



**ПРАВИТЕЛЬСТВО ЗАБАЙКАЛЬСКОГО КРАЯ**  
**ПОСТАНОВЛЕНИЕ**

*от 19 декабря 2022 года* г. Чита

*№ 624*

**Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на территории Забайкальского края  
на 2023–2025 годы»**

В соответствии с частью 4 статьи 7 Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», в целях реализации единого плана национальных целей, определенных Указом Президента Российской Федерации от 21 июля 2020 года № 474 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года», совершенствования оказания медицинской помощи детям Правительство Забайкальского края **постановляет**:

1. Утвердить региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Забайкальского края на 2023–2025 годы» (прилагается).
2. Настоящее постановление вступает в силу с 31 декабря 2022 года.

Первый заместитель  
председателя Правительства  
Забайкальского края



  
А.И.Кефер



УТВЕРЖДЕНА

постановлением Правительства  
Забайкальского края

от 19 декабря 2022 года № 624

## РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА

### «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Забайкальского края на 2023–2025 годы»

#### Оглавление

Введение .....	4
1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга в Забайкальском крае.	
1.1. Краткая характеристика Забайкальского края.....	4
1.2. Анализ основных демографических показателей Забайкальского края .....	5
1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Забайкальском крае с 2018 года.....	10
1.4. Правовые акты Забайкальского края, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	14
1.5. Ресурсы, задействованные в Забайкальском крае для проведения неонатального скрининга и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	15
1.6. Информационное взаимодействие при реализации Программы	31
1.7. Выводы .....	32
2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга в Забайкальском крае.....	32
2.1. Цели реализации Программы .....	32
2.2. Задачи реализации Программы .....	32
2.3. Индикативные показатели реализации Программы .....	33
2.4. Мероприятия Программы .....	34
2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Забайкальском крае.....	34
2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга .....	35
2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-	

генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	42
2.4.4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга .....	43
2.4.5. Информационное взаимодействие при реализации Программы	43
2.4.6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках расширенного неонатального скрининга .....	46
2.4.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленных при проведении расширенного неонатального скрининга .....	47
2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.....	47
2.4.9. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	47
2.4.10. Разработка и реализация системы информационной поддержки неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для населения.....	48
3. Сроки реализации Программы .....	48
4. Финансово-экономическое Программы.....	48
5. Взаимоувязка Программы с другими региональными проектами («Демография», «Здравоохранение») .....	49
6. Социально значимый результат реализации Программы в регионе.....	50
Приложение № 1.....	51
Приложение № 2.....	53
Приложение № 3.....	54
Приложение № 4.....	61
Приложение № 5.....	63
Приложение № 6.....	65
Схема № 1.....	82
Схема № 2.....	82

## Введение

В связи с единым планом национальных целей, определенных Указом Президента Российской Федерации от 21 июля 2020 года № 474 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года», с учетом приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ Минздрава России № 274н), в целях совершенствования оказания медицинской помощи детям разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Забайкальского края на 2023–2025 годы» (далее – Программа). Ответственность за реализацию Программы возложена на Министерство здравоохранения Забайкальского края (далее – Минздрав Забайкальского края).

Программа является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Забайкальского края в результате проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Реализация мероприятий Программы позволит улучшить оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, сыграет важную роль в снижении детской смертности, в том числе младенческой, и инвалидизации детей в связи с ранним выявлением заболеваний в результате проведения НС и РНС и последующих за ранним выявлением действий по постановке на диспансерное наблюдение, обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Реализация Программы носит системный характер, обеспечивая достижение целевых показателей федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

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

#### **1.1. Краткая характеристика Забайкальского края**

Забайкальский край расположен в южной части Восточной Сибири, в пределах Восточного Забайкалья, входит в состав Дальневосточного федерального округа (далее – ДФО), граничит с Иркутской и Амурской областями, республиками Бурятия и Саха (Якутия). Площадь Забайкальского

края составляет 431,9 тыс. кв. км. Территория края имеет протяженность с запада на восток более 1500 км, с севера на юг – около 2000 км.

На территории Забайкальского края расположены 6 муниципальных округов, 25 муниципальных районов, в состав которых входят 47 городских населенных пунктов и 829 сельских населенных пунктов.

