



# ПРАВИТЕЛЬСТВО ТУЛЬСКОЙ ОБЛАСТИ

## ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 16.12.2022 № 831

### Об утверждении региональной программы Тульской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

В целях повышения качества, доступности и безопасности медицинской помощи в Тульской области детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на основании статьи 46 Устава (Основного Закона) Тульской области Правительство Тульской области **ПОСТАНОВЛЯЕТ:**

1. Утвердить региональную программу Тульской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (приложение).
2. Постановление вступает в силу со дня официального опубликования.

**Первый заместитель Губернатора  
Тульской области – председатель  
Правительства Тульской области**



**В.А. Федорищев**

## **РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ТУЛЬСКОЙ ОБЛАСТИ «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

### **Введение**

Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее – Программа) является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Тульской области в результате проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Программа разработана на основе паспорта федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» на 2023 год и плановый период 2024 и 2025 годов». Ответственным за разработку программы является заместитель директора департамента – начальник отдела организации медицинской помощи детям и родовспоможения департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области Николаева Ольга Александровна, телефон 8(4872)24-51-43, e-mail: Olga.Nikolaeva2@tularegion.ru.

Наследственная патология человека вносит значительный вклад в структуру заболеваемости, смертности и ограничения социальной адаптации взрослых и детей. Среди наследственных заболеваний большой удельный вес занимают наследственные болезни обмена веществ (далее – НБО). Заболевания отличаются высокой летальностью, особенно в раннем возрасте (около 50%), имеют тяжелые и во многих случаях фатальные проявления, приводят к росту показателя младенческой смертности и увеличивают число инвалидов детского возраста.

Для ряда наследственных болезней обмена разработаны методы лечения, но эффективны они только при их ранней диагностике. Ранняя диагностика НБО возможна при проведении массового обследования новорожденных (НС), что позволяет не только начать своевременно лечение, но и является основой профилактики наследственных болезней в популяциях.

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

## **1.1. Краткая характеристика Тульской области**

Тульская область – субъект Российской Федерации, входит в состав Центрального федерального округа. Административный (областной) центр – город Тула. Занимает площадь 25,7 тыс. кв. километров (0,15 процента территории России). Наибольшая протяженность территории области с севера на юг – 200 километров, с запада на восток – 190 километров. Граничит: на севере и северо-востоке с Московской, на востоке с Рязанской, на юго-востоке и юге с Липецкой, на юге и юго-западе с Орловской, на западе и северо-западе с Калужской областями. Крайними географическими точками области являются: на севере 54° 50' северной широты (Ясногорский район), на юге 52° 51' северной широты (Ефремовский район), на западе 35° 51' восточной долготы (Белевский район), на востоке 38° 57' восточной долготы (Кимовский район). Важной особенностью Тульской области является выгодное экономическое географическое положение.

Население Тульской области на 01.01.2022 насчитывает 1432,6 тыс. человек, из них городского населения – 1068,7 тыс. человек (74,6%), сельского – 363,9 тыс. человек (25,4%).

Тульская область включает следующие административно-территориальные единицы: 23 района; 2 города областного подчинения (г. Тула, г. Донской); 5 районов в г. Туле: Центральный, Пролетарский, Зареченский, Привокзальный, Советский; 2 поселка городского типа областного подчинения (Новогуровский и Славный); 13 городов районного подчинения (Алексин, Белев, Богородицк, Венев, Ефремов, Кимовск, Киреевск, Новомосковск, Плавск, Суворов, Узловая, Щёкино, Ясногорск); поселки городского типа районного подчинения; сельские округа (сельские администрации, сельские территории); сельские населенные пункты. В Тульской области существует 103 муниципальных образования, из них: 7 городских округов, 20 муниципальных районов, 23 городских и 54 сельских поселения. Городские поселения сконцентрированы преимущественно в центральной и восточной частях Тульской области. Сельская поселенческая сеть представлена 3444 населенными пунктами со средней людностью 92 человека, что ниже, чем в среднем по Центральному федеральному округу (далее – ЦФО) (141 человек) и Российской Федерации (далее – РФ) (272 человека). При этом наиболее крупные сельские населенные пункты сосредоточены преимущественно вокруг городов, что формирует

иерархическую структуру расселения с крупным региональным центром, а также центрами второго и третьего порядка. Наибольшая плотность сельских населенных пунктов характерна для центральной, южной и юго-восточной частей области с наиболее благоприятными агроклиматическими условиями (Новомосковский район, Ленинский район, г. Ефремов). Также важно отметить наличие территориально сближенных сельских образований агломерационного типа вблизи городов Тула, Новомосковск, Ефремов.

Экологическая обстановка в Тульской области давно считается напряженной, а уровень загрязнения окружающей среды – официально постоянно высоким. Область пострадала от аварии на Чернобыльской АЭС, здесь расположено множество промышленных предприятий, загрязняющих воздух и воду региона. Тульская область является одной из самых высокоразвитых в промышленном отношении среди регионов Центрального федерального округа с высокой долей обрабатывающей промышленности в экономике. Одной из отличительных черт области является также высокая концентрация предприятий оборонного комплекса.

К основным видам экономической деятельности Тульской области относятся: производство химических веществ и химических продуктов; производство прочей неметаллической минеральной продукции; производство готовых металлических изделий, кроме машин и оборудования; металлургическое производство; производство пищевых продуктов; производство напитков.

Промышленные предприятия, сконцентрированные в регионе, загрязняют не только воздух, но и водоемы области. Проблема качества воды и воздуха приводит к увеличению у населения заболеваний эндокринной и нервной системы, болезней органов кровообращения и кожи, рак и инфекционные заболевания.

Область располагает развитой транспортной сетью, по которой осуществляются грузовые и пассажирские перевозки. Территорию области пересекают важные стратегические автомобильные дороги федерального значения: М-2 «Крым», М-4 «Дон», М-6 «Каспий», Р-132 «Калуга – Тула – Михайлов – Рязань», Р-92 «Калуга – Перемышль – Белев – Орел». Крупные железнодорожные магистрали связывают Тулу с другими регионами России и странами ближнего и дальнего зарубежья.

Выгодное географическое расположение, наличие природных богатств, топливно-энергетических и минеральных ресурсов, плодородных земель, мощного промышленного комплекса, высокого научно-технического, а также значительного туристского потенциала позволяют рассматривать область как один из перспективных ареалов экономического роста Центрального федерального округа России.

## 1.2. Анализ основных демографических показателей Тульской области

### Демографические показатели в Тульской области

Таблица № 1

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес.2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	8,3	7,6	7,4	7,0	6,8
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	16,2	15,9	18,7	21,3	17,8
Коэффициент естественного прироста населения	-7,9	-8,3	-11,3	-14,3	-11,0

По состоянию на 01.01.2022 численность населения Тульской области составляет 1432,57 тыс. человек и занимает в Российской Федерации 33 место (2019 год – 33 место; 2018 год – 32 место), в Центральном федеральном округе – 5 место (2019 год – 5 место; 2018 год – 5 место).

По Тульской области соотношение городского и сельского населения на 01.01.2022 по отношению к 2021 году составляет: городское – 74,6% (2020 год – 74,8%), сельское – 25,4% (2020 год – 25,2 %). По Российской Федерации: городское население 74,8% (2020 год – 74,7%), сельское – 25,2% (2020 год – 25,3%). По Центральному федеральному округу: городское население – 82,4% (2020 год– 82,4%), сельское – 17,6% (2020 год – 17,6%).

Удельный вес сельского населения в Тульской области – 25,4%, ранг по Российской Федерации – 50 место (самый высокий удельный вес сельского населения в республике Алтай – 70,8%, самый низкий – в г. Москве – 1,6%). В Центральном федеральном округе Тульская область занимает 11 место (самый высокий удельный вес сельского населения в Тамбовской области – 38,5%, самый низкий – г. Москва – 1,6%).

### Численность населения в Тульской области, абсолютное число

Таблица № 2

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	1491855	1478818	1466127	1449115	1432570
из общего числа дети 0-17 лет, всего	246350	245817	244772	243220	240904
из них городское население	183311	183478	183090	181981	180415
из них сельское население	63039	62339	61682	61239	60489
из них дети 0-1	13245	12221	11162	10681	10107

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

Таблица № 3

Показатели	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные 9 мес. 2022 года	
	абс.	Показатель	абс.	Показатель	абс.	Показатель	абс.	Показатель	абс.	Показатель
Перинатальная смертность	91	7,53	82	7,3	79	7,4	73	7,0	61	8,6
Неонатальная смертность	36	2,9	36	3,2	32	3,0	34	3,3	18	2,4
Ранняя неонатальная смертность	25	2,06	19	1,7	16	1,5	23	2,3	12	1,6
Младенческая смертность	59	4,7	56	4,9	63	5,8	62	5,8	32	4,3

## Структура младенческой смертности в Тульской области (процентов)

Таблица № 4

Показатели	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные 9 мес.2022	
	абс.	Доля	абс.	Доля	абс.	Доля	абс.	Доля	абс.	Доля
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Всего умерших от всех причин	59	0,25	56	0,23	63	0,26	62	0,2	32	0,2
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	-	-	-	-	5	7,9	6	10,0	3	9,4
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	1	1,7	-	-	-	-	-	-	-	-
от болезней нервной системы	2	3,4	3	5,4	1	1,6	1	1,7	3	9,4
от болезней органов дыхания	1	1,7	0	-	5	7,9	2	3,3	1	3,1

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
от болезней органов пищеварения	-	-	0	-	2	3,2	1	1,7	-	-
от врожденных аномалий (пороков развития), деформацией и хромосомных нарушений	17	28,8	12	21,4	13	20,6	7	11,7	8	25,0
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	31	52,5	31	55,3	31	47,6	30	50,0	13	40,6
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	8	13,6	4	7,1	3	4,8	2	3,3	-	-
от внешних причин смерти	4	6,8	4	7,1	4	6,3	9	15,0	1	3,1
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	-	-	0	-	1	1,6	1	1,7	-	-

Число умерших детей в возрасте до года в Тульской области в 2021 году составило 62 ребенка, что на 1 случай или 1,6% меньше 2020 года (63 ребенка). Показатель младенческой смертности в Тульской области за 2021 год составляет 6,0 против 5,8 на 1000 родившихся живыми, рост на 3,4%, по Российской Федерации – 4,6, Центральному федеральному округу – 4,0, на 1000 родившихся живыми, ранг Тульской области по Российской Федерации – 75 место (2020 год – место 75), по Центральному федеральному округу – 14 место (2020 год – место 15). Рост показателя младенческой смертности был зарегистрирован в 37 субъектах Российской Федерации, по темпу роста Тульская область занимает 12 место.

