

ПРАВИТЕЛЬСТВО ЧЕЛЯБИНСКОЙ ОБЛАСТИ

РАСПОРЯЖЕНИЕ

от 16.12.2022 г. № 1324-рп
Челябинск

О региональной программе
Челябинской области
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

В соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 29 ноября 2022 г. № 2161 «О внесении изменений в государственную программу Российской Федерации «Развитие здравоохранения»:

1. Утвердить прилагаемую региональную программу Челябинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».
2. Настоящее распоряжение подлежит официальному опубликованию.
3. Настоящее распоряжение вступает в силу с 1 января 2023 года.

Председатель
Правительства Челябинской области



А.Л. Текслер

УТВЕРЖДЕНА
распоряжением Правительства
Челябинской области
от 16.12. 2022 г. № 1324-рп

Региональная программа Челябинской области
«Обеспечения расширенного неонатального скрининга»

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

1. Краткая характеристика Челябинской области.

Челябинская область является субъектом Российской Федерации, входит в состав Уральского федерального округа и располагается в южной части Уральских гор. Административный центр – город Челябинск.

Челябинская область – развитый индустриально-аграрный регион, расположенный на границе Европы и Азии, в южной части Уральских гор (на стыке Среднего и Южного Урала) и на прилегающей Западно-Сибирской равнине. Граничит на севере со Свердловской областью, на востоке с Курганской областью, на юге с Оренбургской областью, на западе с Республикой Башкортостан. На юго-востоке проходит государственная граница Российской Федерации с Казахстаном. Территория Челябинской области состоит из горной и равнинной частей. Горная часть расположена на восточных склонах Среднего и Южного Урала. Только небольшая часть территории Челябинской области на западе, так называемая горно-заводская зона, заходит на западные склоны Среднего и Южного Урала. Восточную и южную часть Челябинской области занимает Западно-Сибирская равнина. Площадь Челябинской области равна 88,5 тысячи квадратных километров. Протяжённость Челябинской области с севера на юг – 490 километров, с запада на восток – 400 километров. Челябинская область по территории занимает пятое место из восьми регионов Урала и 39 место по России. Общая протяжённость границ составляет 2751 километр. В состав Челябинской области входят 15 городских округов, 1 городской округ с внутригородским делением, 1 муниципальный округ, 26 муниципальных районов.

Население Челябинской области, по данным Федеральной службы государственной статистики, составляет 3 418 606 человек. На 1 января 2022 года Челябинская область занимает 10 место в России по численности населения с плотностью населения 39,5 человека на квадратный километр. К важным особенностям Челябинской области относится высокая концентрация населения в крупных городах (Челябинск и Магнитогорск).

Городское население составляет 82,7 процента, сельское население – 17,3 процента.

Национальный состав населения Челябинской области характеризуется преобладанием русских (83,8 процента), татар (5,4 процента), башкир (4,8 процента).

Демографическая ситуация в Челябинской области характеризуется увеличением доли лиц зрелого и пожилого возраста с параллельным уменьшением удельного веса детей и подростков от 0 до 17 лет. На 1 января 2022 года удельный вес детей (от 0 до 17 лет) составляет 21,7 процента, лиц старше трудоспособного возраста – 25,2 процента.

Главной особенностью половозрастного состава населения Челябинской области является сохранение волнообразной деформации возрастного состава и значительных половых диспропорций в старших возрастах, что характерно в целом для России. Доля мужчин от всей численности населения составляет 45,8 процента, а женщин – 54,2 процента. В группе населения старше трудоспособного возраста доля мужчин составляет 29,1 процента, а женщин – 70,9 процента. Соотношение полов для всего населения – 0,85 мужчины на 1 женщину, в возрастной группе старше трудоспособного возраста – 0,41 мужчины на 1 женщину.

Челябинская область является стратегически важным субъектом Российской Федерации, лидирующим в стране по объемам производства (около 27 процентов) черной металлургии (Публичное акционерное общество «Челябинский металлургический комбинат», Публичное акционерное общество «Магнитогорский металлургический комбинат»), а также цветной металлургии (города Карабаш, Кыштым, Челябинск, Верхний Уфалей). Также важными отраслями промышленности являются машиностроение, атомная промышленность, химическая промышленность. В регионе имеются три закрытых административно-территориальных образования (города Озерск, Снежинск, Трехгорный). Таким образом, имеет место ряд неблагоприятных производственных факторов, влияющих на здоровье населения.

Наличие большого количества промышленных предприятий на территории Челябинской области не могло не отразиться на ее экологии. Экологическая обстановка в Челябинской области остается одной из самых напряженных в России. Челябинская область лидирует по выбросам в атмосферный воздух твердых веществ – I место в России – более трети всех выбросов твердых частиц; по оксиду углерода – II место (около 6 процентов всех выбросов); по диоксиду серы – V место (около 4 процентов всех выбросов).

2. Анализ основных демографических показателей Челябинской области.

Таблица 1

Демографические показатели Челябинской области

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные
--	------	------	------	------	-----------------------

					9 мес. 2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	10,8	9,9	9,6	9,7	9,1
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	13,2	13,1	16,0	17,7	13,4
Коэффициент естественного прироста населения	-2,4	-3,2	-6,4	-8,0	-4,3

Таблица 2

Численность населения в Челябинской области, абсолютные значения

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	3493036	3475753	3466369	3442810	3418606
Из общего числа Дети 0-17, всего	742967	746084	747437	745149	742669
из них городское население	602211	605898	607283	606157	604346
из них сельское население	140756	140186	140154	138992	138323
из них дети 0-1	39945	37454	34071	32961	33301

Таблица 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Челябинской области 23 216

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес 2022	
	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*
Перинатальная смертность	317	8,4	258	7,5	274	8,2	284	8,4	199	8,5
Неонатальная смертность	117	3,1	84	2,5	65	2,0	69	2,1	38	1,6
Ранняя неонатальная смертность	79	2,1	47	1,4	43	1,3	34	1,0	17	0,73
Младенческая смертность	215	5,7	171	4,9	133	4,0	144	4,3	97	4,0

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

Таблица 4

Структура младенческой смертности в Челябинской области

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	215	0,467%	171	0,376%	133	0,241%	144	0,238%	97	0,283%
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	9	0,020%	4	0,009%	4	0,007%	7	0,012%	5	0,015%
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	2	0,004%	4	0,009%	2	0,004%	1	0,002%	1	0,003%
от болезней нервной системы	13	0,028%	13	0,029%	5	0,009%	8	0,013%	4	0,012%
от болезней органов дыхания	4	0,009%	1	0,002%	3	0,005%	6	0,010%	1	0,003%
от болезней органов пищеварения	0	0,000%	1	0,002%	0	0,000%	1	0,002%	0	0,000%
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	44	0,096%	32	0,070%	31	0,056%	26	0,043%	22	0,064%

от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	116	0,252%	74	0,163%	69	0,125%	66	0,109%	41	0,120%
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	1	0,002%	3	0,007%	2	0,004%	2	0,003%	1	0,003%
от внешних причин смерти	12	0,026%	12	0,026%	5	0,009%	12	0,020%	8	0,023%
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0,000%	0	0,000%	0	0,000%	2	0,003%	0	0,000%

*Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

В Челябинской области в анализируемом периоде отмечается снижение коэффициента рождаемости с 10,8 на 1 000 человек в 2018 году до 9,7 на 1 000 человек в 2021 году. Тенденция к снижению коэффициента рождаемости отмечается и по итогам 9 месяцев 2022 года. Коэффициент рождаемости за 9 месяцев 2022 года составляет 9,1 на 1 000 человек.

Коэффициент смертности населения в Челябинской области в анализируемом периоде увеличился с 13,2 на 1 000 человек в 2018 году до 17,7 на 1 000 человек в 2021 году, что во многом связано с начавшейся в 2020 году пандемией новой коронавирусной инфекции COVID-19. По итогам 9 месяцев 2022 года отмечается уменьшение коэффициента смертности населения до 13,4 на 1 000 человек.

На фоне снижающейся рождаемости и роста смертности в отчетном периоде наблюдается естественная убыль населения: 2018 год – 2,4 случая на 1 000 человек, 2019 год – 3,2 случая на 1 000 человек, 2020 год – 6,3 случая на 1 000 человек населения, 2021 год – 8,0 случая на 1 000 человек. За 9 месяцев 2022 года естественная убыль населения составила 4,3 случая на 1 000 населения.

Одним из индикативных показателей работы службы детства и родовспоможения является показатель младенческой смертности. По итогам 9 месяцев 2022 года показатель младенческой смертности составил 4,0 случая смерти детей до одного года на 1000 детей, родившихся живыми (в 2021 году – 4,3 случая, 2020 году – 4,0 случая, 2019 году – 5,1 случая, в 2018 году – 5,7 случая). Важную роль в достижении данного показателя играет маршрутизация беременных женщин группы риска по перинатальной патологии, в том числе и по преждевременным родам, на антенатальном этапе в межрайонные учреждения родовспоможения. Анализ структуры причин младенческой смертности за 2018 год – 2021 год, 9 месяцев 2022 года показал, что в течении всего периода первое ранговое место занимают отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде, второе ранговое место – врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения, третье ранговое место – симптомы и признаки, не классифицированные в другие рубрики.

3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Челябинской области с 2018 года

Таблица 5

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз**	15	16	7	15	5

Галактоземия*	0	1	6	2	2
Фенилкетонурия*	8	8	10	3	12
Адреногенитальный синдром *	20	17	16	20	6
Муковисцидоз*	8	5	5	5	7
Наследственные болезни обмена**	4	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия**	5	2	3	4	2
Первичные иммунодефициты**	21	23	23	15	7
Итого	81	72	70	64	41

*по данным ФФСН 12

**по данным локальных регистров главных внештатных специалистов

Проблемным моментом в мониторинге количества детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями является отсутствие в формах федерального статистического наблюдения более детализированного учёта нозологических форм.

Уровень общей заболеваемости по итогам периода с 2018 года по 2021 год в возрасте до 1 года вырос на 16,0 процентов с 3193,3 на 1000 детей от 0 до 1 года в 2018 году до 3704,5 на 1000 детей от 0 до 1 года в 2021 году.

Рост заболеваемости детей первого года жизни по Челябинской области произошел за счет основных классов болезней, которые определяют структуру патологии: болезней органов дыхания (+11,0 процентов), отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде (+18,9 процентов), болезней нервной системы (+28,7 процента), болезней эндокринной системы (+19,4 процента), болезней органов пищеварения (+21,9 процента).

Заболеваемость врожденными и (или) наследственными заболеваниями за анализируемый период сохраняется на одном уровне - 0,9 - 1,1 на 1000 детей от 0 до 1 года.

Детская инвалидность - чрезвычайно важная современная медико-социальная проблема.

За 3 года (2019 - 2021 годы) показатель инвалидности по области вырос на 7,6 процента - с 199,7 до 214,9 на 10 тысяч населения в возрасте от 0 до 17 лет.

В структуре детской инвалидности в течение трех лет отмечается увеличение доли детей-инвалидов в возрастных группах детей от 10 до 14 лет и от 15 до 17 лет, снижение доли в возрастной группе от 0 до 1 года.

Структура детской инвалидности по классам болезней остается неизменной в течение анализируемого периода. Первое ранговое место занимают психические расстройства и расстройства поведения, второе ранговое место – болезни нервной системы, третье ранговое место – врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения.

Таблица 6

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
--	-------------	-------------	-------------	-------------	------------------------

Врожденный гипотиреоз	0	0	0	1	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	4	8	5	2	9
Адреногенитальный синдром	5	4	5	9	0
Муковисцидоз	0	2	3	3	0
Наследственные болезни обмена	2	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	4	2	3	4	2
Первичные иммунодефициты	1	6	5	1	0
Итого	16	22	21	20	11

*по данным, представленным ФКУ «ГБ МСЭ по Челябинской области» Минтруда России

Процент впервые установленной инвалидности у детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в возрасте 0-1 год увеличился с 20 процентов в 2018 году до 31 процента в 2021 году. Критерием для установления инвалидности лицу в возрасте до 18 лет, в соответствии приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 27 августа 2019 года № 585н «О классификациях и критериях, используемых при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными государственными учреждениями медико-социальной экспертизы» является нарушение здоровья со II и более выраженной степенью выраженности стойких нарушений функций организма человека (в диапазоне от 40 до 100 процентов), обусловленное заболеваниями, последствиями травм или дефектами, приводящее к ограничению любой категории жизнедеятельности человека и любой из трех степеней выраженности ограничений каждой из основных категорий жизнедеятельности, определяющих необходимость социальной защиты ребенка.

Таблица 7

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	2	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	1	0	2	0
Наследственные болезни обмена	0	0	1	0	0
Спинальная мышечная атрофия	1	3	0	0	0
Первичные иммунодефициты	1	1	0	0	0
Итого	4	5	1	2	0

Максимальная доля детей, умерших от врожденных и (или) наследственных заболеваний, в структуре младенческой смертности за анализируемый период зарегистрирована в 2019 году – 3,5 процента, минимальная – в 2021 году – 0,7 процента.

При проведении проверок в рамках внутреннего/ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи дефекты выявлены в группе нозологий, которые в настоящее время не входят в программу неонатального скрининга – это спинальная мышечная атрофия и первичные иммунодефициты. В структуре дефектов внутреннего/ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи ведущие ранговые места занимают поздняя диагностика и как следствие отсроченный старт патогенетической терапии, либо отсутствие патогенетической терапии. До 2019 года отсутствовало специфическое лечение спинальной мышечной атрофии. Так же дефекты оказания медицинской помощи выявлены в случаях младенческой смертности от муковисцидоза – нарушение сроков взятия крови для проведения неонатального скрининга, информирования законных представителей.

Все случаи младенческой смертности разобраны на уровне Министерства здравоохранения Челябинской области. Проведены организационные мероприятия, включающие аудиты медицинских организаций, мероприятия по персональной ответственности руководителей медицинских организаций, мероприятия по обучению (тиражированию эффективных технологий) и повышению квалификации медицинских работников.