Средняя плотность населения – 2,48 чел/км<sup>2</sup> (по России 8,56 чел/км<sup>2</sup>). Наибольшими территориями по численности населения являются: муниципальный район «Борзинский район» Забайкальского края (46,1 тыс. чел.), муниципальный район «Город Краснокаменск и Краснокаменский район» Забайкальского края (57,3 тыс. чел.), муниципальный район «Читинский район» Забайкальского края (65,7 тыс. чел.). Наименьшими – муниципальный район «Тунгиро-Олёкминский район» Забайкальского края (1,3 тыс. чел.), муниципальный район «Газимуро-Заводский район» Забайкальского края (8,2 тыс. чел.), Каларский муниципальный округ Забайкальского края (7,4 тыс. чел.) и муниципальный район «Шелопугинский район» Забайкальского края (6,3 тыс. чел.).

Краевой центр – г. Чита состоит из 4 административных районов: Железнодорожного, Ингодинского, Черновского и Центрального; территория города входит в состав городского округа «Город Чита», расположен в 6074 км от Москвы, разница по времени с Москвой составляет (+) 6 часов. Площадь г. Читы 538 км<sup>2</sup>, население 349 тыс. человек, г. Чита относится ко II группе категорирования городов по гражданской обороне и к III группе по химической опасности.

Своеобразие природных условий Забайкальского края обусловлено внутриконтинентальным положением и исключением влияния океанов. Резко континентальный климат характеризуется малым количеством атмосферных осадков, холодной продолжительной зимой, относительно жарким и влажным летом, большими суточными и годовыми колебаниями температуры воздуха, короткими переходными периодами осенью и весной. Атмосфера Забайкалья обладает малой способностью рассеивать выбросы загрязняющих веществ. На территории края неглубоко залегают магматические горные породы и продукты их разрушения, в которых повышено содержание радиоактивных элементов. Данные причины обуславливают высокую степень заболеваемости населения болезнями органов дыхания, сердечно-сосудистыми, онкологическими и другими заболеваниями.

## **1.2. Анализ основных демографических показателей Забайкальского края**

Население Забайкальского края на 1 января 2022 года составило 1043,5 тысяч человек, в том числе мужчин – 500,2 тысяч человек, женщин – 543,2 тысяч человек, трудоспособного населения – 606,6 тысяч человек, пенсионеров – 212,0 тысяч человек. Численность населения в Забайкальском крае из года в год снижается, начиная с 1990 года.

Численность населения в Забайкальском крае за 5 лет приведена в таблице 1:

Таблица 1

	Демографические показатели	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	2022 год
1	2	3	4	5	6	7
1.	Численность населения, всего (абс.)	1 072 806	1 065 785	1 059 700	1 053 485	1 043 467
2.	Из общего числа дети 0-17 лет, всего (абс.)	269 279	268 500	267 219	265 337	262 632
3.	из них городское население (абс.)	731 915	821 968	722 541	720040	716 657
4.	из них сельское население (абс.)	240 891	243 817	337 159	333445	326 810
5.	из них дети 0-1 год (абс.)	14 289	12 560	12 440	12 368	11 907

Численность детей в возрасте до 17 лет включительно на 1 января 2022 года составила 262 633 человека (25,2 % к общему числу жителей края). В течение последних 5 лет в возрастной структуре населения отмечается снижение количества детей от 0 до 17 лет на 2,5 %, в абсолютных цифрах количество детей снизилось на 6 647 человек.

Демографические показатели по краю приведены в таблице 2:

Таблица 2

№ п/п	Показатель	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	Оперативные данные 9 месяцев 2022 года
1	2	3	4	5	6	7
1.	Родилось живыми (чел.)	13 546	12 547	12 484	11 997	8 572
2.	Коэффициент рождаемости на 1 000 населения	12,7	11,8	11,8	11,4	11,0
3.	Общий коэффициент смертности на 1 000 населения	12,3	12,4	13,7	15,8	13,3
4.	Коэффициент естественного прироста населения	+0,4	-0,6	-1,9	-4,4	-2,3
5.	Умерло детей 0-1 года (абс.)	96	88	64	90	52
6.	Показатель младенческой смертности на 1 000 родившихся живыми	7,0	6,9	5,1	7,5	5,9

Демографическая ситуация в Забайкальском крае характеризуется следующими тенденциями: сокращение численности населения за счет превышения миграционной убыли над естественным приростом населения, снижение численности женщин фертильного возраста, и, как следствие, в перспективе снижение рождаемости, демографическое старение населения.