Ранняя неонатальная смертность – 2,3 промилле; (2020 год – 1,5 промилле), абсолютное число ранних неонатальных потерь – 23 (2020 год – 16). Неонатальная смертность – 3,3 промилле (2020 год – 3,0 промилле), абсолютное число умерших в неонатальном периоде – 34 (2020 год – 32). Перинатальная смертность – 7,0 промилле; (2020 год – 7,4 промилле), абсолютное число умерших в перинатальном периоде – 73 (2020 год – 79).

По месту смерти умершие дети распределились следующим образом: на дому умерло 15 детей (25%), из них в периоде новорожденности 1 ребенок. В отделениях неонатологического профиля детских больниц области умерло 10 детей. В специализированных педиатрических отделениях детских больниц области умерло 6 детей. 31 ребенок умер в акушерских стационарах региона.

За последние 15 лет этот показатель снизился почти в 2,4 раза, что в значительной мере связано с реализацией мероприятий по охране здоровья матери и ребенка, повышением эффективности работы служб родовспоможения, организацией современных перинатальных центров.

В структуре младенческой смертности в 2021 году первое место занимают болезни перинатального периода (50,0%) (синдром дыхательных расстройств, ателектазы новорожденных, асфиксия новорожденных тяжелая степень, генерализованная врожденная инфекция, врожденная пневмония, ЭНМТ, неимунная водянка, кровотечение у новорожденного, язвенно-некротический энтероколит, нетравматическое ВЖК – 3 степени), второе место – травмы и отравления (15,0%), на третьем месте врожденные аномалии и инфекционные заболевания (11,7%) (ВПС, множественные ВПР, аномалии сосудов головного мозга, гипоплазия и дисплазия легкого, врожденные аномалии фиксации кишечника, хромосомные аномалии, врожденная гидроцефалия, врожденная остеохондродисплазия), на четвертом месте болезни органов дыхания (3,3%).



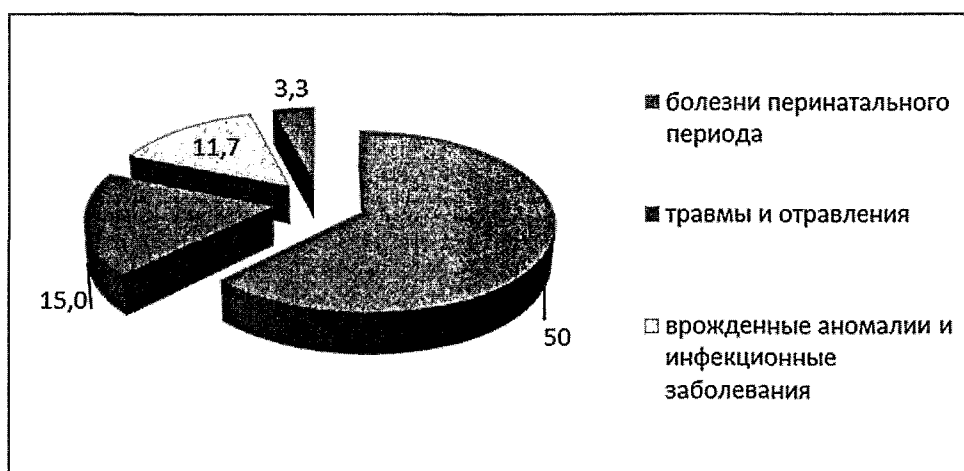


Рисунок № 1. Структура младенческой смертности в 2021 году

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

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

Таблица № 5

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
Врожденный гипотериоз	2	4	3	4	2
Галактоземия	1	-	-	-	1
Фенилкетонурия	-	1	4	2	-
Адреногититальный синдром	2	3	1	-	1
Муковисцидоз	2	2	-	-	4
Наследственные болезни обмена	1	1	2	-	1
Спинальная мышечная атрофия	-	4	-	-	1
Первичные иммунодефициты	2	3	2	1	1
Итого	10	18	12	7	11

За последние 4 года (2018–2021 годы) на наследственные болезни обмена обследовано 44407 новорожденных. По результатам НС новорожденных на наследственные заболевания в Тульской области в 2021 году выявлено пациентов с фенилкетонурией 2 ребенка (2020 год – 4, 2019 год – 1), с врожденным гипотериозом 4 ребенка (2020 год – 3,

2019 год – 4), с адреногенитальным синдромом 1 ребенок (2020 год – 1, 2019 год – 0). В структуре всех выявленных наследственных заболеваний обмена веществ в 2021 году основную долю составляет врожденный гипотериоз – 0,039%, далее фенилкетонурия – 0,019%, адреногенитальный синдром – 0,009%. В 2018 году был выявлен ребенок с глутаровой ацидурией, в 2019 году с недостаточностью биотинидазы, в 2020 году выявлено два ребёнка с гомоцистинурией. Все дети наблюдаются генетиком и получают препараты и диетотерапию.

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

Таблица № 6

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
Врожденный гипотериоз	2	4	3	4	2
Галактоземия	1	-	-	-	1
Фенилкетонурия	-	1	4	2	-
Адреногенитальный синдром	2	3	1	-	1
Муковисцидоз	2	2	-	-	4
Наследственные болезни обмена	1	1	2	-	1
Спинальная мышечная атрофия	-	4	-	-	1
Первичные иммунодефициты	2	3	2	1	1
Итого	10	18	12	7	11

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

Таблица № 7

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
Врожденный гипотериоз	-	-	-	-	-
Галактоземия	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	-	-	-	-	-
Адреногенитальный синдром	-	-	-	-	-
Муковисцидоз	-	-	-	-	-
Наследственные болезни обмена	-	-	-	-	-
Спинальная мышечная атрофия	-	-	-	-	-
Первичные иммунодефициты	-	-	-	-	-
Итого	-	-	-	-	-

Частота заболеваний с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Тульской области соответствует средней частоте наследственных заболеваний по Российской Федерации. Инвалидность за последние 5 лет остается на одном уровне.

К дефектам оказания медицинской помощи детям с вышеуказанными заболеваниями можно отнести отсутствие настороженности неврологов и иммунологов к первичным проявлениям спинальной мышечной атрофии и первичным иммунодефицитам, и соответственно, поздняя диагностика и начало лечения. Младенческой смертности от наследственных заболеваний (врожденный гипотериоз, галактоземия, фенилкетонурия, адренегентитальный синдром, муковисцидоз) за последние 4 года не зарегистрировано. В связи с этим, проверки внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи не проводились.

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

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

Таблица № 8

Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4
1. О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания	446-осн от 06.04.2012	Министерство здравоохранения Тульской области	-
2. О маршрутизации детского населения по соответствующему профилю для оказания медицинской помощи	452-осн от 05.05.2017	Министерство здравоохранения Тульской области	1593-осн от 01.10.2013
3. О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями	1743-осн от 06.12.2012	Министерство здравоохранения Тульской области	-
4. Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий	1009-осн от 19.11.2020	Министерство здравоохранения Тульской области	-

1	2	3	4
5. Об утверждении порядков проведения мероприятий, направленных на проведение пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в государственных учреждениях здравоохранения Тульской области, универсального аудиологического скрининга новорожденных и детей первого года жизни в государственных учреждениях здравоохранения Тульской области и неонатального скрининга в государственных учреждениях здравоохранения Тульской области	211 от 15.05.2012	Правительство Тульской области	-
6. О совершенствовании работы по пренатальной диагностике в Тульской области	476-осн от 20.05.2021	Министерство здравоохранения Тульской области	-
7. О медицинском обеспечении детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, за средства Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра»	958-осн от 01.08.2022	Министерство здравоохранения Тульской области	-
8. Об использовании клинических рекомендаций (протоколов лечения) по профилю «акушерство и гинекология» в государственных учреждениях здравоохранения Тульской области	1290-осн от 10.10.2022	Министерство здравоохранения Тульской области	-
9. О внедрении клинических рекомендаций (протоколов) по неонатологии	508-осн от 23.05.2017	Министерство здравоохранения Тульской области	-
10. О мониторинге врожденных пороков развития у детей и плодов в Тульской области	1273-осн от 06.08.2013	Министерство здравоохранения Тульской области	-
11. О порядке оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	449-осн от 07.05.2013	Министерство здравоохранения Тульской области	-
12. Об утверждении Порядка мероприятий пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребёнка в Тульской области»	342-осн от 19.07.2019	Министерство здравоохранения Тульской области	447-осн от 06.04.2012

В результате анализа существующей нормативной базы выявлена потребность в актуализации некоторых нормативных правовых актов и принятие новых в соответствии с планом мероприятий настоящей программы.

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

НС на наследственные заболевания проводится на территории Тульской области в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22 марта 2006 года № 185н «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», Порядком проведения НС в государственных учреждениях здравоохранения Тульской области, утвержденным постановлением правительства Тульской области от 15.05.2012 № 21, приказом министерства здравоохранения Тульской области № 446-осн от 06.04.2012 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания».

Забор крови у новорожденных детей для проведения НС производится в государственных учреждениях здравоохранения Тульской области, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов (далее - учреждения родовспоможения): ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской», ГУЗ «Новомосковская городская клиническая больница», ГУЗ «Ефремовская районная больница имени А.И. Козлова», ГУЗ «Суворовская центральная районная больница».

На базе ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской» функционирует медико-генетический центр, где осуществляется проведение НС. Правилам забора проб для проведения НС на специальные фильтровальные тест-бланки, выданные медико-генетическим центром ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской» (далее – Медико-генетический центр) владеют 25 медицинских работников, осуществляющих соответствующее мероприятие, все из них обучены.

