "Кистозный фиброз (муковисцидоз)",  "Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии",  "Нарушение обмена галактозы (Галактоземия)",  "Врожденный гипотиреоз у детей", "Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5g",  "Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител"</p>	01.04.2023	постоянно	<p>Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", главные внештатные специалисты Министрства по профилю (медицинский генетик, неонатолог, педиатр, детский эндокринолог, невролог)</p>	<p>Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с наследственными заболеваниями в амбулаторно - поликлинических условиях</p>	<p>Протоколы ведения пациентов</p>	<p>Повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в амбулаторно - поликлинических условиях</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
8.1	<p>Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций ("Кистозный фиброз (муковисцидоз)", "Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланиемии", "Нарушение обмена галактозы (Галактоземия)", "Врожденный гипотиреоз у детей", "Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5g", "Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител") по профилю патологии</p>	10.01.2023	01.04.2023	<p>Главный внештатный специалист Министрства по медицинской генетике</p>	<p>Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	<p>Методические рекомендации об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Пензенской области</p>	<p>Повышено качество оказания медицинской помощи пациентами с врожденными и/или наследственными заболеваниями в соответствии с клиническими рекомендациями</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
8.2	<p>Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества обеспечения мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС с использованием ВИМИС "АКиНЕО" в рамках системы внутреннего контроля качества согласно приказу Минздрава России от 31.07.2020 № 785н "Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности"</p>	01.04.2023	ежеквартально	Уполномоченные лица МО	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ Минздрава России	Повышено качество оказания медицинской помощи пациентами с врожденными и/или наследственными заболеваниями в соответствии с клиническими рекомендациями
8.3	<p>Внедрение оценки соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям на основании</p>	01.01.2023	ежеквартально	Уполномоченные лица МО	Проведение ведомственного контроля качества пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями	Приказ Минздрава Пензенской области	Осуществлен ведомственный контроль качества оказания медицинской помощи пациентам

1	2	3	4	5	6	7	8
	разработанных чек-листов с использованием ГИСЗ ПО согласно приказу Минздрава России от 31.07.2020 № 785н "Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности".				с использованием ГИСЗ Пензенской области		с врожденными и/или наследственными заболеваниями
9.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
9.1	Создание общей электронной базы данных, элементарной регистрации пациентов с целью хранения результатов проведенных НС и РНС	1 кв. 2023 г.	постоянно	Заведующий МПК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им Н.Н. Бурденко"	Внедрение электронной базы данных хранения результатов проведенных НС и РНС	РЭМД	Внедрена электронная база данных хранения результатов проведенных НС и РНС
9.2	Усовершенствование молекулярно-цитогенетического исследования (FISH-исследования) в пренатальной диагностике для выявления более сложных хромосомных патологий у плода	1 кв. 2023 г.	постоянно	Заведующий МПК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им Н.Н. Бурденко"	Повышение качества пренатальной диагностики для выявления более сложных хромосомных патологий у плода	Договор на закупку расходных материалов	Повышено качество пренатальной диагностики для выявления более сложных хромосомных патологий у плода



1	2	3	4	5	6	7	8
9.3	Установка и внедрение в работу биохимического анализатора с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии	I полугодие 2023 г.	постоянно	Заведующий МКК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им Н.Н. Бурденко"	Повышение качества пренатальной диагностики для выявления более сложных хромосомных патологий у плода	Договор на закупку оборудования	Повышено качество пренатальной диагностики для выявления более сложных хромосомных патологий у плода
10.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						
10.1	Проведение сбора информации в соответствии с федеральной формой статистического наблюдения (форма № 12) "Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации" в информационно-аналитической системе БАРС	ежеквартально	ежеквартально	ГБУЗ "Медицинский информационно-аналитический центр"	Сбор статистических данных для проведения анализа и мониторинга	Приказ Росстата от 20.12.2021 № 932	Сбор статистических данных для проведения анализа и мониторинга