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

В Челябинской области сформированы основные нормативно правовые документы, регламентирующие организацию оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Таблица 8

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

п/п	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документ (при наличии)
1.	Приказ «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации»	от 30.12.1993 г. № 316	Министерство здравоохранения Российской Федерации	
2.	Приказ «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»	от 22.03.2006 г. № 185	Министерство здравоохранения и социального развития Российской Федерации	

3	Приказ «О неонатальном скрининге на наследственные заболевания Челябинской области»	от 11.04.2006 г. № 164	Министерство здравоохранения Челябинской области	
4.	Приказ «О наблюдении новорожденных детей с наследственными заболеваниями, выявленными при проведении неонатального скрининга»	от 29.06.2006 г. № 290	Министерство здравоохранения Челябинской области	
5.	Приказ «Об организации неонатального скрининга на наследственные заболевания в случае ранней выписки новорожденного из учреждения родовспоможения»	от 31.08.2009 г. № 977	Министерство здравоохранения Челябинской области	
6.	Постановление «О Порядке организации и проведения пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка на территории Челябинской области»	от 25.05.2012 г. № 267-П	Правительство Челябинской области	
7.	Приказ «Об утверждении показаний к госпитализации в стационарные отделения учреждений здравоохранения Челябинской области педиатрической и акушерско-гинекологической служб»	от 29.12.2012 г. № 1860	Министерство здравоохранения Челябинской области	
8.	Приказ «О создании Центра орфанных заболеваний для детей»	от 26.04.2012 г. № 403	Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Челябинская областная клиническая больница»	
9.	Приказ «О формировании и введении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих	от 01.08.2013 г. № 1241	Министерство здравоохранения Челябинской области	

	жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или к их инвалидности»			
10.	Приказ «Об Алгоритме ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей» с изменениями от 28.05.2021 г. № 670	от 07.07.2015 г. № 1011	Министерство здравоохранения Челябинской области	
11.	Приказ «О внедрении клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи беременным, роженицам, родильницам и новорожденным»	от 23.10.2015 г. № 1570/1	Министерство здравоохранения Челябинской области	
12.	Приказ «Об оказании медицинской помощи детям с врожденной и наследственной патологией, беременным женщинам группы высокого риска и при подозрении на врожденные пороки развития у плода на территории Челябинской области»	от 31.12.2015 г. № 2067	Министерство здравоохранения Челябинской области	
13.	Приказ «Об	от 03.10.2016 г.	Министерство	

	использовании системы видеомониторинга за состоянием пациентов в медицинских организациях Челябинской области»	№ 1667	здравоохранения Челябинской области	
14.	Приказ «О создании кабинетов мониторинга состояния здоровья и развития детей из групп перинатального риска, в том числе детей, родившихся с экстремально низкой массой тела, очень низкой массой тела и недоношенных на территории Челябинской области»	от 23.12.2016 г. № 2180	Министерство здравоохранения Челябинской области	
15.	Приказ «Об организации оказания экстренной и плановой – консультативной медицинской помощи в Челябинской области» Приказ № 349 от 09.04.2019 года «О внесении изменений в приказ Министерства Челябинской области от 09.09.2016 г. № 1517»	от 09.09.2016 г. № 1517	Министерство здравоохранения Челябинской области	
16.	Приказ «О внедрении на территории Челябинской области Автоматизированного информационного модуля «Мониторинг родовспоможения» в составе региональной медицинской информационной системы»	от 30.04.2019 г. № 442	Министерство здравоохранения Челябинской области	
17.	Приказ «О маршрутизации детского населения Челябинской области при оказании медицинской помощи по «детская эндокринология»	от 30.01.2019 г. № 87	Министерство здравоохранения Челябинской области	
18.	Приказ «О создании детского	от 13.02.2019 г. № 129	Министерство здравоохранения	

	эндокринологического центра на базе государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница»		Челябинской области	
19.	Приказ «Об организации оказания медицинской помощи по профилю «неонатология» детскому населению Челябинской области»	от 27.01.2020 г. № 74	Министерство здравоохранения Челябинской области	
20.	Приказ «Об организации и оказании в медицинских организациях Челябинской области медицинской помощи с применением телемедицинских технологий при дистанционном взаимодействии медицинского работника с пациентами и (или) их законными представителями»	от 13.11.2020 г. № 2073	Министерство здравоохранения Челябинской области	
21.	Приказ «О совершенствовании работы областного перинатального консилиума»	от 08.12.2020 г. № 2220	Министерство здравоохранения Челябинской области	
22.	Приказ «О совершенствовании оказания медицинской помощи женщинам в период беременности, родов, в послеродовый период на территории Челябинской области»	от 30.12.2020 г. № 2477	Министерство здравоохранения Челябинской области	
23.	Приказ «О совершенствовании пренатальной дородовой диагностики на территории Челябинской области»	от 04.12.2020 г. № 2206	Министерство здравоохранения Челябинской области	
24.	Приказ «О совершенствовании пренатальной дородовой диагностики в	от 08.12.2020 г. № 2222	Министерство здравоохранения Челябинской области	

	профилактике наследственных, врожденных заболеваний у детей и мерах по снижению рождения детей с врожденными и наследственными заболеваниями на территории Челябинской области»			
25.	Постановление Правительства Челябинской области «О государственной программе Челябинской области от 11.12.2020 г. № 675-П»	от 03.03.2021 г. № 58-П	Правительство Челябинской области	

В Челябинской области разработаны проекты приказов «Об организации медицинской помощи детскому населению Челябинской области с врожденными и наследственными заболеваниями», «Об утверждении порядка проведения расширенного неонатального скрининга на территории Челябинской области». В настоящее время приказы проходят процедуру согласования и будут утверждены до 31 декабря 2022 года.

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

Медико–генетическая служба Челябинской области представлена учреждениями первого и второго уровня.

К учреждениям первого уровня по оказанию медико-генетической помощи относятся:

медико-генетическая консультация государственного автономного учреждения здравоохранения «Центр охраны материнства и детства г. Магнитогорск»;

медико-генетическая консультация государственного автономного учреждения здравоохранения «Городская больница № 2 г. Магнитогорск»,

медико-генетическая консультация государственного автономного учреждения здравоохранения Ордена Красного знамени Городская клиническая больница № 1 г. Челябинска;

медико-генетическая консультация государственного автономного учреждения здравоохранения «Центр вспомогательных репродуктивных технологий г. Челябинск»;

К учреждениям второго уровня по оказанию медико-генетической помощи относятся:

государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Областной перинатальный центр»;

государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница».

Штат медико-генетической службы				
№	Должность	По штатному расписанию	Фактически занято	Укомплектованность, (%)
1.	Врачи-генетики	10,5	9,5	90,5
2.	Врач-лабораторный генетик	11,0	9,0	81,8
3.	Врач клинической лабораторной диагностики/врач лаборант	4,0	3,0	75,0
4.	Биолог	4,0	2,0	50,0
5.	Врач-невролог	0,75	0,5	66,7
6.	Врач акушер-гинеколог	1,25	1,25	100,0
7.	Врач УЗИ	20,75	20,75	100,0
8.	Всего врачи	52,25	46,0	88,0
9.	Средний медицинский персонал, всего:	20,25	12,75	63,0
10.	Прочий персонал	6,0	5,0	83,3
	Всего	78,5	63,75	81,2

Физических лиц врачей – генетиков 10 человек.

Медицинской организацией, осуществляющей неонатальный скрининг в Челябинской области, является государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Областной перинатальный центр». Так же данная медицинская организация является центром компетенции по пренатальной диагностике, включая централизацию проведения биохимического скрининга беременных.

Медико-генетическое консультирование, подтверждающая диагностика врожденных и (или) наследственных заболеваний, организованы на базе государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница». В 2021 году на базе данной медицинской организации открыта генетическая лаборатория.

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Областной перинатальный центр» и государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» являются «якорными» учреждениями педиатрической и акушерско-гинекологической служб Челябинской области.

Уровень оснащения, укомплектованность кадрами государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» и государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» отражены в приложениях 3 – 5 настоящей региональной программы.

Алгоритм проведения неонатального скрининга на наследственные заболевания действует на территории Челябинской области с 2006 года.

Забор крови на специальный тест - бланк на четвертый день жизни у доношенного новорожденного и на седьмой день у недоношенного новорожденного проводится в учреждениях родовспоможения, отделениях

патологии новорожденных и в детских поликлиниках (детских поликлинических отделениях). Тест-бланки, в соответствии с потребностями, медицинские организации получают в клинко-диагностической лаборатории государственного бюджетного учреждения «Областной перинатальный центр». 120 структурных подразделений 71 медицинской организации Челябинской области осуществляют забор проб на проведение неонатального скрининга. Доля обследованных новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в учреждениях родовспоможения составляет 73 процента, 27 процентов приходятся на отделения патологии новорожденных и детские поликлиники (детские поликлинические отделения). Во всех медицинских организациях приказами главного врача назначены ответственные лица, прошедшие обучение по выполнению стандартной операционной процедуры по заполнению направлений, тест-бланков и непосредственно осуществляющие взятие образцов крови у новорожденных. Количество лиц, отвечающих за мероприятие по организации неонатального скрининга в медицинских организациях Челябинской области, составляет 195 человек.

Медицинские организации, осуществляющие забор крови на тест-бланки для проведения неонатального скрининга с указанием плеча доставки проб представлены в карте-схеме (Схема № 1 с описанием).

Биологический материал доставляется в клинко-диагностическую лабораторию государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» не позднее трёх дней с момента забора крови. Приём образцов в лабораторию с 8 часов до 15 часов ежедневно с понедельника по пятницу. Способом доставки из всех медицинских организаций Челябинской области является автомобильным транспорт. Наиболее удаленная медицинская организация от государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» - государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница п. Бреды», находящееся на расстоянии 400 километров, время доставки образцов составляет 5 часов.

Списки детей, подлежащих проведению неонатального скрининга, направляются медицинской организации в клинко-диагностическую лабораторию государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» по закрытому каналу защищенной ведомственной сети передачи данных Министерства здравоохранения Челябинской области.

В государственном бюджетном учреждении здравоохранения «Областной перинатальный центр» приём, маркировку, сортировку и регистрацию тест-бланков осуществляет медицинский регистратор клинко-диагностической лаборатории не позднее 24 часов после поступления. Регистрация тест-бланков проводится в лабораторной информационной системе NSLab (Программный комплекс по обеспечению охраны материнства и детства, предназначенный для поддержки проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания).

Исследование образцов крови проводится в срок до 10 дней после забора образца крови и в течение 7 дней после поступления в лабораторию. Лабораторные исследования выполняются на анализаторах AutoDELFIA и Victor медицинскими лабораторными техниками, биологом и врачами клинической лабораторной диагностики. Результаты исследований передаются в лабораторную информационную систему (NSLab), валидируются врачами лаборатории.

При получении первичных положительных результатов обследования формируется группа риска новорожденных по врожденному/наследственному заболеванию, подлежащих повторному обследованию (ретестированию). Информация о необходимости проведения повторного обследования в течение 1-2 рабочих дней передается врачом и/или биологом клинко-диагностической лаборатории государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» в медицинскую организацию по электронной почте в защищенной ведомственной сети передачи данных Министерства здравоохранения Челябинской области и по телефону лицу, ответственному за проведение неонатального скрининга в медицинской организации, а также законным представителям ребенка по телефону, указанному на тест-бланке.

Образец крови (ретест) медицинская организация в течение 48 часов после получения информации о риске наличия врожденного и (или) наследственного заболевания у ребенка доставляет для проведения повторного исследования в клинко-диагностической лаборатории государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр», срок проведения которого составляет 2- 3 дня.

Сведения о необходимости дальнейшего обследования и лечения передаются врачом клинко-диагностической лаборатории государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» по телефону медицинскому работнику, ответственному за проведение неонатального скрининга медицинской организации, и/или руководителю данной медицинской организации, законному представителю ребенка. Кроме того, сведения о детях с положительными ретестами также в течение 1-2 рабочих дней транслируются в медицинскую организацию по электронной почте с помощью защищенной ведомственной сети передачи данных Министерства здравоохранения Челябинской области.

При получении положительного результата после проведения повторного обследования (ретеста) на галактоземию, фенилкетонурию, муковисцидоз ребенок направляется для проведения медико-генетического консультирования, подтверждающей диагностики в государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница». Консультирование осуществляют 4 врача – генетика, приём организован с понедельника по пятницу в две смены.

При получении положительного результата после проведения повторного обследования (ретеста) на врожденный гипотиреоз, аденогенитальный

синдром проводится незамедлительное консультирование ребенка и назначение заместительной терапии врачом - детским эндокринологом детской поликлиники/детского поликлинического отделения по месту жительства, при отсутствии специалиста – врачом – детским эндокринологом государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница».

Подтверждающая ДНК-диагностика проводится на базе ведущего федерального медико-генетического центра – федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, а также медицинской организации частной формы собственности «Медико-генетический центр «Геномед» за счёт средств государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница». В 2021 году обследовано 177 пациентов с подозрением на врожденные и (или) наследственные заболевания, подтверждение диагноза получено после проведения ДНК-диагностики у 35 человек.

Обследование детей на моногенные эндокринные заболевания проводится по программе «Альфа - эндо» совместно с федеральным государственным бюджетным учреждением «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации. В 2021 году на подтверждающую диагностику направлено 23 пациента. Всем проведены телемедицинские консультации, подтверждающая диагностика. Для исключения моногенных эндокринных заболеваний выполнение ДНК-диагностика потребовалось 12 пациентам. Врожденные и (или) наследственные заболеваниями подтвердились у 7 человек.

В Челябинской области сформирована трёхуровневая система оказания первичной специализированной медико-санитарной, специализированной, включая высокотехнологичную, медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Первичная медико-санитарная помощь, включая первичную специализированную медико-санитарную помощь, детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Челябинской области оказывается в 6 самостоятельных детских поликлиниках и 67 структурных подразделениях (детские поликлиники и поликлинические отделения). Все медицинские организации Челябинской области, оказывающие первичную медико-санитарную помощь детскому населению, разделены на три группы.

К первой группе (поликлиники, поликлинические отделения при центральных районных больницах и районных больницах, оказывающих первичную медико-санитарную помощь детскому населению) отнесены 27 медицинских организаций.

Ко второй группе (самостоятельные детские поликлиники, поликлинические отделения в составе городских больниц, в том числе детских

больниц и центральных районных больниц, исполняющих функции межрайонных центров) отнесены 25 медицинских организаций.

К третьей группе (самостоятельные консультативно-диагностические центры для детей, а также консультативно-диагностические центры и детские поликлиники (отделения) в структуре республиканских, краевых, областных, окружных, городских больниц) отнесены 4 медицинских организации.

Специализированная медицинская помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями оказывается в медицинских организациях второго и третьего уровня, расположенных в Челябинском, Магнитогорском, Златоустовском, Миасском городских округах.

Ведущей медицинской организацией третьего уровня оказания медицинской помощи является государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница».