После подписания информированного добровольного согласия мамой ребенка забор образцов крови у новорожденных детей производится на тест-бланки на 4-й день жизни у доношенного и на 7-й день жизни у недоношенного ребенка через 3 часа после кормления в соответствии с Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, утвержденными Приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22 марта 2006 года № 185н «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», приказом министерства здравоохранения Тульской области 446-осн от 06.04.2012 «О массовом обследовании новорожденных детей на

наследственные заболевания». В истории новорожденного ребенка в учреждениях родовспоможения делается отметка о взятии крови на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, аденогенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения медицинским работником, назначенным главным врачом учреждения родовспоможения. Собранные и высушенные образцы крови хранятся до отправки в холодильнике без доступа влаги, затем заполненные тест-бланки с пятнами один раз в два дня доставляются в лабораторию Медико-генетического центра с соблюдением условий упаковки и температурного режима согласно схеме № 1 приложения № 6 к региональной программе Тульской области транспортом учреждения родовспоможения. В выписке из роддома неонатолог делает отметку: Неонатальный скрининг взят и ставит дату.

Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей на НС, лабораторный контроль качества лечения больных детей, медико-генетическое консультирование семьи, имеющей ребенка с наследственным заболеванием, осуществляется в Медико-генетическом центре. В МГЦ есть 2 уборщика. Должности санитаров нет.

В Медико-генетическом центре ведется специальный журнал регистрации принятых анализов. Тестовые бланки с кровью ребенка обследуются на 5 врожденных заболеваний.

В случае положительного результата специалисты Медико-генетического центра сообщают о положительном результате в детскую больницу по месту жительства и/или непосредственно связываются с мамой ребенка. Ребенок вызывается для взятия ретеста в Медико-генетический центр.

В Медико-генетическом центре врачом-генетиком проводится клинический осмотр ребенка, направление на дообследование с целью уточнения диагноза наследственного заболевания. При клиническом подозрении ребенок направляется на подтверждающую диагностику. Молекулярно-генетические исследования, подтверждающие диагноз, проводятся в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова». При необходимости ребенок направляется на госпитализацию в специализированное учреждение здравоохранения (государственного или федерального подчинения) согласно профилю заболевания. При выявлении наследственного заболевания ребенок и родители консультируются с генетиком, семье объясняются причины заболевания, повторные риски и назначается лечение. Для уточнения диагноза и проведения дополнительных исследований пациенты с наследственными заболеваниями направляются в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

## Диспансерное (далее – Д) наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2021 году

Таблица № 9

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году взято на Д наблюдение	Из числа пациентов состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача генетика в 2021 году, из них с применением телемедицинских консультаций
Врожденный гипотериоз	4	4	4/0	эндокринолог	1	4/0
Галактоземия	0	0	0/0	генетик	в возрасте до 6 мес - не реже 1 раз в 2 мес, с 6 мес до 1 года - не реже 1 раза в 3 месяца, с 1 года до 12 лет - не реже 1 раза в 6 месяцев, старше 12 лет не реже 1 раза в год	0/0
Фенилкетонурия	2	2	0/2	генетик	12	24/0
Адреногенитальный синдром	0	0	0/0	эндокринолог	2	0/0
Муковисцидоз	0	0	0/0	пульмонолог	2	0/0
Наследственные болезни обмена	0	0	0/0	генетик	12	0/0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0/0	невролог	2	0/0
Первичные иммунодефициты	1	1	0/0	иммунолог	0	0/0
Иные						
Итого	6	6	4/2	-	-	28/0

## Количество проведенных телемедицинских консультаций в 2017-2022 году

Таблица № 10

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 года
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровня	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровня	36	45	53	60	43
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с НМИЦ	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Всего проведенных консультаций/консилиумов	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-

### 1.6. Информационное взаимодействие

Внедрение информационных технологий является необходимым условием организации эффективного взаимодействия всех участников системы здравоохранения и повышения качества и доступности оказываемой медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Во всех государственных учреждениях здравоохранения Тульской области используется единая Региональная информационная система здравоохранения (далее – РИСЗ ТО). Основной задачей при организации информационного взаимодействия является обеспечение интеграции медицинских информационных систем лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Тульской области, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО»).



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

Таблица № 11

	Наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	да  Региональная информационная система здравоохранения Тульской области	Постановление правительства Тульской области от 30.12.2016 № 666 «Об утверждении Положения о региональной информационной системе здравоохранения Тульской области»
Электронный документооборот	да	Приказ министерства здравоохранения Тульской области от 20.07.2022 № 922-осн «Об утверждении перечня государственных учреждений здравоохранения Тульской области, переходящих на электронный медицинский документооборот»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	Приказ министерства здравоохранения Тульской области от 13.08.2015 № 832-осн «О вводе в промышленную эксплуатацию функционала по выписке медицинских свидетельств о смерти и рождении через региональную информационную систему в сфере здравоохранения Тульской области»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	Приказ министерства здравоохранения Тульской области от 21.07.2022 № 933-осн «О реализации информационного взаимодействия региональной информационной системы здравоохранения Тульской области с Вертикально-интегрированной медицинской информационной системой по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»
регистры	да  Регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями	Приказ министерства здравоохранения Тульской области от 06.12.2012 № 1743-осн «О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями»
реестры	нет	-

В рамках информационного взаимодействия с ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» сотрудники Медико-генетического центра принимают участие в конференциях, проводят телемедицинские консультации по утвержденному графику. По итогам

проведенных консультаций получают рекомендации по дальнейшей тактике лечения и наблюдения ребенка.

Кроме того, на базе Государственного учреждения здравоохранения «Тульская детская областная клиническая больница» функционирует система телемедицины. Для своевременного уточнения диагноза и лечения специалисты больницы проводят телемедицинские консультации с учреждениями здравоохранения Тульской области. Кроме того, организованы видеоконференции с федеральными клиниками. В 2021 году проведено 17 видеоконференций со специалистами федеральных клиник и 264 телемедицинских консультации экстренных и плановых больных, находящихся в медицинских организациях области.

### 1.7. Выводы

НС – один из эффективных способов выявления наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний.

В настоящее время в Тульской области массовый НС проводится на 5 наследственных заболеваниях (фенилкетонурию, дисфункция коры надпочечников, врожденный гипотиреоз, галактоземию и муковисцидоз) путем исследования крови новорожденных детей в первые дни после рождения для ранней диагностики до появления клинических симптомов. Внедрение РНС на 31 нозологию позволит обследовать всех новорожденных Тульской области на наследственные и врожденные заболевания. За последние 4 года (2018-2021 годы) на наследственные болезни обмена обследовано 44407 новорожденных. По результатам массового скрининга новорожденных на наследственные заболевания обмена веществ в Тульской области в 2021 году выявлено пациентов с фенилкетонурией 2 ребенка (2020 год – 4, 2019 год – 1), с врожденным гипотериозом 4 ребенка (2020 год – 3, 2019 год – 4), с адреногенитальным синдромом 1 ребенок (2020 год – 1, 2019 год – 0). В структуре всех выявленных наследственных заболеваний обмена веществ в 2021 году основную долю составляет врожденный гипотериоз – 0,039%, далее фенилкетонурия – 0,019%, адреногенитальный синдром – 0,009%. Раннее выявление этих заболеваний необходимо для своевременного начала лечения, что позволит предупредить необратимые осложнения и сохранить качества жизни ребенка и семьи. Выполнение задач Программы массовой диагностики наследственных болезней среди новорожденных возможно только при соблюдении принципа централизации – объединения усилий в одном центре, оснащенном современным оборудованием и подготовленными кадрами и осуществляющим организационно-методическое руководство, обучение лиц и координацию работы учреждений, принимающих участие в скрининге. В

пределах региона определены 4 учреждения родовспоможения, осуществляющие забор крови новорожденных, в одном из которых организован медико-генетический центр (ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской»), который уполномочен на проведение медико-генетической экспертизы.

Необходимо разработать мониторинг качества проведения скрининга с последующим доведением его результатов до исполнителей, наличие тесной связи с руководителями учреждений родовспоможения, что позволит оперативно контролировать процесс обследования новорожденных и принимать эффективные управленческие меры по его улучшению.

Использование ручного труда, связанного с регистрацией и учетом обследованных новорожденных, требует значительных трудозатрат сотрудников учреждения родовспоможения. Интеграция медицинских информационных систем лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Тульской области, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО») позволит автоматизировать регистрацию поступивших в Медико-генетический центр тест-бланков, учитывать качество и сроки доставки проб, регистрировать данные о родившихся и обследованных детях.

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

### **2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

Цели региональной программы – снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС. Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

### **2.2. Задачи региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

Для достижения поставленных целей предполагается решение следующих задач:

обеспечение нормативного правового регулирования РНС в Тульской области;

формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н);

совершенствование материально-технической базы государственных учреждений здравоохранения Тульской области, оказывающих медицинскую помощь с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

обеспечение квалифицированными кадрами государственных учреждений здравоохранения Тульской области, оказывающими медицинскую помощь с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

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

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

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

методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;

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

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

### **2.3. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

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

доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС, от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Тульской области (процентов);

доля новорожденных группы высокого риска, направленных для подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Тульской области (процентов);

доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Тульской области (процентов);

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 впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Тульской области (процентов);

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

### **2.4. Перечень мероприятий «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

#### **2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Тульской области**

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

разработана и утверждена региональная программа «Обеспечение неонатального скрининга»;

разработан нормативный правовой акт министерства здравоохранения Тульской области, регламентирующий этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н;

разработан нормативный правовой акт министерства здравоохранения Тульской области, регламентирующий проведение диспансерного наблюдения, оказание экстренной и плановой помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Тульской области;

разработан нормативный правовой акт министерства здравоохранения Тульской области, утверждающий алгоритм ведения детей с патологией, выявленной в результате РНС;

разработан СОП.

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

С 2023 года РНС будет проводиться в соответствии с приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н. Забор крови у новорожденных детей для проведения РНС будет производиться в учреждениях родовспоможения: ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской», ГУЗ «Новомосковская городская клиническая больница», ГУЗ «Ефремовская районная больница имени А.И. Козлова», ГУЗ «Суворовская центральная районная больница».

В Тульской области организацией, уполномоченной на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС, сортировку, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации З А (Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России) является ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской». Для проведения РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144–168 часов) жизни у недоношенного новорожденного. При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, осуществляется забор образцов крови у новорожденных для

проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее – тест-бланк), которые выдаются Медико-генетическим центром, медицинским работником учреждения родовспоможения, специально прошедшего обучение.

Направление для забора образцов крови и последующего проведения НС и (или) РНС (далее – направление) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку. Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в карту развития ребенка и выписной эпикриз.

Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником, назначенным руководителем учреждения родовспоможения. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в Медико-генетический центр. Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из учреждения родовспоможения, осуществившего забор образцов крови, в Медико-генетический центр ежедневно.