По данным Федеральной службы государственной статистики (далее – Росстат) в 2021 году в крае родилось 11 997 детей, что на 1 549 детей меньше, чем в 2018 году.

В течение последних 4 лет отмечается снижение рождаемости на 10,2 % с 12,7 ‰ в 2018 году до 11,4 ‰ в 2021 году, что связано с уменьшением количества женщин фертильного возраста и миграционными процессами. Показатель рождаемости в 2021 году остается выше среднероссийского показателя на 16,3 % (Россия 2021 год – 9,8 ‰) и показателя ДФО – на 7,5 % (ДФО 2021 год – 10,6 ‰).

Естественный прирост составил (- 4,4). В абсолютных цифрах умерло на 4 528 человек больше, чем родилось в 2021 году.

В 2021 году умерло 90 детей первого года жизни, что на 26 детей больше, чем в 2020 году (64 ребенка).

Показатель младенческой смертности в 2021 году по сравнению с 2020 годом увеличился на 47 % и составил 7,5 ‰ (2020 год – 5,1 ‰). Целевой показатель младенческой смертности в 2021 году (5 ‰) достигнут только на 66,7 %. Показатель младенческой смертности выше общероссийского показателя 2021 года на 58,7 % (Россия 2021 год – 4,6 ‰) и показателя по ДФО – на 43,1 % (ДФО – 2021 год – 5,0 ‰).

По данным Росстата за 9 месяцев 2022 года в крае родилось 8 572 ребенка, что на 445 детей меньше, чем за аналогичный период 2021 года. Показатель рождаемости за 9 месяцев 2022 года составил 11,0 ‰, что на 4,4 % меньше, чем за аналогичный период 2021 года.

По оперативным данным за 9 месяцев 2022 года умерло 52 ребенка до 1 года жизни, что на 18 детей меньше, чем на аналогичный период 2021 года (70 детей). Оперативный показатель младенческой смертности за 9 месяцев 2022 году по данным Росстата снизился на 22,4 % по сравнению с аналогичным периодом 2021 года и составил 5,9 ‰ (9 месяцев 2021 года – 7,6 ‰).

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Забайкальском крае представлены в таблице 3.

Таблица 3

№ п/п	Периоды	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные 9 мес. 2022 года	
		Абс.	‰ *	Абс.	‰*	Абс.	‰*	Абс.	‰*	Абс.	‰*
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1.	Перинатальная	148	10,9	145	11,4	133	10,6	136	11,3	97	11,2

	смертность										
2.	Неонатальная смертность	45	3,3	44	3,5	36	2,9	50	4,1	33	3,9
3.	Ранняя неонатальная смертность	25	1,8	25	2,0	19	1,5	28	2,3	24	2,8
4.	Младенческая смертность	96	7,0	88	6,9	64	5,1	90	7,5	52	5,9

\* Показатель перинатальной смертности рассчитан на 1 000 родившихся живыми и мертвыми, показатели неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности – на 1 000 родившихся живыми.

В 2021 году отмечается рост показателя младенческой смертности по всем периодам. Так, показатель неонатальной смертности по сравнению с 2018 годом увеличился на 24,2 %, показатель ранней неонатальной смертности – на 27,8 % перинатальной смертности – на 7,2 %. Рост показателя перинатальной смертности произошел за счет увеличения числа случаев летальных исходов в раннем неонатальном периоде, при снижении количества мертворожденных.

Таблица 4

№ п/п	Периоды	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		9 мес. 2022 года	
		Абс.	%*	Абс.	%*	Абс.	%*	Абс.	%*	Абс.	%*
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1.	Всего умерших от всех причин, абс.	97	100	88	100	64	100	90	100	52	100
	в том числе:										
1.1	от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	9	9,3	9	10,2	3	4,7	9	10,0	4	7,7
1.2	от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1.3	от болезней нервной системы	1	1,0	1	1,1	1	1,6	2	2,2	0	0
1.4	от болезней органов дыхания	8	8,3	7	7,95	6	9,4	6	6,7	4	7,7
1.5	от болезней органов пищеварения	1	1,0	4	4,5	1	1,6	1	1,1	1	1,9
1.6	от врожденных аномалий (пороков развития),	14	14,4	19	21,6	8	12,5	10	11,1	10	19,2