Специализированные койки для детского населения Челябинской области представлены следующими профилями:

профиль	число коек всего в субъекте	число коек в государственном автономном учреждении здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница»
аллергологические	54	18
гинекологические	6	1
гастроэнтерологические	89	17
гематологические	12	8
дерматологические	42	0
венерологические	1	0
кардиологические	40	15
неврологические	139	36
нефрологические	62	14
онкологические	53	52
оториноларингологические	46	10
офтальмологические	50	18
психиатрические	180	0
пульмонологические	54	24
реабилитационные соматические	261	40
ревматологические	60	32
травматологические	72	21
ортопедические	43	25
туберкулезные	150	0
урологические	63	17
хирургические детские	82	20
нейрохирургические	25	24
торакальной хирургии	-	-
хирургические гнойные	29	15
стоматологические	9	0

эндокринологические	51	28
реанимационные	113	37

Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Челябинской области проводится врачами – специалистами по месту жительства ребенка. Мониторинг обследования, лечения, обеспечения лекарственными препаратами и изделиями медицинского назначения пациентов, включенных в региональные сегменты Челябинской области Федерального регистра лиц, страдающих гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей, Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, регистра «Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» осуществляют главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Челябинской области.

Таблица 9

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

	Число пациен-тов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациен-тов, 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 врачей-генетиков в 2021 г., из них с применением ТМК*
Врожденный гипотиреоз	15	15	15	детский эндокринолог	-	-
Галактоземия	2	2	2	генетик	в соответствии с клиническими рекомендациями (1 раз в 3 месяца)	6 без ТМК
Фенилкетонурия	3	3	3	генетик	В соответствии с клиническими рекомендациями	18 без ТМК

					(1 раз в 2 месяца)	
Адреногениталь ный синдром	20	20	20	детский эндокринолог	1 раз	7 ТМК
Муковисцидоз	5	5	5	пульмонолог	2 раза	4 ТМК
Наследственные болезни обмена	-	-	-	генетик	-	-
Спинальная мышечная атрофия	4	4	4	невролог	1 раз	4 ТМК
Первичные иммунодефицит ы	15	15	15	аллерголог- иммунолог	2 раза	15 ТМК
Итого	64	64	64			24/16

*Телемедицинские консультации организованы главными внештатными профильными специалистами

Технические возможности организации телемедицинских консультаций в Челябинской области по профилю «педиатрия» представлены в таблицы

Показатель	2020 год		2021 год		2022 год	
	Абс.	Доля, %	Абс.	Доля, %	Абс.	Доля, %
Количество медицинских организаций, имеющих доступ к организации ТМК с федеральными центрами.	2	50%	4	100%	4	100%
Количество медицинских организаций, имеющих технические возможности организации ТМК	6	8,5	70	100	70	100
Число автоматизированных рабочих мест с возможностью проведения ТМК	537	7,6	7103	100	7103	100

Общее количество телемедицинских консультаций врач – пациент по профилю «педиатрия» в 2020 году составило 344, 2021 году – 687, в текущем периоде 2022 года – 178, все были выполнены в плановом порядке.

Общее количество телемедицинских консультаций, проведенных медицинскими организациями 3 уровня, оказывающих помощь детскому населению Челябинской области, с медицинскими организациями 2 и 1 уровня в 2020 году составило 193, 2021 году - 332, в текущем периоде 2022 года – 605.

Общее количество телемедицинских консультаций медицинских с национальными медицинскими исследовательскими центрами по профилю «педиатрия» в 2020 году составило 246, 2021 год - 449, в текущем периоде 2022 года – 381.

Таблица 10

Количество проведенных телемедицинских консультаций детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018-2022 годах

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	15	16	14	17	13
из них с применением ТМК	4	4	2	5	6
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней	0	55	36	19	22
из них с применением ТМК	0	55	36	19	22
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	5	17	28	27	54
из них с применением ТМК	0	17	28	27	54
из них:	0	0	0	0	0
ФГБУ «НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова»	0	0	0	0	10
ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачёва»	0	0	0	0	9
ФГБУ «НМИЦ ДТО им. Г.И. Турнера» Минздрава России	0	0	0	0	4
ФГАУ «НМИЦ Здоровья детей»	0	0	1	2	6
ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии» МЗ РФ	0	17	27	24	25
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»	0	0	0	1	0
Всего проведенных консультаций/ консилиумов	5	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	72	64	46	76

В 2021 году охват новорожденных неонатальным скринингом в Челябинской области составил 99 процентов (целевой показатель не менее 95 процентов), в результате выявлен 31 ребенок с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. При анализе качества проведения неонатального скрининга выявляются дефекты в организации процесса – нарушение сроков доставки тест - бланков в клинко-диагностическую лабораторию, некачественное заполнение направлений, недостоверная информация о ребенке, что требует постоянно контроля, повышения квалификации медицинских работников и оптимизации идентификации новорожденного. Процент дефектов при проведении неонатального скрининга составляет не более 1.

6. Информационное взаимодействие

На территории Челябинской области в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Челябинской области от 06.10.2017 г. № 1845

«Об утверждении положения о единой государственной информационной системе в сфере здравоохранения Челябинской области» создана и введена в промышленную эксплуатацию Единая государственная информационная система в сфере здравоохранения Челябинской области (далее именуется – ГИС ЧО), к которой подключены все государственные медицинские организации Челябинской области.

Одним из модулей ГИС ЧО является Медицинская информационная система Челябинской области (далее именуется – МИС ЧО). МИС ЧО является системой автоматизации документооборота для медицинских организаций, в которой ведутся электронные медицинские карты пациентов, аккумулируются результаты диагностических и лабораторных медицинских исследований в цифровой форме, проводится учет периодических медицинских (профилактических) осмотров различных групп населения, осуществляется информационное взаимодействие с бюро медико-социальной экспертизы и Единой государственной информационной системой в сфере здравоохранения Минздрава Российской Федерации. МИС ЧО построена по принципу одно платформенного облачного решения со сквозной передачей всей информации, содержащейся в электронной медицинской карте пациента, которая доступна специалистам при оказании медицинской помощи пациентам.

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

Для обеспечения передачи структурированных медицинских сведений по результатам неонатального скрининга, согласно требованиям Министерства здравоохранения Российской Федерации, обеспечивается постановка пациента (новорожденного) в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» (далее именуется ВИМИС «Акинео») на учет. Из МИС ЧО данные по пациенту передаются в ВИМИС «Акинео» при оказании услуги «Направление на неонатальный скрининг».

Таблица 11

Оценка региональных систем информатизации здравоохранения, необходимых для обеспечения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	да	приказа Министерства здравоохранения Челябинской области от 06.10.2017 г. № 1845 «Об утверждении положения о единой государственной информационной системе в сфере здравоохранения Челябинской области»

Электронный документооборот	Да	В 15 медицинских организациях, приказ Министерства здравоохранения Челябинской области от 29.06.2022 года № 979 «О переходе на электронный медицинский документооборот»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	нет	обеспечивается работа в модуле «Мониторинг беременных» и оказание приемов врачами-неонатологами при оказании амбулаторно-поликлинической помощи и помощи в стационаре
регистры	да	

7. Выводы

Одним из основных направлений снижения смертности, инвалидности и заболеваемости является стратегия раннего выявления заболеваний.

На территории Челябинской области продолжается реализация скрининговых программ, направленных на раннее выявление заболеваний.

В 2021 году пренатальная диагностика проведена 23 266 беременным женщинам (71 процент от всех вставших на учет в I триместре беременности, целевой – 65 процентов). Выявлено 135 хромосомных заболеваний, 397 врожденных пороков развития, в том числе 99 пороков развития сердечно-сосудистой системы.

В 2021 году охват новорожденных неонатальным скринингом составил 99 процентов, в результате выявлен 31 ребенок с врожденными и наследственными заболеваниями, своевременно начата терапия.

Внедрение скрининговых программ ранней диагностики заболеваний явилось одним из факторов, позволившим снизить младенческую смертность на территории Челябинской области. С 2006 года по 2021 год показатель младенческой смертности снизился в 2 раза, с 9,6 на 1000 родившихся живыми до 4,3 на родившихся живыми.

На фоне ранней, регулярной заместительной терапии врожденных и (или) наследственных заболеваний практически отсутствуют госпитализации пациентов с жизнеугрожающими осложнениями.

В рамках Государственной программы «Развития здравоохранения Челябинской области», утвержденной Постановлением Правительства Челябинской области от 11.12.2020 г. № 675-П, выделяются средства регионального бюджета на реализацию скрининговых программ, лекарственное обеспечение пациентов, в том числе с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. На подпрограмму «Охрана здоровья матери и ребенка» в 2021 году было выделено 977 684 296,34 рублей, в том числе 22 000 000 рублей на реализацию мероприятий по пренатальной диагностике и неонатальному скринингу.

В региональном сегменте Челябинской области Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, состоит 488 пациента, из них 250 детей.

Из бюджета Челябинской области выделено на лекарственное обеспечение граждан с орфанными заболеваниями в 2020 году – 511 537 200,00 рублей, в 2021 году – 522 371 421,18 рублей, в 2022 году – 578 585 174,44 рублей.

Дополнительно, в соответствии с Законом Челябинской области от 28.12.2021 г. № 504-ЗО «О ежемесячной денежной выплате родителям, имеющим детей в возрасте до 18 лет, страдающих фенилкетонурией, целиакией, буллезным эпидермолизом или ихтиозом», постановлением Правительства Челябинской области от 22.02.2022 г. № 87-П «О Порядке предоставления ежемесячной денежной выплаты родителям, имеющим детей в возрасте до 18 лет, страдающих фенилкетонурией, целиакией, буллезным эпидермолизом или ихтиозом» принят порядок предоставления ежемесячной выплаты в целях предоставления за счет средств областного бюджета родителям дополнительной меры социальной поддержки в размере 5 000 рублей.

В рамках реализации мероприятий, предусмотренных Указом Президента Российской Федерации от 5 января 2021 г. № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра», в настоящее время обеспечиваются лекарственными препаратами и получают терапию 83 ребёнка, проживающие на территории Челябинской области, по 16 нозологиям.

Таким образом, в Челябинской области сформирована система ранней диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках неонатального скрининга, организована трехуровневая система оказания первичной, специализированной, включая высокотехнологичную, медицинской помощи детям, что позволяет начать реализацию расширенного неонатального скрининга.

II. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

Основной целью реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» является снижение младенческой смертности в Челябинской области до 4,6 случаев на 1000 родившихся живыми к 2024 году посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга. Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

2. Задачи региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

К задачам региональной программы относятся:

- 1) обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Челябинской области;
- 2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга в Челябинской области, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;
- 3) совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» и государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница», оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга;
- 4) обеспечение квалифицированными кадрами государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» и государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница», оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга;
- 5) интеграция в Челябинской области медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге;
- 6) обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге в медицинских организациях Челябинской области, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями;
- 7) внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи в медицинских организациях Челябинской области, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге;
- 8) методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи медико-генетическими консультациями/центрами 2 уровня - государственным бюджетным учреждением здравоохранения «Областной перинатальный центр»

и государственным автономным учреждением здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница»;

9) внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в Челябинской области.

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

3. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

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

1) доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Челябинской области (проценты);

2) доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, обследованных в рамках расширенного неонатального скрининга в Челябинской области (процент);

3) доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, обследованных в рамках расширенного неонатального скрининга в Челябинской области (процент);

4) доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Челябинской области (процент);

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

4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

1) Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в субъекте Российской Федерации.

Создание нормативной правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках расширенного неонатального скрининга:

проект программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» Челябинской области направлен для согласования главному внештатному специалисту по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации 18 ноября 2022 года, представлен и согласован в Департамент медицинской помощи детям, службы родовспоможения и общественного здоровья Министерства здравоохранения Российской Федерации до 9 декабря 2022 года. Срок утверждения программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» Челябинской области» распоряжением Правительства Челябинской области не позднее 20 декабря 2022 года;

будут приняты приказы министерства здравоохранения Челябинской области «Об организации медицинской помощи детскому населению Челябинской области с врожденными и наследственными заболеваниями», «Об утверждении порядка проведения расширенного неонатального скрининга на территории Челябинской области» до 31 декабря 2022 года. Приказы регламентируют все этапы проведения расширенного неонатального скрининга в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н. В приказе «Об утверждении порядка проведения расширенного неонатального скрининга на территории Челябинской области»:

Руководителям медицинских организаций Челябинской области поручено разработать локальные стандартные операционные процедуры медицинской организации:

- по проведению неонатального и расширенного неонатального скрининга;
- по взятию крови и правилам хранения фильтр-бланков, по транспортировке фильтр-бланков из медицинской организации в клинко-диагностическую лабораторию государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр»;
- по порядку учета и хранению фильтр-бланков;
- по работе с лабораторной информационной системой.

Главному врачу государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» поручено разработать стандартные операционные процедуры:

- по приему фильтр-бланков из медицинских организаций Челябинской области, участвующих в проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга;
- по транспортировке фильтр-бланков из клинко-диагностическую лабораторию государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» в лабораторию государственного

автономного учреждения здравоохранения «Консультативно-диагностический центр «Охраны здоровья матери и ребенка»;

по получению фильтр-бланков и правилами их передачи в учреждения, где будет проводиться забор крови;

Главному врачу государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» поручено разработать стандартные операционные процедуры:

по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики в федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»;

по взаимодействию с профильными Федеральными медицинскими организациями и Национальными медицинскими исследовательскими центрами при установлении диагноза для определения тактики ведения пациента.

льготное лекарственное обеспечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, проводится в соответствии с Государственной программы «Развития здравоохранения Челябинской области», утвержденной Постановлением Правительства Челябинской области от 11.12.2020 г. № 675-П, а также в рамках реализации мероприятий, предусмотренных Указом Президента Российской Федерации от 5 января 2021 г. № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра».

2) Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга.

Оптимальная маршрутизация в Челябинской области, обеспечивающая проведение расширенного неонатального скрининга, сформирована в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 г. № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», направлена на своевременное выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний для организации оказания медицинской помощи пациенту, включая лекарственное обеспечение.

Оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведения расширенного неонатального скрининга, включает следующие направления:

Информирование медицинских организаций Челябинской области о порядке проведения расширенного неонатального скрининга, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных в рамках расширенного неонатального скрининга.