Новорожденные из группы детей «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований. Информировются государственные учреждения здравоохранения, оказывающие первичную медико-санитарную помощь детям, о результатах скрининговых исследований и подлежат диспансерному наблюдению в соответствии с Положением об организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 7 марта 2018 года № 92-н и Порядком проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10 августа 2017 года № 514н.

При получении информации о новорожденном группы высокого риска, выявленного по результатам РНС, Медико-генетический центр в течение 24 часов при взаимодействии с государственными учреждениями

здравоохранения, оказывающими первичную медико-санитарную помощь детям, организует приглашение ребенка для повторного забора крови.

Повторное скрининговое исследование осуществляется не позднее 72 часов. После получения результатов и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются Медико-генетическим центром в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

Министерством здравоохранения Тульской области совместно с главным внештатным специалистом по медицинской генетике департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области разработана предварительная логистическая схема со сроками доставки тест-бланков с образцами крови для выполнения исследований на наследственные и (или) врожденные заболевания с учетом требований Порядка.

С учетом транспортной доступности акушерских стационаров Тульской области уполномоченным учреждением для доставки тест-бланков с 3 пятнами крови в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России является Медико-генетический центр. Забор крови для проведения РНС будет осуществляться в учреждениях родовспоможения и, при необходимости, в отделении патологии новорожденных ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница». Тест-бланки ежедневно транспортом учреждения будут направлены в Медико-генетический центр. Из Медико-генетического центра отправка тест-бланков с 3 пятнами крови 1 раз в 2 дня согласно схеме № 2 приложения № 6 к региональной программе Тульской области курьером транспортной компании (в праздничные и выходные дни – по отдельному графику) будет осуществляться в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в соответствии с заключенными договорами. Сроки доставки обеспечивают исполнение проведения скрининговых исследований в течение 72 часов от времени поступления тест-бланков в медико-генетическую консультацию. Плечо доставки приблизительно 181 км. С учетом рождаемости в Тульской области (10 тысяч родов в год) необходимо тест-бланков в 2 раза больше - около 20 тысяч тест-бланков, половина из которых закупается вместе с набором на врожденный гипотиреоз и 10 тысяч будет закупаться отдельно за счет средств бюджета Тульской области. В настоящее время имеется запас бланков на 240 дней.

При наличии медицинских показаний врач-генетик Медико-генетического центра незамедлительно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница», назначает специализированные продукты



лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

Врач-генетик Медико-генетического центра для установления диагноза наследственного и (или) врожденного заболевания:

определяет объем диагностического обследования пациента с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание и, при наличии медицинских показаний, членов его семьи;

проводит медико-генетическое консультирование пациентов с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание (членов его семьи), а также новорожденных с выявленными при проведении неонатального скрининга врожденными и (или) наследственными заболеваниями, беременных женщин с высоким риском врожденных и (или) наследственных заболеваний у плода, выявленных при проведении пренатального скрининга, а также здоровых носителей патогенных мутаций в генах;

осуществляет патогенетическое лечение выявленных пациентов с заболеванием из группы наследственных болезней обмена в амбулаторных условиях его диспансерное наблюдение;

рекомендует проведение мероприятий по профилактике и лечению пациентов.

При наличии у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинских показаний, требующих оказания медицинской помощи в стационарных условиях, специализированная медицинская помощь оказывается в профильных отделениях ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница», при наличии показаний пациент направляется на лечение в федеральные центры.

#### **2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) государственных учреждений здравоохранения Тульской области, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями**

Медико-генетический центр находится на базе филиала ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской», построенного в 1985 году.

В 2012 и 2013 годах за счет средств Федерального и регионального бюджета были закуплены реактивы и оборудование для пренатального обследования беременных женщин в 1-ом триместре и для подтверждающей диагностики хромосомных заболеваний у плода. Отремонтированы

помещения, увеличено штатное расписание и создана новая лаборатория по пренатальному биохимическому скринингу беременных женщин в 1-ом триместре беременности.

В период с 2014 по 2021 год проводилась закупка оборудования для медико-генетического Центра:

2014 год – прибор-счетчик лабораторный «VICTOR Д»;

2016 год – автоматический анализатор напольного типа для проведения неонатального скрининга на наследственные заболевания для измерения флюоресценции с разрешением по времени в комплекте с компьютерной рабочей станцией, программным обеспечением «AUTODELFIA»;

2020 год – анализатор хлоридов пота «Nanoduct» - для дообследования пациентов на муковисцидоз;

2021 год – анализатор автоматический биохимический «BRANMS KRYPTOR compact PLUS».

Оснащение лаборатории медицинской генетики ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской» для проведения НС и РНС соответствует Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н. В дальнейшем при износе оборудования дооснащение/переоснащение Медико-генетического центра будет осуществляться в пределах текущего финансирования.

#### **2.4.4. Обеспечение квалифицированными кадрами государственных учреждений здравоохранения Тульской области, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС**

На 01.11.2022 число врачей-педиатров в целом по Тульской области – 329, врачей клинической лабораторной диагностики – 82, врачей-генетиков – 2, в том числе по медицинским организациям, осуществляющих забор крови у новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания.

Число специалистов медицинских организаций,  
осуществляющих забор проб на проведение РНС

Таблица № 12

Специальность	ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской» (Медико-генетический центр)			ГУЗ «Ефремовская районная клиническая больница имени А.И. Козлова»			ГУЗ «Новомосковская городская клиническая больница»			ГУЗ «Суворовская центральная районная больница»		
	Всего по штату	Физ.лица	Потребность	Всего по штату	Физ.лица	Потребность	Всего по штату	Физ.лица	Потребность	Всего по штату	Физ.лица	Потребность
Врач-педиатр	3,0	1	1	28,0	11	2	95,5	32	6	11,5	7	0
Врач клинической лабораторной диагностики	9,0	6	0	5,75	2*	1	21,25	13**	0	5,0	3***	0
Врач-генетик	4,25	2	1									
Врач УЗИ			1									

\* из них 1 – врач-лаборант;

\*\* из них 6 - врачи-лаборанты;

\*\*\* врачи-лаборанты

Министерством здравоохранения Тульской области совместно с Федеральным государственным бюджетным учреждением «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Минздрава России была определена и согласована потребность во врачах и среднем медицинском персонале первичного звена здравоохранения на 2022 год, в том числе в разрезе отдельных специальностей. В целом по Тульской области есть дополнительная потребность в привлечении 58 врачей-педиатров, 1 врача-генетика и 9 врачей клинической лабораторной диагностики и 1 врача ультразвуковой диагностики.

Планирование подготовки специалистов и прогнозирование убытия врачей и среднего медицинского персонала, с учетом источников привлечения медицинских кадров под каждую единицу (привлечение выпускников образовательных организаций общего образования для дальнейшего обучения (в рамках целевой подготовки) по программам

высшего образования (увеличение заявок на целевое обучение по программам специалитета до 70-75% и по программам ординатуры до 100%).

В Тульской области организовано целевое обучение специалистов по программам специалитета и ординатуры. Подготовка осуществляется на базах высших учебных заведений Центрального федерального округа, таких как: Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Тульский государственный университет», Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Минздрава России, Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Московский государственный медико-стоматологический университет имени А.И. Евдокимова» Минздрава России, Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Курский государственный медицинский университет» Минздрава России, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Тверской государственный медицинский университет» Минздрава России, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Смоленский государственный медицинский университет» Минздрава России, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Воронежский государственный медицинский университет имени Н.Н. Бурденко» Минздрава России, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Ивановская государственная медицинская академия» Минздрава России.

В настоящее время в рамках целевого обучения по программам специалитета по специальности «Педиатрия» проходят подготовку 108 человек, по программам ординатуры: по педиатрии – 14 человек, по клинической лабораторной диагностике – 3 человека.

На 2023 год министерством здравоохранения Тульской области сформирована заявка на выделение 15 целевых мест на обучение в высших медицинских образовательных организациях по программам ординатуры по специальности «Педиатрия».

Для создания условий для привлечения медицинских работников на работу в Тульскую область и сокращения оттока медицинских кадров в Тульской области реализуется комплекс мер социальной поддержки:

выплаты по программе «Земский доктор»/«Земский фельдшер»;

региональные выплаты врачам востребованных специальностей, прибывшим на работу в амбулаторное звено, в размере 650 тысяч рублей и фельдшерам скорой медицинской помощи в размере 450 тысяч рублей;

приобретение и обеспечение медицинских работников фельдшерско-акушерских пунктов и врачебных амбулаторий автомобилями повышенной проходимости;

единовременные выплаты молодым специалистам по истечении первых трех лет работы в размере 5 окладов;

ежемесячные выплаты врачам-неонатологам в размере 20 тысяч рублей и врачам-терапевтам участковым, врачам-педиатрам участковым, врачам общей практики (семейным врачам) в размере 15 тысяч рублей;

предоставление материальной помощи студентам-целевикам;

ежемесячная компенсация за наем жилых помещений до 20 тысяч рублей медицинским работникам;

обеспечение медицинских работников служебным жильем.

В 2022 году начато строительство коттеджного комплекса для предоставления индивидуальных жилых домов высококвалифицированным специалистам.

#### **2.4.5. Информационное взаимодействие между государственными учреждениями здравоохранения Тульской области, сопровождающими оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС**

В целях реализации информационного взаимодействия РИСЗ ТО с ВИМИС «АКиНЕО» в соответствии с приказом министерства здравоохранения Тульской области от 21.07.2022 № 933-осн «О реализации информационного взаимодействия региональной информационной системы здравоохранения Тульской области с Вертикально-интегрированной медицинской информационной системой по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» определены ответственные лица, создана рабочая группа, разработан план мероприятий (дорожная карта) по реализации информационного взаимодействия РИСЗ ТО с ВИМИС «АКиНЕО». В состав рабочей группы вошли: заместитель министра здравоохранения Тульской области, заместитель директора департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области –

начальник отдела организации медицинской помощи детям и родовспоможения, исполняющий обязанности директора ГУЗ Тульской области «Тульский областной медицинский информационно-аналитический центр», главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области, главный внештатный специалист неонатолог департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области и сотрудники ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской».