№ п/п	Периоды	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		9 мес. 2022 года	
		Абс.	%*	Абс.	%*	Абс.	%*	Абс.	%*	Абс.	%*
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
	деформаций и хромосомных нарушений (далее – ВАР)										
1.7	от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	47	48,5	34	38,6	30	46,9	48	53,3	28	53,8
1.8	геморрагических нарушений у плода и новорожденного	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1.9	от внешних причин смерти	6	6,2	2	2,3	6	9,4	6	6,7	1	1,9
1.10	от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

\* Доля в общей структуре смертности

В структуре умерших детей первого года жизни большую часть составляют дети в возрасте до 3 месяцев как самая уязвимая возрастная группа. В 2021 году зарегистрировано 78 случаев (88,6 %), что свидетельствует о тяжести перинатальной, врожденной патологии и острых заболеваний в данной группе пациентов, в 2020 году – 58 детей (90,6 %), в 2019 году – 76 детей (83,6 %).

Среди умерших детей в возрасте до 3 месяцев 64,1 % составляют новорожденные дети (2020 год – 62 %, 2019 год – 57,9 %). В 2021 году в Забайкальском крае родилось 164 ребенка с очень низкой (далее – ОНМТ) и экстремально низкой массой тела (далее – ЭНМТ). Из них с ЭНМТ родилось 75 детей, что составило 45,7 %. Умерло в акушерских стационарах 40 детей (24,3 %), в том числе дети с ЭНМТ составили 95 % (38 детей). Выживаемость детей с ОНМТ и ЭНМТ в акушерских стационарах в 2021 году составила 75,7 %, в 2020 году – 82,7 %. В группе детей с ЭНМТ выживаемость в акушерских стационарах - 49,3 %, в 2020 году – 64,3 %.

Максимально высокая смертность отмечалась в группе недоношенных детей с массой тела при рождении от 500 грамм до 1,5 кг – 44 случая (50 %), из них доля младенцев с массой тела до 1000 грамм составила 41 случай (93,2 %). Количество детей с ЭНМТ в структуре умерших детей до 1 года жизни в течение последних 3 лет увеличилось с 34,1 % в 2019 году до 41 % в 2021 году.

В 2021 году вне стационара умерло 20 детей, в том числе 19 умерли на дому, что составило 20,5 % от общего количества умерших детей до 1 года

(2020 год – 28,1 %), 1 ребенок умер в машине скорой помощи. Показатель снизился по сравнению с 2020 годом на 27 %.

В структуре причин смерти детей до 1 года:

на 1 месте отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде (53,3 %);

на 2 месте – ВАР (11,1 %);

на 3 месте – смертность от инфекционных болезней (10 %).

Из 10 детей, умерших до 1 года от ВАР:

1) 3 детей (30 %) умерли от врожденных пороков сердца (далее – ВПС). В одном случае ВПС был диагностирован пренатально (ребенок умер в возрасте 17 суток жизни), во втором случае – ВПС пренатально не диагностирован, так как женщина на учете по беременности не состояла (ребенок умер в возрасте 2 месяцев), в третьем случае ребенок умер в возрасте 5 месяцев в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр имени академика Е.Н. Мешалкина Минздрава России (далее – ФГБУ НМИЦ им. академика Е.Н. Мешалкина Минздрава России);

2) 3 детей (30 %) умерли от множественных врожденных пороков развития. В одном случае порок был пренатально диагностирован, женщина отказалась от прерывания беременности (ребенок умер в возрасте 8 суток), в 1 случае порок пренатально не диагностирован (ребенок умер в возрасте 2 месяцев), в 1 случае порок диагностирован пренатально, прогноз определен как относительно благоприятный (ребенок умер в возрасте до суток).

Зарегистрировано по одному случаю прочих пороков развития — по 10 % (синдром Поттера, врожденная диафрагмальная грыжа, ВАР кишечника – атрезия двенадцатиперстной кишки, врожденная аномалия развития легких).

За 9 месяцев 2022 года структура причин смертности детей до 1 года остается без изменений.

### **1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Забайкальском крае с 2018 года**

С целью раннего выявления наследственных и врожденных заболеваний у детей с 2007 года в крае проводится неонатальный скрининг на 5 наследственных заболеваний – фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, галактоземия, адреногенитальный синдром и муковисцидоз. Целью проведения данного скрининга является выявление указанных заболеваний на ранних сроках, своевременное начало лечения для сохранения здоровья и профилактики инвалидности детей.

За 2021 года на наследственные и врожденные заболевания обследовано всего 11 687 детей (97,4 % от числа родившихся живыми), в 2020 году – 96,9 %, в 2019 году – 99,6 %, в 2018 году – 98,2 %.