Мероприятия по организации оказания медицинской помощи при проведении первого лабораторного этапа расширенного неонатального скрининга включают:

определение перечня учреждений родовспоможения, отделений патологии новорожденных медицинских организаций и детских поликлиник/детских поликлинических отделений, участвующих в первом лабораторном этапе расширенного неонатального скрининга в Челябинской области. Перечень сформирован и включает 120 структурных подразделений 71 медицинской организации Челябинской области;

информирование родителей (законного представителя) о проведении неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи. Проводит медицинский работник учреждений родовспоможения, отделений патологии новорожденных медицинских организаций и детских поликлиник/детских поликлинических отделений, участвующих в первом лабораторном этапе расширенного неонатального скрининга;

формирование направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках расширенного неонатального скрининга проводится медицинской организацией, осуществляющей забор крови у новорожденного;

обеспечение возможности формирования бланка - направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении, а также внесение информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология»;

формирование необходимого запаса тест-бланков для проведения расширенного неонатального скрининга;

забор крови на специальный тест-бланк в первые 24 - 48 часов жизни у доношенного новорожденного и на седьмой день у недоношенного новорожденного проводится в основном в учреждениях родовспоможения, отделениях патологии новорожденных. Перечень учреждений, участвующих в проведении расширенного неонатального и неонатального скрининга отражен в приложении 1 настоящей региональной программы. Забор крови осуществляют ответственные лица, назначенные руководителем медицинской организации, прошедшие обучение по выполнению стандартной операционной процедуры по заполнению направлений, тест-бланков. Количество лиц, отвечающих за мероприятие по проведению расширенного неонатального скрининга в медицинских организациях Челябинской области, составляет 195 человек. Тест - бланки с биологическим материалом доставляются в клинко-диагностическую лабораторию государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» не реже, чем 1 раз в 2 дня. Приём образцов в лабораторию с 8 часов до 15 часов ежедневно с понедельника по субботу. Способом доставки из всех медицинских организаций Челябинской области является автомобильным транспорт

Мероприятия по стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных.

Совместно с государственным автономным учреждением здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» запланировано в ноябре 2022 года провести мероприятие в режиме онлайн по обучению сотрудников медицинских организаций Челябинской области. Также планируется направить в государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» 4 медицинских работников государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр», государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» для обмена опытом и единого подхода к формированию стандарта операционной процедуры. Стандартная операционная процедура по взятию образцов крови (пятен) у новорожденного разрабатывается в каждой медицинской организации, участвующей в первом этапе лабораторной диагностики расширенного неонатального скрининга.

Мероприятия по выбору уполномоченных медицинских организаций при проведении расширенного неонатального скрининга.

Уполномоченной медицинской организацией Челябинской области за сортировку и отправку тест-бланков с образцами крови на расширенный неонатальный скрининг, заключение договора на оказание услуг по проведению расширенного неонатального скрининга с государственным автономным учреждением здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» является государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Областной перинатальный центр».

Уполномоченной медицинской организацией Челябинской области по отправке биологического материала для проведения подтверждающей диагностики в рамках расширенного неонатального скрининга, заключение договора на оказание услуг по проведению подтверждающей диагностики с федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» является государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница».

Мероприятия по отработке логистической схемы проведения расширенного неонатального скрининга.

Для проведения расширенного неонатального скрининга тест-бланки из клиничко-диагностической лаборатории государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» с течением 24 часов после поступления из медицинских организаций Челябинской области доставляются в государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» транспортной компанией автомобильным транспортом 6 раз в неделю. Время проведения исследования, доставленных образцов, государственным автономным учреждением здравоохранения Свердловской

области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» составляет не более 72 часов. В течении 24 часов информация о результатах расширенного неонатального скрининга заносится в федеральную государственную информационную систему «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» передается в государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница».

Медико-генетическая консультация государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» в течении 24 часов через единый Call центр проводит оповещение медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, законных представителей о результатах расширенного неонатального скрининга. Далее организует консультирование пациента врачами – генетиками центра, в режиме двух сменной работы 5 дней в неделю, направление на подтверждающую диагностику в федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» биологического материала. Срок проведения данного этапа расширенного неонатального скрининга не более 10 дней;

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

Основными мероприятиями являются дооснащение и переоснащение клинико-диагностической лаборатории государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр», медико-генетической консультации государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н. Ответственные лица за реализацию данного процесса - руководители медицинских организаций, финансовое обеспечение - за счёт средств медицинских организаций и иных источников. Первоочередной задачей является приобретение для клинико-диагностической лаборатории государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» автоматических дозаторов лабораторных, анализатора хлоридов пота, пробивателей кровяных дисков, счетчиков лабораторных медицинских, ежегодное техническое обслуживание, имеющейся аппаратуры;

4) Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга.

Анализ кадровой службы в разрезе специальностей производится ежегодно в 1 квартале года следующим за отчетным. В дальнейшем после завершения лицензирования медицинской деятельности в рамках данного проекта планируется проведение ежеквартального мониторинга потребности в медицинских кадрах.

Подготовка врачей в регионе осуществляется на базе ФГБОУ ВО «Южно-Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России (далее имеется – ЮУГМУ), в том числе в рамках целевого договора в соответствии с п. 2 Положения о целевом обучении по образовательным программам среднего профессионального и высшего образования, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 13.10.2020 г. № 1681.

С 2017 года Министерство здравоохранения Челябинской области является заказчиком целевого обучения по образовательным программам специалитета и с 2018 года – программам ординатуры, в ЮУГМУ, а также с 2020 года заказчиком целевого обучения в образовательных организациях высшего медицинского образования, расположенных в иных субъектах Российской Федерации. Количество лиц, обучающихся по программе ординатуры, составляет 285 человек, в том числе 13 человек по специальности «акушерство и гинекология», 2 человека по специальности «детская кардиология», 7 человек по специальности «неонатология», 17 человек по специальности «педиатрия», 11 человек по специальности «неврология», 3 человека по специальности «детская эндокринология».

Министерство здравоохранения Челябинской области ежегодно в соответствии с процедурой утверждения контрольных цифр приема направляет в адрес Министерства здравоохранения Российской Федерации заявку на обучение граждан по программам специалитета и ординатуры за счет бюджетных ассигнований федерального бюджета, зачисление которых проводится в рамках квоты приема на целевое обучение, с учетом имеющейся потребности.

Подготовку специалистов со средним медицинским образованием для медицинских организаций Челябинской области осуществляют 7 государственных бюджетных профессиональных образовательных учреждений Челябинской области, Медицинский колледж ЮУГМУ, Автономная некоммерческая негосударственная профессиональная образовательная организация «Уральский медицинский колледж».

Во исполнение поручения и с целью сокращения дефицита среднего медицинского персонала, начиная с 2020/2021 учебного года, происходит увеличение контрольных цифр приема (далее – КЦП) специалистов на обучение в образовательные учреждения среднего профессионального медицинского образования за счет бюджетных ассигнований областного бюджета.

КЦП на 2020/2021 учебный год увеличены на 225 мест с 800 до 1025 мест, на 2021/2022 учебный год – на 240 мест с 1025 до 1265 мест, на 2022/2023

учебный год – на 220 мест с 1265 до 1485 мест. В 2023 г. увеличение КЦП составит не менее 65 мест с 1485 до 1550 мест.

Наименование образовательной организации	Количество обучающихся						
	лечебное дело	сестринское дело	акушерское дело	фармация	лабораторная диагностика	стоматология ортопедическая	стоматология профилактическая
ГБПОУ «Челябинский медицинский колледж»	332	1132	109	139	-	-	-
ГБПОУ «Магнитогорский медицинский колледж им. П.Ф. Надеждина»	281	330	-	50	-	-	-
ГБПОУ «Златоустовский медицинский техникум»	79	251	94	130	93	-	-
ГБПОУ «Миасский медицинский колледж»	239	574	-	102	-	58	40
ГБПОУ «Копейский медицинский техникум»	197	433	-	-	-	66	-
ГБПОУ «Троицкий медицинский колледж»	214	333	-	-	-	-	-
ГБПОУ «Саткинский медицинский техникум»	99	381	-	-	-	-	-
Итого	1441	3434	203	421	93	124	40

Ежегодно формируются заявки медицинских организаций на обучение специалистов по программам дополнительного профессионального образования, в том числе с использованием портала Непрерывного медицинского образования.

Министерством здравоохранения Челябинской области ежегодно в июле месяце проводится распределение специалистов, прошедших обучение по программам ординатуры в рамках целевых договоров, заключенных с Министерством здравоохранения Челябинской области, а также будет предложено в 2023 г. трудоустройство с учетом имеющейся кадровой потребности, лицам: прошедшим повышение квалификации и профессиональную переподготовку, и лицам, прошедшим обучение по программам среднего профессионального образования.

Таким образом, планируется укомплектование штатов:

ГБУЗ «Областной перинатальный центр» - 4 врачами клинической лабораторной диагностики, 4 медицинскими лабораторными техниками;

ГАОУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница» - 1 врачом-диетологом, 4 врачами клинической лабораторной диагностики, 4 медицинскими лабораторными техниками, 4 медицинскими сестрами.

5) Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при неонатальном и расширенном неонатальном скрининге.

Основной задачей при организации информационного взаимодействия необходимо считать обеспечение интеграции медицинских информационных систем (далее именуется – МИС), лабораторных информационных систем (далее именуется – ЛИС), Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее именуется – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее именуется – ВИМИС «АКиНЕО»).

Формат информационного взаимодействия МИС ЧО и ВИМИС «Акинео» регулируется документом «Протокол информационного взаимодействия», размещаемым Министерством здравоохранения Российской Федерации на портале участников оперативного взаимодействия ЕГИСЗ по ссылке www.portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/categories/1103.

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

- направление на оказание медицинских услуг;
- протокол инструментального исследования;
- протокол лабораторного исследования;
- осмотр (консультация) пациента;
- лечение в условиях стационара (дневного стационара);
- выписной эпикриз родильного дома;
- медицинское свидетельство о смерти (CDA);
- медицинское свидетельство о перинатальной смерти (CDA).

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

Учитывая, что по состоянию на ноябрь 2022 протокол информационного взаимодействия с ВИМИС, включающий описание передачи электронных сведений об оказанной услуге «Направление на неонатальный скрининг» в ВИМИС не опубликован, по факту публикации данной технической документации на портале оперативного взаимодействия участников ЕГИСЗ будет подготовлено техническое задание для проведения процедуры определения разработчика функциональности и заключен контракт на развитие МИС ЧО.

В настоящее время в МИС ЧО обеспечивается формирование, хранение и направление структурированного электронного медицинского документа (далее имеется – СЭМД) «Протокол лабораторного исследования» на регистрацию в Федеральный реестр электронных медицинских документов (далее именуется – РЭМД) в рамках проведенного исследования биоматериала. Актуальная версия СЭМД «Протокол лабораторного исследования» регулируется документом «Протокол информационного взаимодействия», размещаемым Министерством здравоохранения Российской Федерации на портале участников оперативного взаимодействия ЕГИСЗ в разделе «СЭМД» по ссылке: www.portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/1053.

Также в МИС ЧО обеспечивается формирование, хранение и направление структурированного электронного медицинского документа «Медицинское свидетельство о рождении» на регистрацию в РЭМД. Актуальная версия СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» регулируется документом «Медицинское свидетельство о рождении», размещаемым Министерством здравоохранения Российской Федерации на портале участников оперативного взаимодействия ЕГИСЗ в разделе «СЭМД» по ссылке www.portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials/3849.

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

- создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга;

- обеспечение передачи сведений о факте рождения (СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении») в РЭМД в обеспечение передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО» в МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС;

- обеспечение государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» (МГК/МГЦ) возможностью передачи сведений о результате исследования неонатального скрининга (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»;

- сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга НС и РНС;

- проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга НС и РНС;

- передача данных с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга;

обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга НС и РНС.

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

Доработать МИС ЧО в части формирования, хранения и передачи в ВИМИС «АКиНЕО» следующих структурированных медицинских сведений:

направление на неонатальный скрининг;

протокол лабораторного исследования.

Разработать централизованную подсистему аналитики, оповещения и выявления триггерных событий на основании поставленных диагнозов, согласно проведенным неонатальному и расширенному неонатальному скринингу.

Разработать форму о информировании родителей (законного представителя) о проведении неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи;

Разработать форму бланка-направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении;

Подготовить локальные инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови;

Разработать функционал информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям о результатах расширенного неонатального скрининга;

Разработать функционал мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

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

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

Первичная специализированная медико-санитарной помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Челябинской области оказывается в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи, отвечает современным требованиям диагностики и лечения. Это позволяет обеспечить необходимый охват диспансерным наблюдением пациентов, выявленных в рамках расширенного неонатального скрининга, с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, преемственность лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания и взаимодействие с ведущими федеральными центрами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Для своевременного диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями планируются следующие мероприятия:

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

- обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетической консультаций государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» в детские поликлиники/поликлинические отделения о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием;

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

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

- проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, консультирования врачом-генетиком медико-генетической консультаций государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» 5 раз в неделю в 2 смены;

- развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента «врач - врач», «врач - пациент»;

- своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости);

- контроль за проведением всех мероприятий по организации медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

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 расширенном неонатальном скрининге.

Для обеспечения качественного оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями планируют мероприятия:

Главным внештатным профильным специалистам Министерства здравоохранения Челябинской области проводить непрерывное организационно-методическое сопровождение оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями:

аудиты медицинских организаций по выполнению клинических рекомендаций, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации.

В настоящее время, внедрено 15 клинических рекомендаций по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации; во всех медицинских организациях Челябинской области, оказывающих помощь детскому населению.

внедрение новых клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Запланировано внедрение клинических рекомендаций, находящихся на стадии обсуждения профессиональным сообществом, по оказанию медицинской помощи пациентам с недостаточностью карнитина/ацилкарнитинтрансферазы, цитруллинемией 1 типа, аргиназной недостаточностью, недостаточностью синтетазы голокарбоксилаз, бета-кетотиолазной недостаточностью, дефицитом биотинидазы, после утверждения Министерством здравоохранения Российской Федерации во всех медицинских организациях Челябинской области, оказывающих помощь детскому населению.