В настоящий момент функционал РИСЗ ТО обеспечивает формирование единой электронной медицинской карты, направлений, внесение результатов исследований, информационное взаимодействие с ВИМИС «АКиНео» в части передачи структурированных электронных медицинских документов (далее – СЭМД) в соответствии с актуальным протоколом информационного взаимодействия ВИМИС «ВИМИС «АКиНЕО» с внешними информационными системами Версия 2.0 от 18.01.2022.

Определены 4 учреждения родовспоможения: ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской», ГУЗ «Новомосковская городская клиническая больница», ГУЗ «Ефремовская районная больница имени А.И. Козлова», ГУЗ «Суворовская центральная районная больница» и отделение патологии недоношенных ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница», которые будут осуществлять забор крови у новорожденных детей для проведения НС и РНС.

Вместе с тем, на текущий момент на портале оперативного взаимодействия участников ЕГИСЗ отсутствует обновлённый утверждённый протокол информационного взаимодействия ВИМИС АКИНЕО (ПИВ), содержащий формализованные требования по направлениям на ННС. При условии публикации обновленного ПИВ до 15.12.2023 функциональные требования по реализации в РИСЗ ТО бизнес-процесса направления на ННС и внесения результатов исследований по ННС будут подготовлены в срок до 01.02.2023, техническое задание на основании представленных функциональных требований – в срок до 01.04.2023, реализация, тестирование и приемка работ согласно ТЗ – в срок до 01.07.2023, внедрение в работу ГУЗ – до 01.08.2023.

Посредством ВИМИС «АКиНЕО» планируется обеспечение учреждений родовспоможения, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг»), обеспечение Медико-генетического центра, осуществляющего лабораторную диагностику в

рамках НС возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования»), организация сбора сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ПО ролевой модели при информационном взаимодействии между учреждениями родовспоможения в рамках проведения НС и РНС.

После предоставления доступа и регистрации специалистов Тульской области в ВИМИС будет организовано информационное взаимодействие специалистов между учреждениями родовспоможения в рамках проведения НС и РНС.

Запланировано формирование нормативных правовых актов по маршрутизации пациентов при направлении на ННС.

Будут подготовлены: функциональные требования по реализации в РИСЗ ТО бизнес-процесса направления на ННС и внесения результатов исследований по ННС (на основании ПИВ ВИМИС «АКиНео», содержащего формализованные требования по направлениям на ННС); техническое задание на основании представленных функциональных требований и обновленной версии ПИВ ВИМИС «АКиНео», содержащей формализованные требования по реализации направления на ННС.

При необходимости будет организована работа по сопоставлению региональных справочников с федеральной нормативно-справочной информацией, реализация согласно согласованному техническому заданию.

После предоставления доступа к ВИМИС «АКиНЕО» ПО ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС будет проведена первичная регистрация в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ.

Обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» ПО ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.

Внедрение реализованного функционала в работу ГУЗ ТО.

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

После выявления патологии специалисты Медико-генетического центра сообщают о положительном результате в детскую поликлинику по месту прикрепления ребенка и/или непосредственно связываются с мамой с целью своевременной постановки ребенка на диспансерный учет.

Диспансерное наблюдение проводится с определенной периодичностью необходимого обследования детей с врожденными и наследственными заболеваниями в целях своевременного выявления, предупреждения осложнений, обострений заболеваний, иных состояний, их профилактики и осуществления медицинской реабилитации указанных лиц.

Дети находятся на лечении и диспансерном наблюдении: при выявлении фенилкетонурии и галактоземии – у врача генетика Медико-генетического центра, где назначается лечение, включающее диетотерапию, и осуществляется контроль за адекватностью его проведения. В Медико-генетическом центре ведется регистр детей с фенилкетонурией. Всего в регистре состоит на диспансерном учете 34 ребенка с фенилкетонурией. При выявлении врожденного гипотиреоза и аденогенитального синдрома – у главного внештатного детского эндокринолога департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области, при выявлении муковисцидоза – на активном наблюдении у главного внештатного детского пульмонолога департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области. При необходимости диспансерное наблюдение осуществляется с привлечением специалистов разных профилей.

Диспансерное наблюдение включает, в том числе:

разработку индивидуального плана диспансерного наблюдения ребенка;

информирование законных представителей ребенка о порядке, объеме и периодичности диспансерного наблюдения;

проведение диспансерных приемов (осмотров, консультаций), профилактических, диагностических, лечебных и реабилитационных мероприятий;

обеспечение преемственности оказания медицинской помощи ребенку в амбулаторных условиях;

при выявлении признаков прогрессирования заболевания направление ребенка в медицинскую организацию, оказывающую специализированную, в том числе высокотехнологичную, медицинскую помощь, для проведения обследования и необходимого лечения в стационарных условиях;

при наличии медицинских показаний направление ребенка к врачам-специалистам по специальностям, предусмотренным номенклатурой специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование, утвержденной уполномоченным федеральным органом исполнительной власти.



**Схема диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках НС**

Схема № 1



Кратность диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, редкими (орфанными) заболеваниями предусмотрена в зависимости от профиля заболеваний. Порядок диспансерного наблюдения детей определен 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», а также порядками по оказанию медицинской помощи детям по профилям заболеваний (не реже 3-4 раз в год, в некоторых случаях ежемесячно).

Лекарственное обеспечение ребенка, имеющего врожденное и (или) наследственное заболевание, редкое (орфанное) заболевание осуществляется согласно постановлению Правительства Российской Федерации от 6 апреля 2021 г. № 545 «О порядке приобретения лекарственных препаратов, медицинских изделий и технических средств реабилитации для конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим и хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо для групп таких детей» и приказу министерства здравоохранения Тульской области от 01.08.2022 № 958-осн «О медицинском обеспечении детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, за средства Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» (далее – Фонд).

В случае соответствия заболевания конкретного ребенка перечню лекарственных препаратов, закупаемых Министерством здравоохранения Российской Федерации или подведомственным ему казенным учреждением, для нужд Фонда и перечню лекарственных препаратов и медицинских изделий, закупаемых Фондом, утвержденным попечительским советом Фонда, отделом организации медицинской помощи детям и родовспоможения департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области, в информационном ресурсе Фонда оформляется заявка на медицинское обеспечение конкретного ребенка с предоставлением необходимого пакета документов. В случае принятия экспертным советом Фонда решений об обеспечении детей Фонд направляет информационные письма, подтверждающие решение о лекарственном обеспечении ребенка за счет средств Фонда. Медицинской организацией, являющейся грузополучателем, лекарственного препарата, либо медицинских изделий, в том числе незарегистрированных в Российской Федерации, либо технических средств реабилитации определено ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница».

ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница» при поступлении в регион лекарственного препарата либо медицинских изделий, в том числе незарегистрированных в Российской Федерации, либо технических средств реабилитации незамедлительно организывает медицинское обеспечение ребенка, имеющего тяжелое жизнеугрожающее и хроническое заболевание, в том числе редкое (орфанное) заболевание, заявка на которого была размещена в информационном ресурсе Фонда и одобрена к медицинскому обеспечению.

Сведения об остатках лекарственных препаратов, приобретаемых для конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим и хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо для групп таких детей, не позднее 5 числа каждого месяца отделом организации медицинской помощи детям и родовспоможения департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области совместно с ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница» направляются в Фонд посредством электронного документа, подписанного электронной подписью.

В случае несоответствия заболевания конкретного ребенка вышеуказанным перечням работа по лекарственному обеспечению данного ребенка осуществляется в установленном порядке согласно действующему законодательству.

#### **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**

В соответствии с законодательством Российской Федерации основным документом, регламентирующим вопросы диагностики, лечения, профилактики и реабилитации, являются клинические рекомендации. Внедрение клинических рекомендаций, стандартов оказания медицинской помощи и протоколов ведения по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, позволит обеспечить качество оказания медицинской помощи в медицинских организациях, уменьшить количество нарушений, выявляемых в ходе всех форм контроля качества и безопасности медицинской деятельности, снизить финансовые риски медицинской организации, а также позволяет повысить удовлетворенность пациентов медицинской помощью. На сегодняшний день в повседневной практике врачи руководствуются в работе действующими стандартами, клиническими рекомендациями и порядками оказания медицинской помощи, утвержденными Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам.

При выпуске новых стандартов и клинических рекомендаций запланировано постоянное информирование медицинского персонала об утвержденных клинических рекомендациях, порядках оказания медицинской помощи, критериях оценки качества медицинской помощи, включая сведения об актуализации указанных документов. Данное мероприятие включает:

ознакомление сотрудников медицинской организации с перечнем нормативных правовых актов Российской Федерации и клинических рекомендаций, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, обеспечение доступа всех сотрудников медицинской организации к внедряемым клиническим рекомендациям в электронном виде и/или в печатном виде, и/или организация круглосуточного доступа к сети Интернет;

планирование образовательных мероприятий медицинских работников медицинской организации, направленных на повышение уровня знаний медицинских работников по основным разделам клинических рекомендаций, изменениям и дополнениям, включенным в утвержденные клинические рекомендации, порядки оказания медицинской помощи, критерии оценки

качества медицинской помощи и иные документы. К таким мероприятиям относят: разъяснительные и обучающие семинары с сотрудниками медицинской организации – клинические разборы, внутренние конференции и т.д.; тестирование на уровень владения информацией, включенной в утвержденные клинические рекомендации, критерии оценки качества медицинской помощи и иные нормативные правовые документы по вопросам организации, оказания медицинской помощи и ее контроля; участие в консилиумах врачей, проходящих с применением телемедицинских технологий и с участием федеральных клиник; повышение квалификации медицинских работников за счет их профессиональной переподготовки, тематических усовершенствований, участия в научных конференциях и научной деятельности.

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

Ведомственный контроль осуществляется в соответствии со статьей 89 Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», на основании Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 31 июля 2020 года № 787н «Об утверждении Порядка организации и проведения ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности» (далее – Порядок). В соответствии с данным Порядком при проведении ведомственного контроля осуществляется в том числе проверка соблюдения порядков оказания медицинской помощи, а также организуется проведение экспертизы качества медицинской помощи.

Внутренний контроль осуществляется непосредственно самими медицинскими организациями в соответствии с Порядком. В соответствии с требованиями Порядка внутренний контроль направлен в том числе на обеспечение и оценку соответствия оказываемой медицинскими работниками медицинской помощи критериям оценки качества медицинской помощи, а также на рассмотрение причин возникновения несоответствия качества оказываемой медицинской помощи данным критериям. При проведении внутреннего контроля осуществляются в том числе и проверки обеспечения оказания медицинской помощи в соответствии с порядками оказания медицинской помощи и клиническими рекомендациями.