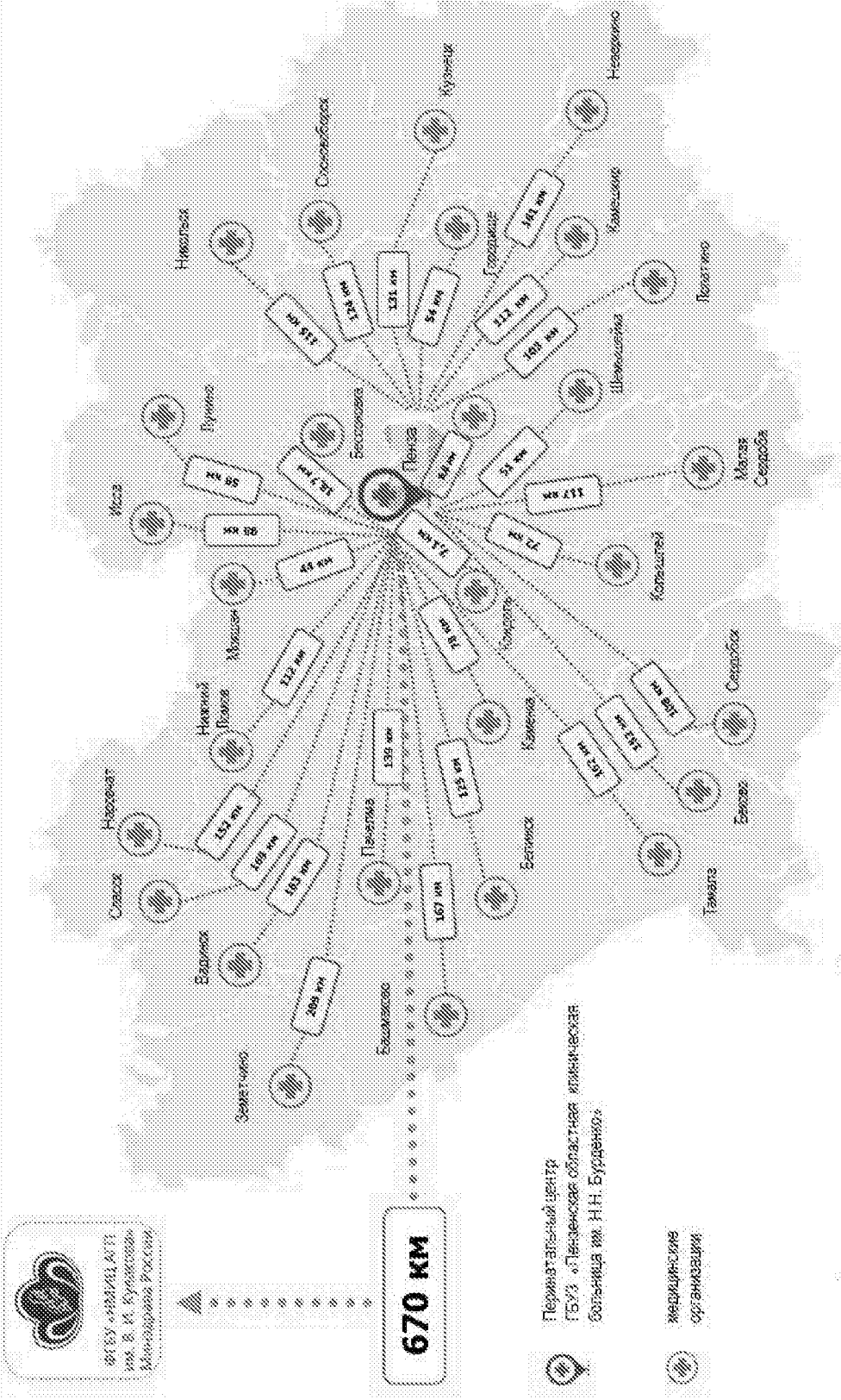
1	2	3	4	5	6	7	8
10.2	Анализ информации о первых выявленных пациентах с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, установленной инвалидности, проведении диспансеризации, смертности.	ежемесячно	ежемесячно	Заведующий МГК Перинатального центра ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им Н.Н. Бурденко" Главный внештатный специалист Министерства по медицинской генетике	Анализ статистических данных для проведения мониторинга, актуализация регистра пациентов	Протокол поручения Министра здравоохранения Пензенской области	Проведен анализ статистических данных для мониторинга показателей
11	Разработка и реализация системы информационной поддержки ИС и РИС для населения						
11.1	Внедрить информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга	01.11.2022	31.12.2022	Заведующий отделением МГК, главный внештатный специалист Министерства по медицинской генетике	Внедрение информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга	Методические рекомендации об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Пензенской области	Внедрено информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга

1	2	3	4	5	6	7	8
11.2	Размещение широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализации РНС в регионе на сайте Министерства здравоохранения Пензенской области и сайтах МО	01.11.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Пензенской области, главные врачи МО	Обеспечение информирования населения о проведении РНС в Пензенской области	Протокол поручения Министра здравоохранения Пензенской области	Размещена информация на официальных сайтах о РНС
11.3	Обеспечить проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе РНС	01.11.2022	31.12.2022	Главные врачи МО	Обеспечение просветительской работы среди населения о необходимости и пользе РНС	Протокол поручения Министра здравоохранения Пензенской области	Обеспечена просветительская работа среди населения о необходимости и пользе РНС
11.4	Разработать макет листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассуждающих о РНС родителям (законным представителям) ребенка	01.11.2022	31.12.2022	Главный врач ГБУЗ "Пензенский областной центр общественного здоровья и медицинской профилактики"	Разработка и издание печатной продукции по проведению РНС	Протокол поручения Министра здравоохранения Пензенской области	Издание печатной продукции по проведению РНС
11.5	Обеспечить размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях/центрах о возможностях и целях расширенного рутинного скрининга	01.11.2022	31.12.2022	Главные врачи МО	Обеспечение информирования населения о РНС	Протокол поручения Министра здравоохранения Пензенской области	Выполнены индикативные показатели охвата РНС и РНС





**СХЕМА ДОСТАВКИ БИОМАТЕРИАЛА В ПЕНЗЕНСКОЙ ОБЛАСТИ  
ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА**



- доставка биоматериала осуществляется автомобильным транспортом;
- график доставки биоматериала - 5 раз в неделю;
- оператор по доставке биоматериала в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» согласно заключенному договору