Руководителям медицинской организации, оказывающим помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, разработать и внедрить протоколы ведения пациентов на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи;

8) Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

Для методического обеспечения качества оказания медицинской помощи планируется:

проведение ежемесячного мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения расширенного неонатального скрининга в рамках внутреннего контроля качества, ответственные за данное мероприятия – руководители медицинских организаций, участвующие в проведении расширенного неонатального скрининга;

оценка не реже 1 раза в 6 месяцев главными внештатными профильными специалистами Министерства здравоохранения Челябинской области соответствия оказываемой медицинской помощи пациентом с врожденными и (или) наследственными заболеваниями клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий;

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

Тиражирование системы менеджмента качества и безопасности медицинской деятельности в медицинских организациях Челябинской области;

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

Проблемным моментом в мониторинге количества детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями является отсутствие в формах федерального статистического наблюдения более детализированного учёта нозологических форм (федеральная форма статистического наблюдения (форма № 12) «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации»).

Для проведения мониторинга статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Челябинской области дополнительно планируется ежеквартальный сбор информации в медицинской информационно – аналитической системе БАРС;

11) Разработка и реализация системы информационной поддержки неонатального и расширенного неонатального скрининга для населения.

Разработка и реализация информационной поддержки неонатального и расширенного неонатального скрининга направлена на просветительскую работу среди жителей Челябинской области, при активном использовании средств массовой информации, доведения до населения сведений о целях и задачах федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», пользе и необходимости расширенного неонатального скрининга при проведении массового обследования новорожденных.

Планируемые мероприятия:

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

составить план информационно – коммуникационной кампании по расширенному неонатальному скринингу, включающий обеспечение доступной и полной информации о целях, сроках, задачах, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации мероприятия в регионе;

разработать макет листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о расширенном неонатальном скрининге;

обеспечить наличие в женских консультациях, учреждениях родовспоможения, детских поликлиниках/поликлинических отделениях, медико-генетических консультациях наличие информационных стендов, памяток и иных информационных носителей, в доступной форме предоставляющей информацию о РНС.

План мероприятий региональной программы.

План мероприятий сформирован в виде таблицы (приложение № 6 к настоящей региональной программе) с указанием наименования мероприятия, сроков реализации (начало и окончание), ответственного исполнителя, наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие, вида документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата: формы федерального статистического наблюдения, справка, аналитический отчет или информационная система), достигнутый результат в указанном периоде (качественное или количественное его выражение).

III. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Таблица № 12

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

	2023	2024	2025
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)	80%	95%	95%
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	0,1%;	0,1%;	0,1%;
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение, (%)	95%	95%	95%

К результатам Программы относятся:

разработана программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» Челябинской области для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания, в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

сформирована и утверждена приказом Министерства здравоохранения Челябинской области оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н;

созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения расширенного неонатального скрининга. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных 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% профильных медицинских организациях;

сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих неонатальный и расширенный неонатальный скрининг, а также врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными 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.

IV. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

V. Финансово-экономическое обоснование региональной программы

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

в бюджете Челябинской области предусмотрены расходы на реализацию федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» общий объем за счет средств областного бюджета составит – 49 350,9 тыс. рублей, в том числе по годам: 2023 год – 15 927,0 тыс. рублей, 2024 год – 15 923,6 тыс. рублей, 2025 год – 17 500,3 тыс. рублей, за счет средств федерального бюджета составит - 178 406,9 тыс. рублей, в том числе по годам: 2023 год – 59 915,8 тыс. рублей, 2024 год – 59 903,1 тыс. рублей, 2025 год – 58 588,0 тыс. рублей;

за счет иных источников планируется заключить договора по доставке тест-бланков до учреждений 3А и 3Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение расширенного неонатального скрининга и подтверждающей диагностики: государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области «Клиника-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

Таблица 13

Планируемый бюджет региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

	2023	2024	2025	Итого
Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	59 915,80	59 903,10	58 588,00	178 406,90
Бюджет субъекта	15 927,00	15 923,60	17 500,30	49 350,90
Иные источники, (включая внебюджетные источники доход от приносящей деятельности медицинских организаций)	2 400,00	2 400,00	2 400,00	7 200,00
Консолидированный бюджет	78 242,80	78 226,70	78 488,30	234 957,80

VI. Социально значимый результат программы «Обеспечения расширенного неонатального скрининга» в регионе

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» 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 4,6 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

ПРИЛОЖЕНИЕ № 1
к региональной программе
Челябинской области
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

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

			Число медицинских организаций/ структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г.
	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	22	28	900
		2 уровень	21	38	16702
		3А уровень	1	3	999
		3Б уровень	1	3	1999
	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	27	42	4595
		2 уровень	25	48	4947
		3 уровень	4	12	917
	Число отделений патологии новорожденных/педиа трических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	-	-	-
		2 уровень	9	7	917
		3 уровень	7	9	940
	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (ФЦССХ, 2 частные медицинские организации)		3	5	14

ИТОГО		120 структурных подразделений /71 медицинской организации	195	32930
-------	--	--	-----	-------

*информация представлена по данным ФССН № 32 таб.2246 и № 30 таб.5301

ПРИЛОЖЕНИЕ № 2
к региональной программе
Челябинской области
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

Перечень медицинских организаций,
осуществляющих НС и РНС (при наличии) в Челябинской области

	Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, тел, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный телефон, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года	
				число	доля от всех выполнен- ных в субъекте	число	доля от всех выполнен- ных в субъекте
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня							
Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня							
1.	ГБУЗ «Областной перинатальный центр»/ клинико- диагностическая лаборатория	454091, г. Челябинск, ул.Тимирязева, 17 8-351-2252471 8-351-2645462 (лаборатория) guzchelopc@mail.ru, secretar@opc74.ru, neoscreen74@mail.ru	Главный врач Семенов Юрий Алексеевич, врач клинической лабораторной диагностики Филимонова Татьяна Васильевна	172457 (обследовано 32930 новорожден- ных)	1,0	0	0
2.	ГАУЗ «Челябинская	454087,	Главный врач	медико-	1,0	0	0

	областная детская клиническая больница»	г. Челябинск, ул. Блюхера, 42а 8 (351) 225-74-70 info_odkb74@mail.ru	Киреева Галина Николаевна, заведующий медико- генетической консультацией Буянова Галина Викторовна	генетическое консультиро- вание, отправка на подтвержда- ющую диагностику			
Медико-генетические центры 3А и(или) 3Б уровня*							

ПРИЛОЖЕНИЕ № 3
к региональной программе
Челябинской области
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

Оснащение лаборатории неонатального скрининга
ГБУЗ «Областной перинатальный центр»

№ п/п	Код вида номенклатур- ной классифика- ции медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Тре- буемое коли- чество, шт.	Име- ющееся в наличии коли- чество, шт.	Уком- плек- тован- ность, %
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии <3>, <4А>, <4Б>	4	2	100
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД,	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической		2	100

		лабораторный, полуавтоматический	химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>			
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>	0	0	0
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			0	0
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	0
	382270	Газовый хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический			0	0
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	0	0
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	2	0	0
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	0	0	0
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и	2	1	50

			вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>			
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовк и <3>, <4А>, <4Б>	4	2	50
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	4	0	0
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффектив ный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетов ый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	4	4	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	0
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфе кции окружающей среды			0	0
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	0
12.	352570	Холодильник/морозил ьная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтическ ий для хранения	8	4	50

			тест-систем <3>, <4А>, <4Б>			
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>		0	0
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			0	0
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			0	0
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент			0	0
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			0	0
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболизмы карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом	Из расчета числа рождений	0	0

	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография	тандемной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>		0	0
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	60 000	0	0
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	4	4	100
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	4	1	50
	292310	Пипетка электронная			0	
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			0	
	292390	Микропипетка электронная			0	
	380120	Микропипетка механическая ИВД			0	
	124540	Микропипетка механическая			1	
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100

22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>	4	4	100
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
3.	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	4	3	75
4.	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	4	0	0
5.	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	3	3	100

ПРИЛОЖЕНИЕ № 4
к региональной программе
Челябинской области
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

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

ГБУЗ «Областной перинатальный центр»

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек- тованность
		Утверждено	Занято с учетом совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	-	-	-	-
2.	Врач – лабораторный генетик	2	1,5	1	75
3.	Биолог / Врач клинической лабораторной диагностики	5,5	4,5	5	81,8
4.	Врач-диетолог	-	-	-	-
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	В штате консультативной поликлиники ГБУЗ «ЧОДКБ» - 2	-	В штате консульта- тивной поликлиники ГБУЗ «ЧОДКБ» -2	100%
6.	Врач-невролог	-	-	-	-
7.	Медицинский психолог (психолог)	-	-	-	-
8.	Врач ультразвуковой диагностики	-	-	-	-
9.	Врач – акушер-гинеколог	-	-	-	-

10.	Химик-эксперт медицинской организации	-	-	-	-
11.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	2	1	1	50
12.	Лаборант	1	1	1	100
13.	Старшая медицинская сестра	-	-	-	-
14.	Медицинская сестра	-	-	-	-
15.	Медицинская сестра процедурной	-	-	-	-
16.	Акушерка	-	-	-	-
17.	Медицинский статистик	-	-	-	-
18.	Сестра-хозяйка	-	-	-	-
19.	Медицинский регистратор	2,5	2,5	2	80
20.	Санитар	-	-	-	-

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

ГАОУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница»

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек- тованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительств а, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	3	3	3	100
2.	Врач – лабораторный генетик	3	1	1	33,3
3.	Биолог / Врач клинической лабораторной	3	2	3	66,7

	диагностики				
4.	Врач-диетолог	-	-	-	-
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	-	-	-	-
6.	Врач-невролог	0,5	0,5	1	100
7.	Медицинский психолог (психолог)	-	-	-	-
8.	Врач ультразвуковой диагностики	-	-	-	-
9.	Врач – акушер-гинеколог	-	-	-	-
10.	Химик-эксперт медицинской организации	-	-	-	-
11.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	2	1,25	1	62,5
12.	Лаборант	-	-	-	-
13.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100
14.	Медицинская сестра	1,5	1,5	1	66,7
15.	Медицинская сестра процедурной	0,5	0,5	1	100
16.	Акушерка	-	-	-	-
17.	Медицинский статистик	-	-	-	-
18.	Сестра-хозяйка	-	-	-	-
19.	Медицинский регистратор	-	-	-	-
20.	Санитар	0,5	0,5	1	100

ПРИЛОЖЕНИЕ № 5
к региональной программе
Челябинской области
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

Паспорт медико-генетической службы Челябинской области

Общая информация		
Наименование:	Медико – генетическая консультация	
Располагается на базе:	ГАУЗ ЧОДКБ	
Руководитель:	Буянова Галина Викторовна	
Адрес:	454076, г. Челябинск, ул. Блюхера, д. 42а	
Телефон:	+7(351)2327994	
Электронная почта:	mgk74@mail.ru	
Количество сотрудников:	17	
в том числе врачей-генетиков:	4	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	3	
Клиническая деятельность	Да / нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	5649
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	1
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	0
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	нет	
Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	нет	
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:	нет	
биопсия хориона		
плацентоцентез		
амниоцентез		

кордоцентез		
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	
Неонатальный генетический скрининг	нет	
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	329
в том числе, супружеские пары		0
в том числе, пренатально		0
в том числе, новорождённые		116
FISH	да	21
в том числе, супружеские пары		0
в том числе, пренатально		0
в том числе, новорождённые		8
в том числе, в рамках ПГТ		0
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	да	0
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
Секвенирование по Сэнгеру	да	2
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	да	8
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
том числе, ПГТ-А		
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП		
Неонатальный скрининг	нет	
Биохимия		
Масс-спектрометрия		
ПЦР		
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Микроскоп для лабораторных исследований Axio Imager со штативом A2 с принадлежностями и системой оптического анализа тканей, клеток и хромосом (программное обеспечение: Metasystems Ikaros)	
FISH:	Микроскоп для лабораторных исследований Axio Imager со штативом A2 с принадлежностями и системой оптического анализа тканей, клеток и хромосом (программное обеспечение:	

	Metasystems Ikaros)
ПЦР:	В 2021 году не было, с 2022 г. - амплификатор Real-time CFX96 Touch
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	Нет
Секвенирование по Сэнгеру:	Анализатор генетический Applied Biosystems 3500
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	Станция высокопроизводительного секвенирования F-Genetics

Общая информация		
Наименование:	Клинико-диагностическая лаборатория	
Располагается на базе:	ГБУЗ ОПЦ	
Руководитель:	Главный врач Семенов Юрий Алексеевич, врач клинической лабораторной диагностики Филимонова Татьяна Васильевна	
Адрес:	454091, Челябинск, ул. Тимирязева, 17	
Телефон:	8-351-2252471 8-351-2645462 (лаборатория)	
Электронная почта:	guzchelopc@mail.ru, secretar@opc74.ru, neoscreen74@mail.ru	
Количество сотрудников:	26,75	
в том числе врачей-генетиков:	2	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	1	
Клиническая деятельность	Да / нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	Да	103
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	20
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	нет	
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения.	да	23211 (46422 лабораторных исследования)
Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	нет	
Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	76 (сторонние лаборатории)
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	481
Инвазивная пренатальная диагностика на	нет	

поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)		
Инвазивные диагностические процедуры:	да	481
биопсия хориона		138
плацентоцентез		8
амниоцентез		335
кордоцентез		0
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	3
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	130
Неонатальный генетический скрининг	нет	нет
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	194
в том числе, супружеские пары	да	130
в том числе, пренатально	да	1
в том числе, новорождённые	да	60
FISH	да	481
в том числе, супружеские пары	да	0
в том числе, пренатально	да	475
в том числе, новорождённые	да	3
в том числе, в рамках ПГТ	нет	
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом		
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ-А		
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП		
Неонатальный скрининг	да	32930
Биохимия	да (пренатальный скрининг)	23211
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Axioscope 40 (2004)	
FISH:	AxioImager M2(2011), AxioImager A2 (2012), Гибридайзер ThermoBrite (2012)	
ПЦР:		

Молекулярное кариотипирование (ХМА):	
Секвенирование по Сэнгеру:	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	

Общая информация		
Наименование:	Медико – генетическая консультация городского центра пренатальной диагностики и генетики	
Располагается на базе:	ГАУЗ ОТКЗ ГКБ№1	
Руководитель:	Алферова Ирина Павловна	
Адрес:	454048, г. Челябинск, ул. Воровского, д.16	
Телефон:	+7(351)728-20-80	
Электронная почта:	mgk.chel@mail.ru	
Количество сотрудников:	16	
в том числе врачей-генетиков:	3	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	4	
Клиническая деятельность	Да / нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	1519
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	53
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	3
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	606
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	55
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	125
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:	да	125
биопсия хориона		21
плацентоцентез		9
амниоцентез		95
кордоцентез		0

Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	91
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	45
Неонатальный генетический скрининг	нет	нет
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	408
в том числе, супружеские пары		121
в том числе, пренатально		5
в том числе, новорождённые		83
FISH	да	143
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		143
в том числе, новорождённые		
в том числе, в рамках ПГТ		
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом		
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ-А		
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП		
Неонатальный скрининг	нет	
Биохимия		
Масс-спектрометрия		
ПЦР		
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Ламинарный бокс, термостаты, центрифуга, микроскоп, программа анализа «Карио»	
FISH:	Гибридайзер, микроскоп, программа анализа «ISIS»	
ПЦР:	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет	

Общая информация	
Наименование:	ГАУЗ «Центр вспомогательных

	репродуктивных технологий г. Челябинск»	
Располагается на базе:	ГАУЗ «Центр вспомогательных репродуктивных технологий г. Челябинск»	
Руководитель:	Данилов В.В.	
Адрес:	454031, г. Челябинск, ул. Сталеваров, д.58А	
Телефон:	214-88-44; 214-00-66	
Электронная почта:	admin@74mama.ru	
Количество сотрудников:	51	
в том числе врачей-генетиков:	1	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	1	
Клиническая деятельность	Да / нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	16
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	62
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	3
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	32
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	да	8
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	нет	
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:	нет	
биопсия хориона	нет	
плацентоцентез	нет	
амниоцентез	нет	
кордоцентез	нет	
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	
Консультирование супружеских пар с	да	523

бесплодием (и) в рамках программ ВРТ		
Неонатальный генетический скрининг	нет	
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	324
в том числе, супружеские пары		324
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорождённые		
FISH		
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорождённые	нет	
в том числе, в рамках ПГТ	нет	
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	нет	
в том числе, новорождённые	нет	
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	да	
в том числе, ПГТ-А	да	48 бластоцист
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	
Неонатальный скрининг	нет	
Биохимия	нет	
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Микроскоп универсальный исследовательского класса фирмы «Nicon» для светового и флюоресцентного анализа с программным обеспечением для ввода и анализа изображения. CCD-камера к микроскопу. Автоматизированная система анализа изображений (для кариотипирования и для флюоресцентного анализа хромосом) - компьютерные программы «Icaros» и «Isis» для компьютерного анализа изображений хромосом. Ламинарный шкаф «Lamsystems». Стерилизатор суховоздушный. Дистилятор. Холодильник двухкамерный. Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров. Термостат суховоздушный. «Касимов»	

	ТСВЛ-80 от 37 °С до 90 °С. Электрический столик для подогрева предметных стекол. Весы аналитические электронные «ОНАУС». рН-метр. Бактерицидный облучатель/очиститель воздуха/устройство для обеззараживания и (или) фильтрации воздуха и (или) дезинфекции поверхностей. Вытяжной шкаф «Lamsystems».
FISH:	нет
ПЦР:	нет
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет
Секвенирование по Сэнгеру:	нет
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет

Общая информация		
Наименование:	Кабинет медико – генетического консультирования	
Располагается на базе:	ГАУЗ «Центр охраны материнства и детства» детская поликлиника №4	
Руководитель:	Щербакова Ю.А.	
Адрес:	г. Магнитогорск, ул. Завенягина, д. 16	
Телефон:	33-03-25	
Электронная почта:	dp4_kzg (@)mail.ru	
Количество сотрудников:	1	
в том числе врачей-генетиков:	1	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	0	
Общая информация		
Наименование:	кабинет медико – генетического консультирования	
Располагается на базе:	ГАУЗ «Городская больница 2» Руководитель: Адрес Телефон: Электронная почта	
Руководитель:	Татарченко В.Д.	
Адрес:	г. Магнитогорск, ул. Труда, д. 36	
Телефон:	34-32-41	
Электронная почта:	moozs-2021	
Количество сотрудников:	1	
в том числе врачей-генетиков:	1	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	0	
Клиническая деятельность	Да / нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	370
Профилактика наследственных		

(генетических) заболеваний:		
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	23
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	0
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	625
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	нет	
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:	нет	
биопсия хориона		
плацентоцентез		
амниоцентез		
кордоцентез		
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	40
Неонатальный генетический скрининг	нет	нет
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	182
в том числе, супружеские пары		112
в том числе, пренатально		0
в том числе, новорождённые		70
FISH	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
в том числе, в рамках ПГТ		
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	

Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ-А	нет	
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	
Неонатальный скрининг	нет	
Биохимия	нет	
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Микроскоп универсальный исследовательского класса фирмы «Nicon» для светового и флюоресцентного анализа с программным обеспечением для ввода и анализа изображения, ВидеоТест-Карио 3.1, старильный ламинарный шкаф, холодильная камера, сухожаровой шкаф, центрифуга, термостат, сухожаровой шкаф, фотопринтер	
FISH:	нет	
ПЦР:	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет	

Общие данные по службе

Общая информация	
Наименование:	Клинико-диагностическая лаборатория
Располагается на базе:	ГБУЗ ОПЦ
Руководитель:	Главный врач Семенов Юрий Алексеевич, врач клинической лабораторной диагностики Филимонова Татьяна Васильевна
Адрес:	454091, Челябинск, ул. Тимирязева, 17
Телефон:	8-351-2252471 8-351-2645462 (лаборатория)
Электронная почта:	guzchelopc@mail.ru, secretar@opc74.ru, neoscreen74@mail.ru
Количество сотрудников:	26,75
в том числе врачей-генетиков:	2
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	1
Общая информация	

Наименование:	Медико – генетическая консультация
Располагается на базе:	ГАУЗ ЧОДКБ
Руководитель:	Буянова Галина Викторовна
Адрес:	454076, г. Челябинск, ул. Блюхера, д.42а
Телефон:	+7(351)2327994
Электронная почта:	mgk74@mail.ru
Количество сотрудников:	17
в том числе врачей-генетиков:	4
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	3
Общая информация	
Наименование:	Медико – генетическая консультация городского центра пренатальной диагностики и генетики
Располагается на базе:	ГАУЗ ОТКЗ ГКБ№1
Руководитель:	Алферова Ирина Павловна
Адрес:	454048, г. Челябинск, ул. Воровского, д.16
Телефон:	+7(351)728-20-80
Электронная почта:	mgk.chel@mail.ru
Количество сотрудников:	16
в том числе врачей-генетиков:	3
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	4
Общая информация	
Наименование:	ГАУЗ «Центр вспомогательных репродуктивных технологий г. Челябинск»
Располагается на базе:	Данилов В.В.
Руководитель:	454031, г. Челябинск, ул. Сталеваров, д. 58 А
Адрес:	214-88-44; 214-00-66
Телефон:	admin@74mama.ru
Электронная почта:	51
Количество сотрудников:	1
в том числе врачей-генетиков:	1
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	
Общая информация	
Наименование:	Кабинет медико – генетического консультирования
Располагается на базе:	ГАУЗ «Центр охраны материнства и детства» детская поликлиника № 4
Руководитель:	Щербакова Ю.А.
Адрес:	г. Магнитогорск, ул. Завенягина, д. 16
Телефон:	33-03-25
Электронная почта:	dp4_kzg@mail.ru
Количество сотрудников:	1
в том числе врачей-генетиков:	1
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	0
Общая информация	
Наименование:	кабинет медико – генетического консультирования
Располагается на базе:	ГАУЗ «Городская больница 2»

Руководитель:	Татарченко В.Д.	
Адрес:	г. Магнитогорск, ул. Труда, д. 36	
Телефон:	34-32-41	
Электронная почта:	moozs-2021	
Количество сотрудников:	1	
в том числе врачей-генетиков:	1	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	0	
Всего по медико – генетической службе		
Количество сотрудников:	111	
в том числе врачей-генетиков:	11	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	9	
Клиническая деятельность	Да / нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	7657
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:		
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	159
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	6
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	24474
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	да	139 (сторонние лаборатории)
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	606
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:	да	606
биопсия хориона		159
плацентоцентез		17
амниоцентез		430
кордоцентез		0
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	94
Консультирование супружеских пар с	да	738

бесплодием (и) в рамках программ ВРТ		
Неонатальный генетический скрининг	нет	нет
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	1437
в том числе, супружеские пары		363
в том числе, пренатально		6
в том числе, новорождённые		329
FISH	да	645
в том числе, супружеские пары		0
в том числе, пренатально		618
в том числе, новорождённые		11
в том числе, в рамках ПГТ		0
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	да	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
Секвенирование по Сэнгеру	да	2
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	да	8
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)		
том числе, ПГТ-А	да	
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	да	48 бластоцист
Неонатальный скрининг	да	32930
Биохимия	да	23211
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Микроскоп для лабораторных исследований Axio Imager со штативом A2 с принадлежностями и системой оптического анализа тканей, клеток и хромосом (программное обеспечение: Metasystems Ikaros) Микроскоп универсальный исследовательского класса фирмы «Nicon» для светового и флюоресцентного анализа с программным обеспечением для ввода и анализа изображения, ВидеоТест-Карио 3.1, микроскоп, программа анализа «Карио» Axioscore 40 (2004) Микроскоп универсальный исследовательского класса фирмы «Nicon» для светового и флюоресцентного анализа с программным обеспечением для ввода и анализа изображения.	

	CCD-камера к микроскопу. Автоматизированная система анализа изображений (для кариотипирования и для флюоресцентного анализа хромосом) - компьютерные программы «Icaros» и «Isis» для компьютерного анализа изображений хромосом. стерильные ламинарные шкафы, холодильные камеры, сухожаровые шкафы центрифуги, термостаты, фотопринтеры
FISH:	Микроскоп для лабораторных исследований Axio Imager со штативом A2 с принадлежностями и системой оптического анализа тканей, клеток и хромосом (программное обеспечение: Metasystems Ikaros) Axiolmager M2(2011), AxioImager A2 (2012), Гибридайзер ThermoBrite (2012) Гибридайзер, микроскоп, программа анализа «ISIS»
ПЦР:	В 2021 году не было, с 2022 г. - амплификатор Real-time CFX96 Touch
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	Нет
Секвенирование по Сэнгеру:	Анализатор генетический Applied Biosystems 3500
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	Станция высокопроизводительного секвенирования F-Genetics

ПРИЛОЖЕНИЕ № 6
к региональной программе Челябинской
области «Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

План мероприятий региональной программы Челябинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

Наименование раздела	№ мероприятия	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Критерий исполнения мероприятия (результата мероприятия)	Источник оценки степени достижения результата
			начало	окончание			
I. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Челябинской области.							
Создание региональной программы Челябинской области» «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее именуется – Программа)	1.	Программа утверждена распоряжением Правительства Челябинской области	18.11.2022	20.12.2022	Министерство здравоохранения Челябинской области, начальник управления организации медицинской помощи детям и матерям, при социально значимых заболеваниях и профилактики Домрачева Э.Г.	Утверждена распоряжением Правительства Челябинской области	Распоряжение размещено в Консультанте, на сайте Министерства здравоохранения Челябинской области
Создан приказ Министерства здравоохранения Челябинской области «Об организации медицинской помощи	2.	Приказ Министерства здравоохранения Челябинской области «Об организации	сентябрь 2022	01.01.2023	Министерство здравоохранения Челябинской области, начальник управления организации медицинской помощи	Утвержден приказ Министерства здравоохранения Челябинской области	Приказ размещен в Консультанте, на сайте Министерства здравоохранения

детскому населению Челябинской области с врожденными и наследственными заболеваниями»		медицинской помощи детскому населению Челябинской области с врожденными и наследственными заболеваниями»			детям и матерям, при социально значимых заболеваниях и профилактики Домрачева Э.Г.		ранения Челябинской области
Создан приказ Министерства здравоохранения Челябинской области «Об утверждении порядка проведения расширенного неонатального скрининга на территории Челябинской области»	3.	Приказ министерства здравоохранения Челябинской области «Об утверждении порядка проведения расширенного неонатального скрининга на территории Челябинской области»	сентябрь 2022	01.01.2023	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления организации медицинской помощи детям и матерям, при социально значимых заболеваниях и профилактики Домрачева Э.Г.	Утвержден приказ Министерства здравоохранения Челябинской области	Приказ размещен в Консультанте, на сайте Министерства здравоохранения Челябинской области
II. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС							
Информирование медицинских организаций Челябинской области о порядке проведения расширенного неонатального скрининга, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения	1.		2023 год	2023 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области	Программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» Челябинской области», Приказ министерства здравоохранения Челябинской области «Об	Программа, приказы размещены в консультанте

массового обследования новорожденных в рамках расширенного неонатального скрининга						организации медицинской помощи детскому населению Челябинской области с врожденными и наследственными заболеваниями», Приказ министерства здравоохранения Челябинской области «Об организации медицинской помощи детскому населению Челябинской области с врожденными и наследственными заболеваниями» направлены в медицинские организации Челябинской области	
Мероприятия по организации оказания медицинской помощи при проведении первого лабораторного этапа расширенного	2.	формирование количества медицинских организаций, осуществляющих проведение РНС,	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области заместитель начальника управления-начальник отдела организации	Определено количество медицинских организаций для проведения РНС. Каждая медицинская	Аналитический отчет

неонатального скрининга		количества медицинских сотрудников, осуществляющих забор крови новорожденных в рамках РНС			медицинской помощи детям и матерям управления организации медицинской помощи детям и матерям, при социально значимых заболеваниях и профилактики Степанидина Е.К., главный внештатный специалист по медицинской генетики Министерства здравоохранения Челябинской области Буянова Г.В.	организация сформировала печенье сотрудников, осуществляющих забор крови новорожденных в рамках РНС	
		информирование родителей (законного представителя) о проведении расширенного неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области; руководители медицинских организаций; главный внештатный специалист по медицинской генетики Министерства здравоохранения Челябинской области Буянова Г.В.	Создание стендов, брошюр, информирование через сайты медицинских организаций 2023 год – 1 мероприятие; 2024 год – 1 мероприятий; 2025 год – 1 мероприятий.	Аналитический отчет
		обеспечение возможности формирования электронного	2023 год	2024 год	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления	Медицинские организации формируют электронные	Аналитический отчет

		направления на проведение забора крови на тест – бланки в рамках РНС с уникальным идентификационным номером, основанном на сформированном ранее электронном медицинском свидетельстве о рождении новорожденного			информационных технологий Легостоев Г.В., Руководители медицинских организаций	направления на проведение забора крови на тест – бланки в рамках РНС	
		формирование инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также внесение информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и			Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В., руководители медицинских организаций,	инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также внесение информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и	Аналитический отчет

		гинекология» и «неонатология»;				«неонатология» направлена в медицинские организации области	
мероприятия по стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных	3	для оптимизации процедуры сформирован и внедрен единый стандарт операционной процедуры для медицинских организаций Челябинской области, участвующих в заборе крови новорожденных на РНС;	2022 год	2024 год	Руководители медицинских организаций	стандарт операционной процедуры для медицинских организаций Челябинской области внедрен во всех медицинских организациях области	Аналитичес- кий отчет
		Проведение контрольных мероприятий по соблюдению стандарта операционных процедур	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области	Проведены выездные проверки медицинских организаций области 2023 год – не менее 1; 2024 год – не менее 1; 2025 год – не менее 1	Справка
		закрепление нормативными актами за ГБУЗ «Областной перинатальный	2022 год	2024 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, главный врач ГБУЗ «Областной	Заклучен договор	Информация размещена в единой инфор- мационной

		центр» г. Челябинск функций медицинской организации, уполномоченной на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах Челябинской области, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3 А группы, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики			перинатальный центр» Семенов Ю.А,		системе закупок
	3.	заключение договоров ГАУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница» с учреждением 3 Б уровня для проведение подтверждающей диагностику в рамках РНС	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, главный врач ГАУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница» Киреева Г.Н.	Заключен договор на подтверждающую диагностику в рамках РНС	Информация размещена в единой информа- ционной системе закупок.