## Структура внутреннего контроля в медицинской организации

Схема № 2



В реализации мероприятий Программы планируется:

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

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

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

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

Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний не планируется. При необходимости технологии проведения скрининга будут доработаны.

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

Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ежеквартально) для оценки степени достижения каждого результата согласно данным:

формы федерального статистического наблюдения № 12 «Сведения о

числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации»;

формы федерального статистического наблюдения № 32 «Сведения о медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам»;

формы федерального статистического наблюдения № 41 «Сведения о доме ребенка»;

формы федерального статистического наблюдения № 19 «Сведения о детях-инвалидах»;

приказа министерства здравоохранения Тульской области от 06.08.2013 № 1273-осн «О мониторинге врожденных пороков развития у детей и плодов в Тульской области»;

РИСЗ ТО;

отчета о проведении неонатального скрининга в учреждениях государственной и муниципальной систем здравоохранения.

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

Совместно с ГУЗ «Тульский областной центр медицинской профилактики и реабилитации имени Я.С. Стечкина» разработаны материалы информационной поддержки НС для населения на основании рекомендованных шаблонов: «Памятка для родителей новорождённых детей», «Что такое неонатальный скрининг?».

Материалы раздаются в женских консультациях и родовспомогательных учреждениях региона.

##### **Памятка для будущих родителей «Неонатальный скрининг»**

В нашей стране, так же как в большинстве стран мира, проводится неонатальный скрининг – обследование всех новорожденных детей на несколько наследственных заболеваний.

##### **Зачем проводить обследование ребенка?**

Цель неонатального скрининга – выявить редкие, но тяжелые заболевания еще до развития их симптомов и вовремя начать лечение.

Заболевания, на которые проводится обследование, очень редкие и риск их наличия у ребенка крайне низкий. Однако в соответствии с генетическими законами наследования этих болезней отсутствие случаев заболевания у родственников не исключает риска для ребенка.

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется	Лечение
Фенилкетонурия	нарушение обмена аминокислоты фенилаланин, которая поступает с пищей	тяжелая умственная отсталость, судороги	специальная диета с низким содержанием фенилаланина
Врожденный гипотиреоз	нарушение образования гормонов щитовидной железы	тяжелое нарушение умственного и физического развития	заместительная гормональная терапия
Адреногенитальный синдром	нарушение образования гормонов надпочечников	угрожающее жизни состояние и/или неправильное строение наружных половых органов	заместительная гормональная терапия
Муковисцидоз	нарушение транспорта солей через мембраны клеток	нарушение работы дыхательной и пищеварительной систем	комплексное лечение ферментами, антибиотиками и другими препаратами
Галактоземия	нарушение обмена галактозы (молочного сахара), которая поступает с пищей	угрожающее жизни состояние, умственная отсталость, катаракта	специальная диета с низким содержанием галактозы

### Как и когда будет взят анализ у ребенка?

Кровь из пяточки у ребенка должны взять на специальный тест-бланк на 4-е сутки в роддоме, а в случае ранней выписки – на педиатрическом участке по месту жительства. У недоношенных детей анализ должны взять на 7-е сутки жизни.

Если роды произойдут вне родильного дома (в обычной больнице, дома), то необходимо без промедления обратиться в детскую поликлинику по месту жительства и пройти скрининг на 4-е сутки жизни.

Тест-бланк с кровью как можно быстрее отправляется в лабораторию неонатального скрининга, где пробы незамедлительно исследуют с помощью специальных очень чувствительных методов анализа.

### На какие заболевания проводится обследование?

Это фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия.

### **Как узнать о результатах обследования?**

Отсутствие вызова на дополнительное обследование будет означать нормальные результаты анализа по всем обследуемым заболеваниям. В случае подозрения на какое-либо заболевание, поступает вызов на дальнейшее обследование в Медико-генетический центр.

В этом случае следует помнить, что первоначальный положительный результат не всегда означает наличие заболевания. Однако не стоит откладывать прохождение дополнительного обследования.

### **На что следует обратить внимание?**

Неонатальный скрининг проводится в определенные сроки, для того чтобы своевременно выявить заболевание и начать лечение. Не стоит откладывать прохождение скрининга на более позднее время. Если же по разным причинам не удалось пройти обследование на 4-е сутки, то необходимо пройти его как можно скорее. В этом случае не следует отказываться от проведения обследования, так как симптомы некоторых заболеваний могут проявиться позднее.

При прохождении обследования необходимо сообщить адрес и контактный телефон. При смене места жительства в поликлинику сообщается новый адрес.

На период реализации программы и для дальнейшей работы предусмотрена массовая просветительская деятельность сотрудников Медико-генетического центра и сотрудников государственных учреждений здравоохранения Тульской области среди населения о возможности НС и РНС при активном использовании средств массовой информации: публикации в печатных органах, информация на сайте учреждений родовспоможения, ежегодные выступления на телевидении и радио. С участием специалистов ГУЗ «Тульский областной центр медицинской профилактики и реабилитации имени Я.С. Стечкина» запланированы мероприятия по разработке макета листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка.



### План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

Наименование мероприятия	Срок 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
<b>1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Тульской области</b>						
1.1. Разработка и утверждение алгоритма ведения детей с патологией, выявленной в результате РНС	01.01.2023	01.04.2023	Министерство здравоохранения Тульской области	Актуализированы нормативные правовые документы Тульской области, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или)	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Утвержден приказ министерства здравоохранения Тульской области «Об утверждении Алгоритма ведения детей с патологией, выявленной в результате РНС»
1.2. Внесение дополнений в приказ министерства здравоохранения Тульской области от 10.10.2022 № 1290-осн «Об использовании клинических рекомендаций (протоколов лечения) по профилю «акушерство и гинекология» в государственных учреждениях здравоохранения Тульской области»	01.01.2023	01.04.2023	Министерство здравоохранения Тульской области	наследственными заболеваниями	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Приказ министерства здравоохранения Тульской области дополнен клиническими рекомендациями по профилю «неонатология»
1.3. Актуализация приказа министерства здравоохранения Тульской области от 06.04.2012 № 446-осн «О массовом	01.01.2023	01.02.2023	Министерство здравоохранения Тульской области		Приказ Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н	Утвержден приказ министерства здравоохранения Тульской области «О

1	2	3	4	5	6	7
обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания						совершенствовании массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на территории Тульской области»
2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1. Утверждена схема маршрутизации тест-бланков для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	01.01.2023	28.02.2023	Министерство здравоохранения Тульской области	Сформирована и утверждена региональным приказом оптимальная маршрутизация в Тульской области, основанная на существующей инфраструктуре Тульской области, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Утверждена маршрутизация пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
2.2. Определение медицинской организации, уполномоченной на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах Тульской области, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3 А и 3 Б групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики	01.01.2023	31.01.2023	Министерство здравоохранения Тульской области	Сформирована и утверждена региональным приказом оптимальная маршрутизация в Тульской области, основанная на существующей инфраструктуре Тульской области, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Медико-генетический центр (ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской») определен на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах Тульской области, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3 А и 3 Б групп

1	2	3	4	5	6	7
2.3. Совершенствование маршрутизации пациентов, пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	28.02.2023	Министерство здравоохранения Тульской области		Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Утвержден приказ министерства здравоохранения Тульской области «О маршрутизации пациентов, пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями»
2.4. Информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС, утвержденных региональных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС, а также запуск и проведение РНС в медицинских организациях 3-й группы	01.03.2023	31.03.2023	Министерство здравоохранения Тульской области		Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Проводится ранняя диагностика пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) государственных учреждений здравоохранения Тульской области, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
3.1. Дооснащение/переоснащение в пределах текущего финансирования медицинским оборудованием Медико-генетического центра, в соответствии с требованиями приказа Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Тульской области	Дооснащены/переоснащены в пределах текущего финансирования медицинским оборудованием государственные учреждения здравоохранения Тульской области, оказывающие медицинскую помощь по профилю	Заявки от государственных учреждений здравоохранения Тульской области	Оснащение Медико-генетического центра соответствует Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н

1	2	3	4	5	6	7
				«Акушерство и гинекология», в соответствии с требованиями приказа Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н		
3.2. Формирование необходимого запаса тест-бланков для проведения РНС	постоянно	постоянно	Медико-генетический центр, главные врачи учреждений родовспоможения, участвующие в заборе биоматериала в рамках РНС	Обеспечение непрерывности проведения РНС новорожденным	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Обеспечено непрерывное проведение РНС новорожденным
4. Обеспечение квалифицированными кадрами государственных учреждений здравоохранения Тульской области, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1. Формирование заявок на выделение квоты целевого приема на обучение по программам ординатуры с учетом необходимости кадрового обеспечения системы здравоохранения Тульской области	01.07.2023	30.09.2023	Заместитель министра – директор департамента кадровой работы и проектной деятельности министерства здравоохранения Тульской области	Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, врачей специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Сводная заявка Тульской области	Создание условий для планового устранения дефицита кадров и привлечения специалистов востребованных специальностей
4.2. Реализация комплекса мер социальной поддержки, направленных на создание условий для привлечения и снижения оттока специалистов	01.01.2023	31.12.2023	Заместитель министра – директор департамента кадровой работы и проектной деятельности министерства здравоохранения Тульской области		Постановление Правительства Тульской области	Повышение укомплектованности медицинских организаций специалистами, участвующими в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС

1	2	3	4	5	6	7
4.3. Формирование заявок на дополнительное профессиональное образование специалистов, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	01.07.2023	31.09.2023	Заместитель министра – директор департамента кадровой работы и проектной деятельности министерства здравоохранения Тульской области		Сводная заявка Тульской области	Повышение профессионального уровня медицинских работников
5. Информационное взаимодействие между государственными учреждениями здравоохранения Тульской области, сопровождающими оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС						
5.1. Создание рабочей группы по реализации информационного взаимодействия региональной информационной системы здравоохранения Тульской области с вертикально-интегрированной медицинской информационной системой по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» Минздрава России	21.07.2022	21.07.2022	Заместитель министра здравоохранения Тульской области, заместитель директора департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области - начальник отдела организации медицинской помощи детям и родовспоможения, исполняющий обязанности директора ГУЗ Тульской области «Тульский областной медицинский информационно-аналитический центр», главный внештатный специалист по акушерству и	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений государственных учреждений здравоохранения Тульской области с государственной информационной	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Создана рабочая группа по реализации информационного взаимодействия региональной информационной системы здравоохранения Тульской области с Вертикально-интегрированной медицинской информационной системой по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» Минздрава России