**Число детей с впервые выявленными врожденными и (или)  
наследственными заболеваниями с 2018 года**

Таблица 5

№ п/п	Нозология	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6	7
1.	Врожденный гипотиреоз	4	1	1	5	3
2.	Галактоземия	0	0	0	0	1
3.	Фенилкетонурия	3	1	2	5	1
4.	Адреногенитальный синдром	3	0	2	1	1
5.	Муковисцидоз	2	0	2	2	0
6.	Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
7.	Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	1
8.	Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
9.	Итого	12	2	6	13	7

Заболевания у детей диагностированы в периоде новорожденности, все они своевременно взяты на диспансерное наблюдение, получают заместительную терапию и диетотерапию.

При анализе впервые выявленных заболеваний при проведении НС в структуре заболеваний ведущее место занимают врожденный гипотиреоз и фенилкетонурия.

Уровень детской инвалидности за 2021 год составил 188,6 на 10 тысяч детского населения от 0 до 17 лет включительно, что на 1,2 % выше, чем в 2020 году (2020 год – 186,4, 2019 год – 184,8 случая на 10 тысяч детского населения от 0 до 17 лет), Россия 2020 год – 204,5 на 10 тысяч детского населения.

В структуре заболеваний у детей, приводящих к инвалидности, на первом месте психические расстройства и расстройства поведения – 25,9 % (2020 год – 27,5 %, 2019 год – 27,5 %), на втором месте болезни нервной системы – 25,8 %, (2020 год – 25,5 %, 2019 год – 25,1 %), на 3 месте ВАР – 17,8 % (2020 год – 18,2 %, 2019 год – 17,5 %), в том числе аномалии развития сердечно-сосудистой системы – 26,5 %. Структура заболеваний, приводящих к инвалидности соответствует структуре по России за 2020 год.

Показатель впервые выявленной инвалидности у детей в 2021 году составил 14,4 на 10 тысяч детского населения от 0 до 17 лет включительно, в 2020 году – 15,0 на 10 тысяч детского населения от 0 до 17 лет включительно, в 2019 году – 18,1 на 10 тысяч детского населения от 0 до 17 лет включительно.

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

Таблица 6

№ п/п	Нозология	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6	7
1.	Врожденный гипотиреоз	4	1	1	5	3
2.	Галактоземия	0	0	0	0	1
3.	Фенилкетонурия	3	1	2	5	1
4.	Адреногенитальный синдром	3	0	2	1	1
5.	Муковисцидоз	2	0	2	2	0
6.	Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
7.	Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	1
8.	Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
9.	Итого	12	2	6	13	7

**Количество детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умерших в возрасте до 1 года**

Таблица 7

№ п/п	Нозология	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6	7
1.	Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
2.	Галактоземия	0	0	0	0	0
3.	Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
4.	Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
5.	Муковисцидоз	0	0	0	0	0
6.	Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
7.	Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
8.	Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
9.	Итого	0	0	0	0	0

Болезненность (общая заболеваемость) детей 0–14 лет на 1 000 детей 0–14 лет представлена в таблице 8:

Таблица 8

№ п/п	Показатель	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2		3	4	5	6
1.	Общая заболеваемость, на 1000 детей 0–14 лет	2119,1	2230,0	1971,1	2022,2	
2	Первичная заболеваемость, на 1000 детей 0–14 лет	1743,8	1719,2	1601,8	1677,8	

Показатель общей заболеваемости детей в возрасте от 0 до 14 лет снизился на 4,6 % с 2119,1 на 1 000 детей 0–14 лет в 2018 году до 2022,2 на 1 000 детей 0–14 лет в 2022 году.

В структуре общей заболеваемости детей на 1 месте болезни органов дыхания – 61,7 %, на 2 месте болезни органов пищеварения – 5,9 %, на 3 месте болезни глаза и его придаточного аппарата – 4,97 %, на 4 месте травмы, отравления и несчастные случаи – 2,9 %. Структура общей заболеваемости соответствует структуре заболеваемости детей до 14 лет по России.

Первичная заболеваемость у детей 0-14 лет в 2021 году составила 1677,8 на 1 000 детей данного возраста, что на 3,8 % ниже, чем в 2018 году.