	4.	информирование законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь, о результатах РНС;	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области (по согласованию), Территориальный фонд обязательного медицинского страхования Челябинской области (по согласованию)	Информация о результатах РНС направляется в медицинские организации в сроки установленные приказом Министерства здравоохранения Челябинской области	Аналитический отчет
	5.	формирование логистических схем движения биоматериала в Челябинской области и за ее пределами, в том числе консультирование пациентов в федеральных центрах при подтверждении диагноза	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области, главный врач ГБУЗ «Областной перинатальный центр» Семенов Ю.А., главный врач ГАУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница» Киреева Г.Н.	заключение договоров с транспортными компаниями, определение частоты отправки, сроков и способов доставки биоматериала Сформирован порядок направления биологического материала и пациента для проведения подтверждающей диагностики и консультирования, в том числе с применением телемедицинских	Информация размещена в единой информационной системе закупок

						технологий в учреждение 3 Б группы - ФГБНУ «Медико – генетический центр имени Н.П. Бочкова».	
III Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями							
переоснащение и дооснащение оборудованием медико-генетической консультации в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.	1.	Переоснастить и дооснастить оборудованием медико-генетической Челябинской области	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области, Территориальный фонд обязательного медицинского страхования Челябинской области (по согласованию)	оснащены медико-генетической Челябинской области в 2024 году – 1 медицинская организация; в 2025 году – 1 медицинская организация;	Информация размещена в единой информационной системе закупок
IV. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.							
Определить потребность Челябинской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности	1.	Определена потребность в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности 2023	2023	2025	Министерство здравоохранения Челябинской области заместитель Министра Ванин Е.Ю., Маркина Э.В., Сидак К.В	Мониторинг потребности в медицинских кадрах для медицинских организаций Челябинской области	Организован ежеквартальный мониторинг потребности в медицинских кадрах для медицинских организаций

							Челябинской области в рамках данной региональной программы
Обеспечить формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом потребности Челябинской области в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС, с учетом специфики субъекта	1.	Ежегодное формирование в установленном порядке заявки на обучение граждан по программам ординатуры за счет бюджетных ассигнований федерального бюджета, зачисление которых проводится в рамках квоты приема на целевое обучение	2023	2025	Министерство здравоохранения Челябинской области заместитель Министра Ванин Е.Ю., Маркина Э.В., Сидак К.В.	Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации	Утверждены КЦП с учетом поданной заявки на обучение граждан по программам ординатуры, зачисление которых проводится в рамках квоты приема на целевое обучение
Обеспечить мероприятия по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями субъекта	1.	Ежегодное формирование заявки на обучение специалистов по программам дополнительного профессионального образования, в т.ч. в рамках системы непрерывного медицинского	2023	2025	Руководители медицинских организаций, Министерство здравоохранения Челябинской области заместитель Министра Ванин Е.Ю., Маркина Э.В., Сидак К.В.	Заявка на обучение специалистов по программам дополнительного профессионального образования, в т.ч. в рамках системы непрерывного медицинского образования	Проучено 100% специалистов в соответствии с заявкой на обучение специалистов по программам ДПО

Российской Федерации, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования		образования, в соответствии с порядком, установленным Минздравом России					
V. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС.							
обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС	1.	создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Ноябрь 2022 год	Ноябрь 2022 год	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В., медицинские организации Челябинской области	Сформирован приказ о рабочей группе с дорожной картой по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Приказ размещен в консультанте на сайте Министерства здравоохранения Челябинской области
	2.	обеспечение передачи сведений о факте рождения (СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении») в РЭМД в обеспечение передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО» в МО, осуществляющих забор крови на НС и	Ноябрь 2022 год	Ноябрь 2022 год	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В., медицинские организации Челябинской области	Обеспечение передачи сведений о факте рождения (СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении») в РЭМД в обеспечение передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг»)	СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» и СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» переданы в РЭМД и в ВИМИС «АКиНЕО»

		РНС					
	3.	обеспечение государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» (МГК/МГЦ) возможностью передачи сведений о результате исследования неонатального скрининга (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»	Ноябрь 2022 год	Ноябрь 2022 год	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В, медицинские организации Челябинской области	Обеспечение передачи сведений о результате исследования неонатального скрининга (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО» ГБУЗ «Областной перинатальный центр»	СЭМД «Протокол лабораторного исследования» передан в ВИМИС «АКиНЕО»
	4.	сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга НС и РНС	Ноябрь 2022 год	Ноябрь 2022 год	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В, медицинские организации Челябинской области	Обеспечен сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО»	Сводная заявка в СТП ВИМИС для получения учетных записей

	5.	проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО»	Ноябрь 2022 год	Ноябрь 2022 год	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В	Обеспечена регистрация пользователей в ВИМИС «АКиНЕО»	Аналитический отчет
	6.	обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга НС и РНС	Ноябрь 2022 год	Декабрь 2022 год	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В, медицинские организации Челябинской области	Обеспечено обучение пользователей работе в ВИМИС «АКиНЕО»	Справка о проведенном обучении
Формирование и развитие цифрового контура обеспечивает внедрение информационных технологий в деятельность	1.	Доработать МИС ЧО в части формирования, хранения и передачи в ВИМИС «АКиНЕО»	Февраль 2023 год	Август 2023 год	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В,	организовать мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской	Отчет о доработке

учреждений, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, при исполнении требований по унификации ведения электронной медицинской документации и справочников.					медицинские организации Челябинской области	помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; обеспечить оперативное получение анализа данных по маршрутизации пациентов	
	2.	Разработать централизованную подсистему аналитики, оповещения и выявления триггерных событий на основании поставленных диагнозов, согласно проведенным неонатальному и расширенному неонатальному скринингу	Март 2023 года	Май 2023 года	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В., медицинские организации Челябинской области	разработана централизованная подсистема аналитики, оповещения и выявления триггерных событий на основании поставленных диагнозов	Отчет о работе подсистемы аналитики, оповещения и выявления триггерных событий
	3.	Разработать форму о информировании родителей (законного представителя) о проведении неонатального скрининга,	январь 2023 года	февраль 2023 года	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В., медицинские	Разработана форма о информировании родителей	Форма доступна в МИС

		заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи			организации Челябинской области		
	4.	Разработать форму бланка-направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении	январь 2023 года	февраль 2023 года	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В, медицинские организации Челябинской области	Разработана форма бланка-направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС	Форма доступна в МИС
	5.	Подготовить локальные инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови	декабрь 2022 года	декабрь 2022 года	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В, медицинские организации Челябинской области	Подготовлены локальные инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему	Инструкции доступны в МИС
	7.	Разработать функционал	январь 2023 года	февраль 2023 года	Министерство здравоохранения	Разработан функционал	Отчет о работе

		информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико- санитарную помощь детям о результатах расширенного неонатального скрининга			Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В, медицинские организации Челябинской области	информирования законных представителей ребенка и медицинской организации	подсистемы
	7	Разработать функционал мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Май 2023 года	Июнь 2023 года	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В, медицинские организации Челябинской области	Разработан функционал мониторинга, планирования и управления потоками пациентов	Отчет о работе подсистемы
	8.	Разработать формы протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей	Июнь 2023 года	Июль 2023 года	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления информационных технологий Легостоев Г.В, медицинские	Разработаны формы протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей	Форма доступна в МИС

		с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке профильных медицинских организаций субъекта			организации Челябинской области		
VI. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС.							
Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	1.	разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике Буянова Г.В.		Аналитический отчет
	2.	обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетической консультации в медицинские организации области	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике		Аналитический отчет

					Буянова Г.В.		
	3.	постановка на диспансерное наблюдение выявленными врожденными (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию;	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике Буянова Г.В.		Аналитический отчет
	4.	обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике Буянова Г.В.		Аналитический отчет
	5.	проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, консультирования	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области, главный внештатный специалист по		Аналитический отчет

		врачом - генетиком медико- генетической консультации ГАУЗ «ЧОДКБ» в 2 смены 5 раз в неделю			медицинской генетике Буянова Г.В.		
	6.	развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике Буянова Г.В.		Аналитичес- кий отчет
	7.	своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализирован- ными продуктами лечебного питания	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области начальник управления лекарственного обеспечения Ганенко Т.Е., медицинские организации Челябинской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике Буянова Г.В.		Аналитичес- кий отчет
VII. 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.							
обеспечения непрерывного организационно-	1.	внедрение клинических рекомендаций и	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области,		Аналитичес- кий отчет

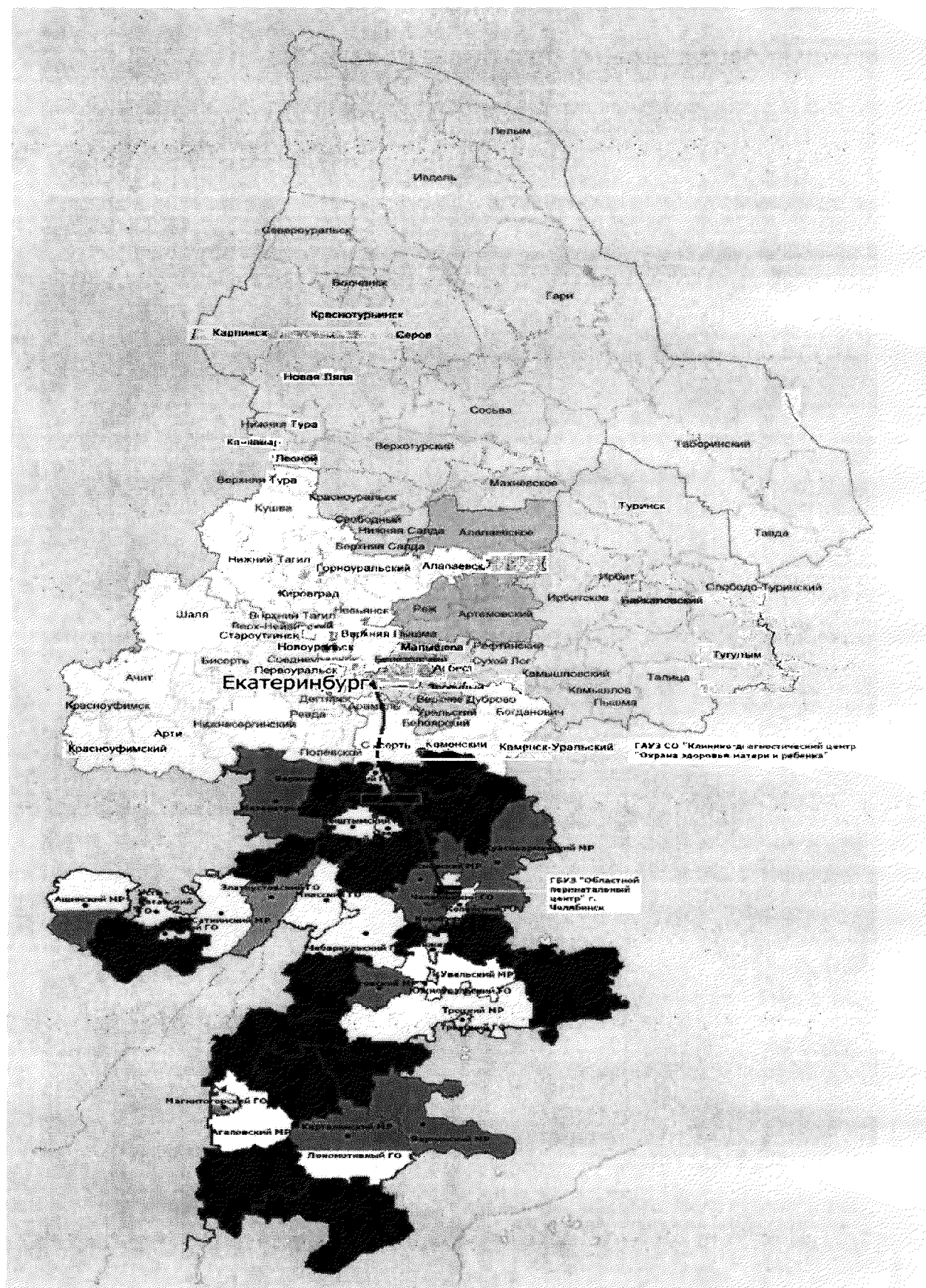
методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке профильных медицинских организаций Челябинской области;			медицинские организации Челябинской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике Буянова Г.В.		
	2.	разработка и внедрение в каждой медицинской организации протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области, главный внештатный специалист по медицинской генетике Буянова Г.В.		Аналитический отчет

		клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи					
VIII. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.							
Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи планируется дополнить разработкой и внедрением мероприятий по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС	1.	обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Челябинской области		Аналитический отчет
	2.	оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий.	2023 год	2025 год	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Челябинской области		Аналитический отчет
IX. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.							
внедрение системы	1.	Формирования плана	2023	2025	Министерство		Аналитичес-