1	2	3	4	5	6	7
			<p>гинекологии департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области, главный внештатный специалист неонатолог департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области</p>	<p>системой в сфере здравоохранения Тульской области, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»</p>		
<p>5.2. Определение учреждений родовспоможения, которые будут осуществлять забор крови у новорожденных детей для проведения НС и РНС</p>	<p>01.08.2022</p>	<p>01.08.2022</p>	<p>Министерство здравоохранения Тульской области</p>		<p>Реестр учреждений</p>	<p>Определены учреждения родовспоможения, которые будут осуществлять забор крови у новорожденных детей для проведения НС и РНС: ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской», ГУЗ «Ефремовская районная больница имени А.И. Козлова», ГУЗ «Суворовская районная больница», ГУЗ «Новомосковская городская клиническая больница» и отделение патологии новорожденных ГУЗ</p>

1	2	3	4	5	6	7
						«Тульская детская областная клиническая больница»
5.3. Формирование нормативных правовых актов по маршрутизации пациентов при направлении на ННС	18.11.2022	18.11.2022	Министерство здравоохранения Тульской области		ВИМИС «АКиНЕО»	Получены форматы необходимых документов
5.4. Подготовка функциональных требований по реализации в РИСЗ ТО бизнес-процесса направления на ННС и внесения результатов исследований по ННС (на основании ПИВ ВИМИС «АКиНео», содержащего формализованные требования по направлениям на ННС)	18.11.2022	01.02.2023	Министерство здравоохранения Тульской области, главные внештатные детские специалисты департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области (по согласованию)		ВИМИС «АКиНЕО»	Подготовлены и согласованы функциональные требования по реализации в РИСЗ ТО бизнес-процесса направления на ННС и внесения результатов исследований по ННС (на основании ПИВ ВИМИС «АКиНео», содержащего формализованные требования по направлениям на ННС)
5.5. Проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между учреждениями родовспоможения в рамках проведения НС и РНС	30.11.2022	30.11.2022	Министерство здравоохранения Тульской области, медико-генетический центр ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской», ГУЗ «Тульский областной информационно-аналитический центр»		ВИМИС «АКиНЕО»	Специалисты, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО», прошли первичную регистрацию

1	2	3	4	5	6	7
5.6. Обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» ПО ролевой модели при информационном взаимодействии между учреждениями родовспоможения в рамках проведения НС и РНС	01.12.2022	31.12.2023	ГУЗ «Тульский областной информационно-аналитический центр»		Дорожная карта	Проведено обучение пользователей
5.7. Внедрение реализованного функционала в работу ГУЗ ТО	01.08.2023	31.12.2025	ГУЗ «Тульский областной информационно-аналитический центр»		ВИМИС «АКиНЕО»	Функционал «Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» внедрен в работу ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской», ГУЗ «Ефремовская районная больница имени А.И. Козлова», ГУЗ «Суворовская районная больница», ГУЗ «Новомосковская городская клиническая больница»
6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС						
6.1. Разработка и внедрение контрольного листа оценки качества диспансерного	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Тульской области,	Обеспечено своевременное диспансерное	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Обеспечен контроль за своевременным диспансерным



1	2	3	4	5	6	7
наблюдения лиц пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями			главные внештатные детские специалисты по соответствующему профилю (по согласованию)	наблюдение с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанное на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС		наблюдением лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6.2. Обеспечение своевременной передачи информации из Медико-генетического Центра в государственные учреждения здравоохранения Тульской области, имеющие прикрепленное детское население с использованием функционала РИСЗ ТО	01.01.2023	31.12.2025	Медико-генетический центр, государственные учреждения здравоохранения Тульской области (по согласованию)		Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Обеспечена преемственность при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6.3. Развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического наблюдения пациента	01.01.2024	31.12.2024	Министерство здравоохранения Тульской области, ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница»		Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Создан Центр телемедицины на базе ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница» по модели «врач-врач»/ «врач-пациент» для детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6.4. Организован кабинет специалиста по работе с детьми, страдающими тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями на базе клинко-диагностического центра ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница»	01.01.2023	01.06.2023	Министерство здравоохранения Тульской области, главные внештатные детские специалисты по соответствующему профилю (по согласованию)		Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Улучшено качество жизни пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС

1	2	3	4	5	6	7
<b>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</b>						
7.1. Проведение образовательных региональных семинаров по использованию клинических рекомендаций при оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.04.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Тульской области, главный внештатный специалист генетик департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с	Протоколы ведения пациентов	Обеспечение непрерывной организационно-методической помощи врачам, оказывающим медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
7.2. Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Тульской области, главный внештатный специалист генетик департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области, главные внештатные детские специалисты по соответствующему профилю (по согласованию)	врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100,0 процентах профильных медицинских организациях	Протоколы ведения пациентов	Обеспечение непрерывного организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
7.3. Внедрение в каждой медицинской организации стандартных операционных процедур по обеспечению проведения НС и РНС на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Тульской области, главный внештатный специалист генетик департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области, главные внештатные		Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Повышение качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	
			детские специалисты по соответствующему профилю (по согласованию)				
8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи							
8.1.	Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи рекомендациям с использованием цифровых технологий	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Тульской области, главные внештатные детские специалисты по соответствующему профилю (по согласованию)	Проведение ведомственного контроля качества	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Осуществлен ведомственный контроль качества
8.2.	Подготовка и внедрение чек-листа по своевременному выполнению государственными учреждениями здравоохранения Тульской области всех необходимых мероприятий по проведению неонатального скрининга	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Тульской области, главные внештатные детские специалисты по соответствующему профилю (по согласованию)	Оказание медицинской помощи пациентам в соответствии с клиническими рекомендациями	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Обеспечен контроль за качеством оказания медицинской помощи пациентам
8.3.	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Тульской области, главные внештатные детские специалисты по соответствующему профилю (по согласованию)	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Осуществлен ведомственный контроль качества
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							
10.1.	Утверждение нормативного правового акта министерства здравоохранения Тульской области «Об утверждении мониторинга индикаторных	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Тульской области, ГУЗ ТО «Тульский областной информационно-	Организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и	Приказ министерства здравоохранения Тульской области	

1	2	3	4	5	6	7
показателей региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в Тульской области			аналитический центр»	инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов		
10.2. Доработка функционала программы сбора и обработки данных MEDSTAT с учетом вносимых Министерством здравоохранения Российской Федерации изменений в форму № 12	01.01.2023	31.03.2023	Министерство здравоохранения Тульской области, ГУЗ ТО «Тульский областной информационно-аналитический центр»		Протокол поручения заместителя министра здравоохранения Тульской области	Сбор статистических данных для проведения анализа и мониторинг
10.3. Создание регионального регистра наследственных и генетических болезней	01.01.2023	31.03.2023	Министерство здравоохранения Тульской области, ГУЗ ТО «Тульский областной информационно-аналитический центр»		Приказ министерства здравоохранения Тульской области	Решена задача сбора эпидемиологической информации о нозологической структуре болезней, генетического мониторингования населения, диспансеризации семей с наследственной патологией, прогнозирования и профилактики наследственной патологии
<b>11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения</b>						
11.1. Публикации в печатных органах, информация на сайте учреждений родовспоможения, ежегодные выступления на телевидении и радио с целью информирования населения о возможности НС и РНС	01.01.2023	31.03.2023	Министерство здравоохранения Тульской области, главный внештатный специалист генетик департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области	Разработана и реализована система информационной поддержки НС и РНС для населения	Дорожная карта	Повышение информированности беременных женщин о проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на

1	2	3	4	5	6	7
						территории Тульской области в условиях женской консультации с использованием памятки для будущих родителей «Неонатальный и расширенный неонатальный скрининг»
11.2. Разработать и утвердить информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга	01.01.2023	31.03.2023	Медико-генетической центр, главные внештатные специалисты департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области по профилю заболевания		Дорожная карта	Утверждено информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга
11.3. Разработать макет листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка	01.01.2023	31.03.2023	Министерство здравоохранения Тульской области, главный внештатный специалист генетик департамента здравоохранения министерства здравоохранения Тульской области, ГУЗ «Тульский областной центр медицинской профилактики и реабилитации имени Я.С. Стечкина»		Дорожная карта	Подготовлены печатные материалы для медицинских организаций

### **3. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

Ожидаемые результаты реализации Программы:

сформирована и утверждена приказом министерства здравоохранения Тульской области оптимальная маршрутизация в Тульской области, основанная на существующей инфраструктуре Тульской области, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н;

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

внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100,0 процентах профильных медицинских организациях;

сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, врачей специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

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.