менеджмента качества и безопасности медицинской деятельности в медицинских организациях Челябинской области		внедрения			здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области, главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Челябинской области		кий отчет
Х. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.							
организация сбора информации в соответствии с федеральной формой статистического наблюдения (форма № 12) «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации» в информационно-аналитической системе БАРС;	1.	Разработка формы мониторинга в АИС БАРС мониторинг здравоохранение	2023	2023	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации Челябинской области	Определены формы отчета. Определен срок сдачи отчетов. Периодичность и ответственный за сбор формы отчета.	федеральной формой статистического наблюдения (форма № 12) «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации»
внедрение сбора информации о впервые выявленных пациентах с врожденными и (или) наследственными	2.	Разработка формы мониторинга в АИС БАРС мониторинг здравоохранение	2023	2023	Министерство здравоохранения Челябинской области, медицинские организации	Определены формы отчета. Определен срок сдачи отчетов. Периодичность и ответственный за	федеральной формой статистического наблюдения

заболевания, установленной инвалидности, проведении диспансеризации, смертности					Челябинской области (по согласованию), главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Челябинской области	сбор формы отчета.	(форма № 12) «Сведения о числе заболеваний, зарегистриро- ванных у пациентов, проживаю- щих в районе обслуживания медицинской организации»
--	--	--	--	--	--	--------------------	---

[illegible]



Приложение к схеме № 1

Сведения о географической доступности медицинских организаций, участвующих в заборе и доставке биологического материала при проведении расширенного неонатального скрининга в Челябинской области (расстояние и время транспортировки)

Полное наименование медицинской организации	Краткое наименование медицинской организации, адрес	Расстояние до ГБУЗ «ОПЦ» (автомобиль)	Время пути до ГБУЗ «ОПЦ» (автомобиль)
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Городская клиническая больница № 9 г. Челябинск»	ГАУЗ «ГКБ № 9 г. Челябинск», г. Челябинск, ул. Электровозная 5-я, 5	7,4 км	15 минут
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Родильный дом № 1 г. Магнитогорск»	ГАУЗ «Родильный дом № 1 г. Магнитогорск», г. Магнитогорск, просп. Пушкина, 25	297 км	4 часа, 10 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Агаповка»	ГБУЗ «Районная больница с. Агаповка», с. Агаповка, ул. Пионерская д. 54	296 км	4 часа, 5 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Аргаяш»	ГБУЗ «Районная больница с. Аргаяш», с. Аргаяш, ул. Ленина, 50А	59 км	1 час, 11 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница г. Аша»	ГБУЗ «Районная больница г. Аша», г. Аша, ул. Некрасова, 19,	330 км	5 часов
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница п. Бреды»	ГБУЗ «Районная больница п. Бреды», п. Бреды, мкр. Медгородок, стр. 11	400 км	5 часов
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Варна»	ГБУЗ «Районная больница с. Варна», с. Варна Магнитогорская ул., 1	270 км	3 часа, 50 мин

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница г. Верхнеуральск»	ГБУЗ «Районная больница г. Верхнеуральск», г. Верхнеуральск, ул. Советская, д. 110	243 км	3 часа, 25 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница г. Верхний Уфалей»	ГБУЗ «Городская больница г. Верхний Уфалей», г. Верхний Уфалей ул. Ленина, 151	175 км	2 час, 50 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница № 1 г. Еманжелинск»	ГБУЗ «ГБ № 1 г. Еманжелинск», г. Еманжелинск, ул. Титова, 1	51 км	55 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Еткуль»	ГБУЗ «Районная больница с. Еткуль», с. Еткуль, ул. Октябрьская, д.40	41 км	50 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница г. Златоуст»	ГБУЗ «Городская больница г. Златоуст», г. Златоуст, ул. 40-летия Победы, д. 7	137 км (156 км)	2 часа, 5 мин (2 часа, 45 мин)
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская детская больница г. Златоуст»	ГБУЗ «ГДБ г. Златоуст», г. Златоуст, 1-й квартал Северо-Запад, д.7	150 км	2 час, 25 мин
Государственное бюджетное учреждения здравоохранения «Городская больница г. Карабаш»	ГБУЗ «Городская больница г. Карабаш», г. Карабаш, ул. Гагарина, 1А	112 км	2 часа
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Карталинская городская больница»	ГБУЗ «Карталинская городская больница», г. Карталы, ул. Борьбы, 1,	319 км	4 часа, 30 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница г. Касли»	ГБУЗ «Районная больница г. Касли», г. Касли, ул. Коммуны, 65,	134 км	2 часа, 5 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница г. Катав-	ГБУЗ «Районная больница г. Катав-Ивановск», г. Катав-Ивановск, ул. Гагарина, д. 14	258 км	4 часа

Ивановск»			
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Кизильское»	ГБУЗ «Районная больница с. Кизильское», с. Кизильское, Советская ул., 126	366 км	5 часов
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Детская городская больница г. Копейск»	ГБУЗ «ДГБ г. Копейск», г. Копейск, ул. Гольца д.12	19 км	35 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница № 3 г.Копейск»	ГБУЗ «Городская больница № 3 г. Копейск», г. Копейск, ул. Комсомольская, д. 21	24 км	50 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская детская больница г. Коркино»	ГБУЗ «ГДБ г. Коркино», г. Коркино, ул. 9 января, д. 38/1	40 км	50 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница № 3 г. Коркино»	ГБУЗ «Городская больница № 3 г. Коркино», Коркинский р-он, р.п. Первомайский, ул. Нечепуренко, 1	46 км	55 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница № 2 г. Коркино»	ГБУЗ «Городская больница №2 г. Коркино», г. Коркино, раб. пос. Роза, ул. 50 лет Октября, 6	36 км	50 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Миасское»	ГБУЗ «Районная больница с. Миасское», с. Миасское, ул. Центральная, 21	45 км	60 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Кунашак»	ГБУЗ «Районная больница с. Кунашак», с. Кунашак, ул. Больничная, д. 1	81 км	1 час, 30 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница г. Куса»	ГБУЗ «Районная больница г. Куса», г. Куса, ул. Ленина, 6,	177 км (199 км)	2 часа, 50 мин (3 часа, 30 мин)

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница им. А.П. Силаева г. Кыштым»	ГБУЗ «Городская больница им. А.П. Силаева г. Кыштым», г. Кыштым, ул. Освобождения Урала, 1	100 км (120 км)	1 час, 45 мин (2 часа)
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Областная больница» р.п. Локомотивный	ГБУЗ «Областная больница» р.п. Локомотивный, ул. Советская, д. 64, рабочий посёлок Локомотивный	318 км	4 часа, 40 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Центр охраны материнства и детства г. Магнитогорск»	ГАУЗ «ЦОМид г. Магнитогорск», г. Магнитогорск, ул. Суворова, д. 100	307 км	4 час, 25 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница № 1 имени Г.К. Маврицкого г. Миасс»	ГБУЗ «Городская больница № 1 имени Г.К. Маврицкого г. Миасс», г. Миасс, ул. Пролетарская, дом 20	105 км	1 час, 35 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Городская больница № 2 г. Миасс»	ГАУЗ «ГБ № 2 г. Миасс», г. Миасс, ул. Ильменская ул., 81, корп. 1	102 км (114 км)	1 час, 45 мин (2 часа, 10 мин)
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Городская больница № 3 г. Миасс»	ГАУЗ «ГБ № 3 г. Миасс», г. Миасс, ул. Нахимова, 23	107 км (133 км)	1 час, 50 мин (2 часа, 25 мин)
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская детская поликлиника г. Миасс»	ГБУЗ «ГДП г. Миасс», г. Миасс, ул. Ильмен-Тау, дом 3	115 км (125 км)	2 часа (2 часа, 15 мин)
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Фершампенуаз»	ГБУЗ «Районная больница с. Фершампенуаз», с. Фершампенуаз ул. Карла Маркса, 94	258 км	3 часа, 50 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница	ГБУЗ «Районная больница г. Нязепетровск», г. Нязепетровск, ул. Карла Либкнехта, 7	224 км	3 часа, 40 мин

г. Нязепетровск»			
Федеральное государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Клиническая больница № 71 Федерального медико-биологического агентства России» г. Озерск	ФГБУЗ «КБ № 71 ФМБА России» г. Озерск, ул. Колыванова, 27А	114 км	2 часа, 10 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Октябрьское»	ГБУЗ «Районная больница с. Октябрьское», с. Октябрьское, ул. Ленина, 50	133 км	2 часа, 5 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница г. Пласт»	ГБУЗ «Городская больница г. Пласт», г. Пласт, ул. Строителей, 8	127 км	1 час, 50 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница г. Сатка»	ГБУЗ «Районная больница г. Сатка», г. Сатка, ул. Куйбышева, 15	190 км	3 часа, 10 мин
Федеральное государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Центральная медико-санитарная часть №15 Федерального медико-биологического агентства России» г. Снежинск	ФГБУЗ «ЦМСЧ № 15 ФМБА России», г. Снежинск, ул. Дзержинского, 13, корп. 14	132 км	2 часа, 10 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Долгодеревенское»	ГБУЗ «Районная больница с. Долгодеревенское», с. Долгодеревенское ул. Ленина, 52	25 км	43 мин
Федеральное государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Медико-санитарная часть № 72 Федерального медико-биологического агентства»	ФГБУЗ «МСЧ № 72 ФМБА России», г. Трёхгорный ул. Карла Маркса, 52, корп. 10	231 км	3 часа, 50 мин

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Областная больница г. Троицк»	ГБУЗ «Областная больница г. Троицк», г. Троицк, Майская площадь, 1	132 км	1 час, 55 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница п. Увельский»	ГБУЗ «Районная больница п. Увельский», пос. Увельский ул. Энгельса, 1	93 км	1 час, 25 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Уйское»	ГБУЗ «Районная больница с. Уйское», с. Уйское, ул. Балмасова, 20А	152 км	2 часа, 20 мин
Федеральное Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Медико – санитарная часть № 162 Федерального медико – биологического агентства» г. Усть - Катав	ФГБУЗ «МСЧ № 162 ФМБА», г. Усть-Катав, ул. Первомайская, 15, корп. 1	259 км	4 часа, 10 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Областная больница г. Чебаркуль»	ГБУЗ «Областная больница г. Чебаркуль», г. Чебаркуль, ул. Крылова, 83	82 км	1 час, 20 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Районная больница с. Чесма»	ГБУЗ «Районная больница с. Чесма», с. Чесма, ул. Чапаева, 42	209 км	3 часа, 10 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Детская городская клиническая больница № 1 г. Челябинск»	ГАУЗ «ДГКБ № 1 г. Челябинск», г. Челябинск, ул. Горького, 28	10 км	35 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Детская городская клиническая больница № 7 г. Челябинск».	ГБУЗ «ДГКБ № 7 г. Челябинск», г. Челябинск, ул. Рылеева, 10	1,7 км	8 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Детская городская клиническая больница № 8 г. Челябинск»	ГАУЗ «ДГКБ № 8 г. Челябинск», г. Челябинск, ул. Дружбы, 2	15 км	52 мин

Государственное автономное учреждение здравоохранения «Детская городская клиническая поликлиника № 1 г. Челябинск»	ГАУЗ «ДГКП № 1 г. Челябинск», г. Челябинск, Худякова, 25	2,1 км	10 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Детская городская поликлиника № 4 г. Челябинск»	ГАУЗ «ДГП № 4 г. Челябинск», г. Челябинск, ул. Чайковского, 183а	6,8 км	24 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Детская городская клиническая поликлиника № 6 г. Челябинск»	ГАУЗ «ДГКП № 6 г. Челябинск», г. Челябинск, ул. Новороссийская, 65	11 км	30 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Детская городская клиническая поликлиника № 8 имени Александра Невского г. Челябинск»	ГАУЗ «ДГКП № 8 им. А. Невского г. Челябинск», г. Челябинск, ул. Бр. Кашириных 130Б	9,2 км	30 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Детская городская клиническая поликлиника № 9 г. Челябинск»	ГАУЗ «ДГКП №9 г. Челябинск», ул. Красного Урала, 1	9,5 км	37 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Областная клиническая больница № 2»	ГБУЗ «ОКБ № 2», г. Челябинск, ул. Гагарина, 16а	6,7 км	23 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница г. Южноуральск»	ГБУЗ «Городская больница г. Южноуральск», г. Южноуральск, ул. Строителей, д. 21	87 км	1 час, 20 мин
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница № 1 г. Копейск»	ГБУЗ «Городская больница № 1 г. Копейск», г. Копейск, ул. Борьбы, 34Б	20 км	40 мин

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница № 1 г. Коркино»	ГБУЗ «Городская больница № 1 г. Коркино», г. Коркино, ул. Маслова, 14, корп. 1	38 км	50 мин
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Южно-Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации	ФГБОУ ВО «ЮУГМУ» Минздрава России г. Челябинск, ул. Черкасская, д. 2	13 км	40 мин
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Федеральный центр сердечно-сосудистой хирургии» Министерства здравоохранения Российской Федерации г. Челябинск	ФГБУ «ФЦССХ» Минздрава России г. Челябинск, просп. Героя России Е.Н. Родионова, 2	11 км	25 мин
Общество с ограниченной ответственностью «ДНК Клиника»	ООО «ДНК Клиника», г. Челябинск, г. Челябинск, ул. 40-летия Победы, д. 4	12 км	30 мин
Общество с ограниченной ответственностью «Клиника «Источник»	ООО «Клиника «Источник» (клиника «Источник»), ул. 40-летия Победы, 11	12 км	30 мин
Общество с ограниченной ответственностью «Полимедика Челябинск»	ООО «Полимедика Челябинск», пос. Западный, ул. Спортивная, 13	17 км	25 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница»	ГАУЗ «ЧОДКБ», г. Челябинск, ул. Блюхера, 42а	400 м	2 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Областная клиническая больница № 3»	ГАУЗ «ОКБ № 3», г. Челябинск, пр. Победы, д. 287	9,8 км	30 мин

Государственное автономное учреждение здравоохранения Ордена Трудового Красного Знамени «Городская клиническая больница № 1 г. Челябинск»	ГАУЗ ОТКЗ «ГКБ № 1 г. Челябинск», г. Челябинск, ул. Воровского, 16	3,1 км	10 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения «Городская клиническая больница № 6 г. Челябинск»	ГАУЗ «ГКБ № 6 г. Челябинск», г. Челябинск, ул. Румянцева, 28, корп.6	14 км	41 мин
Государственное автономное учреждение здравоохранения Ордена Знак Почета «Городская клиническая больница № 8 г. Челябинск»	ГАУЗ ОЗП «ГКБ № 8 г. Челябинск», г. Челябинск, ул. Горького, 28, корп.4	7,7 км	30 мин