**Индикаторные показатели региональной программы  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в Тульской области**

Таблица № 13

Наименование показателей	2023	2024	2025
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС, от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Тульской области (процентов)	88	95	95
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для прохождения подтверждающей диагностики в рамках РНС, (процентов)	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 в Тульской области (процентов)	0,1	0,1	0,1
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Тульской области (процентов)	90	95	95
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (процентов)	95	95	95

**4. Сроки реализации региональной программы  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

**5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

Расчет бюджетных обязательств субъекта, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг) в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

Таблица № 14

Наименование исследования	Стоимость 1-го исследования*	Количество исследований			Итого стоимость (руб.)			Примечание
		2023	2024	2025	2023	2024	2025	
Скрининговое обследование из сухих пятен крови	2405,00	8900	8900	8900	21404500,00	21404500,00	21404500,00	Количество родов в Тульской области за год
Подтверждающая диагностика ДНК	16800,00	178	178	178	2990400,00	2990400,00	2990400,00	
<b>Итого:</b>					<b>24394900,00</b>	<b>24394900,00</b>	<b>24394900,00</b>	

\* Стоимость 1-го исследования ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России

Расчет доставки тест-бланков до учреждений 3 А и 3 Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики (с указанием организаций в соответствии с прикреплением, определенным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»), а также исходя из определенных в субъекте маршрутов и способов доставки

Таблица № 15

Наименование исследования	Организация, адрес доставки	2023 год					2024 год					2025 год				
		Количество недель в год	Количество доставок в неделю	Количество доставок в год	Цена экспресс доставки (1 раб. день)	Итого (руб.)	Количество недель в год	Количество доставок в неделю	Количество доставок в год	Цена экспресс доставки (1 раб. день)	Итого (руб.)	Количество недель в год	Количество доставок в неделю	Количество доставок в год	Цена экспресс доставки (1 раб. день)	Итого (руб.)
Скрининговое обследование из сухих пятен крови	ФГАУ Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России Ломоносовский просп., 2, стр. 1, Москва	52	3	156	688,40	107390,4	52	3	156	648,50	101166,00	52	3	156	906,40	141398,40
Подтверждающая диагностика ДНК	Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова ул. Москворечье, 1, Москва			178	688,40	122535,20			178	648,50	115433,00			178	906,40	161339,20
Итого:						229925,60					216599,00					302737,60



Планируемый бюджет региональной программы  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

Таблица № 16

	2023	2024	2025	Итого
Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	17976,1	17966,4	18276,2	54218,7
Бюджет субъекта	6648,7	6645,1	6421,4	19715,2
Иные источники, включая внебюджетные источники от дохода, приносящей деятельности государственных учреждений здравоохранения Тульской области	-	-	-	-
Консолидированный бюджет	24624,8	24611,5	24697,6	73933,9

**6. Социально значимый результат региональной программы  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»  
в Тульской области**

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

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

**ЧИСЛО МЕДИЦИНСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ,  
осуществляющих забор проб на проведение НС**

		Число медицинских организаций/ структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 года
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1й уровень	1	3	1092
	2й уровень	2	8	450
	3А уровень	1	14	7982
	3Б уровень			
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1й уровень			
	2й уровень			
	3й уровень			
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1й уровень			
	2й уровень	1		314
	3й уровень			
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС		1		80
				313
<b>ИТОГО</b>		6	25	10231

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

		Число медицинских организаций/ структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 года
1	2	3	4	5
Число медицинских организаций родовспомогательных	1й уровень	1	3	-
	2й уровень	2	8	-

1	2	3	4	5
учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	3А уровень	1	14	-
	3Б уровень			
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1й уровень			
	2й уровень			
	3й уровень			
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1й уровень			
	2й уровень	-	-	-
	3й уровень	1	-	-
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС				
<b>ИТОГО</b>		<b>5</b>	<b>25</b>	<b>-</b>

---

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

**ПЕРЕЧЕНЬ  
медицинских организаций, осуществляющих НС в Тульской области**

Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, тел, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющей проведение НС, контактный тел, e-mail	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года	
			число	доля от всех выполненных в Тульской области
<b>Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня</b>				
-	-	-	-	-
<b>Медико-генетические кабинеты (центры) 2 уровня</b>				
ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр имени В.С. Гумилевской»	г. Тула, 2-ой проезд Гастелло, д. 19	Юдинцева Татьяна Владимировна 8-910-554-41-70 cavia- frol@rambler.ru	10232 (на каждое заболевание)	100%
<b>Медико-генетические кабинеты (центры) 3А и (или) 3Б уровня</b>				
-	-	-	-	-

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

**ОСНАЩЕНИЕ**  
**лаборатории неонатального скрининга**  
**Медико-генетического центра**

Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий		Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1		2	3	4	5	6
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	2	2	100%
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии	2	0	0%
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	2	1	50%

	1	2	3	4	5	6
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов			
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет	2	3	133%
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С			
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет			
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная – с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет	2	0	0%
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	1	1	100%
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный	2	0	0%
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	1	0	0%

	1	2	3	4	5	6
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	2	2	100%
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/ дезинфекции окружающей среды				
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12.	352570	Холодильник/ морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	2	1	50%
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	2	2	100%
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный			
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	13	13	100%
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал				
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ				

	1	2	3	4	5	6	
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент					
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ					
15.	192300	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии				
	339500	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография					
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	12 000	12 000	100%	
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	0	0	0%	
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	3	3	100%	
	292310	Пипетка электронная					
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная					
	292390	Микропипетка электронная					
	380120	Микропипетка механическая ИВД					



	1	2	3	4	5	6
	124540	Микропипетка механическая				
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной	1	0	0%
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер	1	1	100%
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	1	0	0%
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды	1	0.	0%
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор	1	0	0%
			Бидистиллятор	1	0	0%

#### Дополнительное оснащение

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	1	50%
2. Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	1	1	100%
3. Источник бесперебойного питания	1	1	100%
4. Мебель лабораторная (комплект)	3	3	100%
5. Кондиционер	1	1	100%

Оснащение лаборатории неонатального скрининга достаточно для проведения требуемых исследований.

Приложение № 4  
к региональной программе Тульской области  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»

**УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ**  
**медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга**  
**Медико-генетического центра**

Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек- тованность
	Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5
1. Врач-генетик	3	2	2	66%
2. Врач – лабораторный генетик	5	3	3	60%
3. Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0%
4. Врач-диетолог	0	0	0	0%
5. Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0	0	0	0%
6. Врач-невролог	0	0	0	0%
7. Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	0%
8. Врач ультразвуковой диагностики	1,5	0,25	1	16%
9. Врач акушер-гинеколог	1,5	0	0	0%
10. Биолог	1	0,5	1	50%

1	2	3	4	5
11. Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0%
12. Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	11	4	4	37%
13. Лаборант	0	0	0	0%
14. Старшая медицинская сестра	1	1	1	100%
15. Медицинская сестра	5,75	3,25	5	56%
16. Медицинская сестра процедурной	1	1	1	100%
17. Акушерка	0,25	0,25	1	25%
18. Медицинский статистик	0	0	0	0%
19. Сестра-хозяйка	0	0	0	0%
20. Медицинский регистратор	0	0	0	0%
21. Санитар	0	0	0	0%

---

Приложение № 5  
к региональной программе Тульской области  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»

**ПАСПОРТ  
Медико-генетического центра**

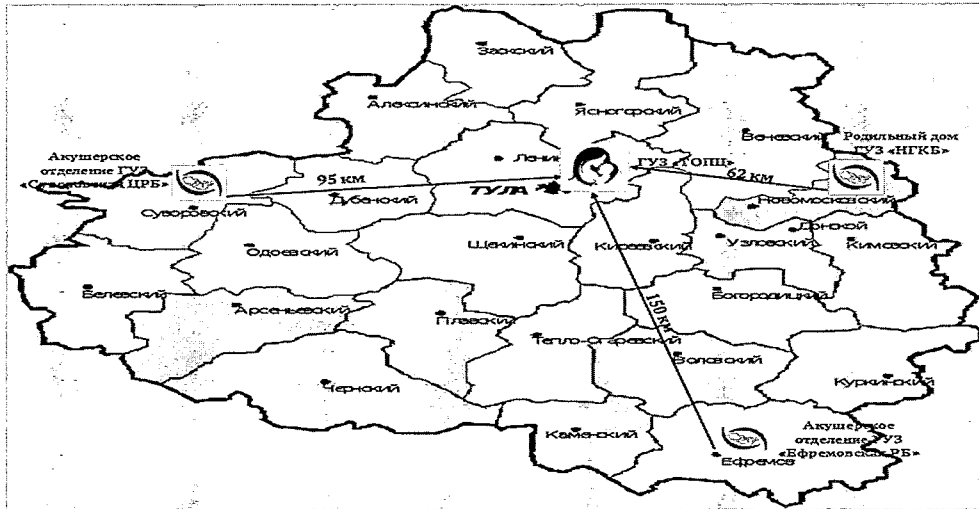
Общая информация		
Наименование:	Медико-генетический центр	
Располагается на базе:	ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр им. В.С. Гумилевской»	
Руководитель:	Юдинцева Татьяна Владимировна	
Адрес:	г. Тула, ул. 2-ой проезд Гастелло д. 19	
Телефон:	(4872)48-00-91	
Электронная почта:	caviafrol@rambler.ru	
Количество сотрудников:	15	
В том числе врачей генетиков	2	
В том числе врачей лабораторных генетиков	3	
Клиническая деятельность	Да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	3500
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	
Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	250
Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т.ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	5-10
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг 1 триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	9000
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери	нет	
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	150
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т.ч., в пренатальном периоде)	нет	
Инвазивные диагностические процедуры:		
биопсия хориона	да	100
плацентоцентез	нет	
амниоцентез	да	50
кордоцентез	да	1-2
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	15-20

Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программы ВРТ	да	150
Неонатальный генетический скрининг	да	55000
Прочее		
Лабораторная деятельность/методическая оснащенность	Да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	600
в том числе, супружеские пары	да	300
в том числе, пренатально	да	170
в том числе, новорожденные	да	100
FISH	да	100
в том числе, супружеские пары	да	20
в том числе, пренатально	да	80
в том числе, новорожденные	нет	
в том числе, в рамках ПГТ	нет	
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорожденные	нет	
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ-А	нет	
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	
Неонатальный скринг	да	
Биохимия	да	55000
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование	Микроскоп Zeiss Axiolab (2 шт)	
FISH	Система для FISH-диагностики +люминисцентный микроскоп	
ПЦР		
Молекулярное кариотипирование (ХМА)		
Секвенирование по Сэнгеру		
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):		
Биохимический скрининг	Viktor, автодефия	
Масс-спектрометрия		

Приложение № 6  
к региональной программе Тульской области  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»

СХЕМА  
доставки биоматериала в Тульской области для проведения НС

Схема № 1



Тест-бланки с пятнами один раз в два дня доставляются в лабораторию Медико-генетического центра с соблюдением условий упаковки и температурного режима согласно схеме № 1 транспортом учреждения родовспоможения.

СХЕМА  
доставки биоматериала в Тульской области для проведения РНС

Схема № 2



Забор крови для проведения РНС будет осуществляться в учреждениях родовспоможения и при необходимости в отделении патологии новорожденных ГУЗ «Тульская детская областная клиническая больница». Тест-бланки ежедневно транспортом учреждения будут направлены в Медико-генетический центр. Из Медико-генетического центра отправка тест-бланков с 3 пятнами крови 1 раз в 2 дня согласно схеме № 2, курьером транспортной компании (в праздничные и выходные дни – по отдельному графику) будут доставляться в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в соответствии с заключенными договорами. Сроки доставки обеспечивают исполнение проведения скрининговых исследований в течение 72 часов от времени поступления тест-бланков в медико-генетическую консультацию. Плечо доставки приблизительно 181 км.

---