В структуре первичной заболеваемости на 1 месте болезни органов дыхания – 72,4 %, на 2 месте болезни органов пищеварения – 3,8 %, на 3 месте заболеваемость детей COVID-19 – 3,6 %, на 4 месте травмы, отравления и несчастные случаи – 3,5 %, По России в структуре первичной заболеваемости на втором месте травмы, отравления и несчастные случаи – 6,3 %, на 3 месте болезни кожи и подкожной клетчатки – 3,8 %.

Болезненность (общая заболеваемость) подростков на 1000 детей в возрасте 15–17 лет по обращаемости является одним из индикаторов состояния их здоровья (таблица 9).

Таблица 9

№ п/п	Показатель	Забайкальский край			Россия 2020 год
		2019 год	2020 год	2021 год	
1	2	3	4	5	6
1.	Общая заболеваемость на 1000 детей в возрасте 15–17 лет	2376,5	2062,3	2158,8	2010,5
2	Впервые выявленная заболеваемость на 1000 детей в возрасте 15–17 лет	1436,1	1258,7	1417,5	1227,4

Показатель общей заболеваемости подростков в 2021 году снизился по сравнению с 2019 годом на 9,1 % и составил 2158,8 случаев заболевания на 1 000 детей в возрасте 15–17 лет. Общая заболеваемость подростков остается выше среднероссийского показателя 2020 года на 7,4 %.

В структуре общей заболеваемости подростков на 1 месте болезни органов дыхания – 40,4 %, на 2 месте – болезни глаза и его придаточного аппарата – 12 %, на 3 месте – болезни органов пищеварения – 7,4 %, на 4

месте – болезни костно-мышечной системы – 5,9 %. Структура общей заболеваемости соответствует структуре заболеваемости подростков по России.

#### **1.4. Правовые акты Забайкальского края, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями**

В целях организации проведения НС в Забайкальском крае, оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, повышения доступности и качества медицинской помощи и лекарственного обеспечения разработаны акты, регламентирующие маршрутизацию пациентов, нуждающихся в оказании педиатрической помощи, в том числе пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, порядок обеспечения лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания. Правовые акты Забайкальского края приведены в таблице 10:

Таблица 10

№ п/п	Реквизиты правового акта	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	Распоряжение Минздрава Забайкальского края «Об организации массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания»	2 марта 2018 года № 301/р	Минздрав Забайкальского края	-
2.	Приказ Минздрава Забайкальского края «Об организации медицинской помощи новорожденным на территории Забайкальского края»	4 марта 2022 года № 117/ОД	Минздрав Забайкальского края	Приказ Минздрава Забайкальского края от 3 сентября 2015 года № 489 «О совершенствовании оказания медицинской помощи недоношенным и больным новорожденным».
3.	Приказ Минздрава Забайкальского края «Об организации оказания педиатрической помощи на территории Забайкальского края»	6 марта 2022 года № 182/ОД	Минздрав Забайкальского края	-

№ п/п	Реквизиты правового акта	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
4.	Приказ Минздрава Забайкальского края «Об утверждении регламента взаимодействия участников реализации программы льготного лекарственного обеспечения на территории Забайкальского края»	18 декабря 2019 года № 37-П	Минздрав Забайкальского края	Приказ Минздрава Забайкальского края от 6 апреля 2012 года № 185 «О реализации отдельных положений Закона Забайкальского края «О мерах социальной поддержки в оказании медико-социальной помощи и лекарственном обеспечении отдельным категориям граждан».
5.	Приказ Минздрава Забайкальского края «О телемедицинской системе дистанционных консультаций Забайкальского края»	6 апреля 2017 года № 147	Минздрав Забайкальского края	-
6.	Распоряжение Минздрава Забайкальского края «О формировании электронных медицинских свидетельств о рождении»	25 февраля 2022 года № 218/р	Минздрав Забайкальского края	-
7.	Распоряжение Минздрава Забайкальского края «О совершенствовании оказания медицинской помощи детям с первичными иммунодефицитами на территории Забайкальского края»	9 января 2019 года № 9/р	Минздрав Забайкальского края	-

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

В течение 2009–2011 годов в рамках реализации приоритетного национального проекта «Здоровье» на условиях софинансирования из федерального бюджета построен и оснащен ГБУЗ «Забайкальский краевой перинатальный центр» мощностью 130 коек. В 2012 году после реконструкции открылся межрайонный перинатальный центр на базе ГАУЗ «Краевая больница № 4» мощностью 77 коек. Кроме того, для беременных с

экстрагенитальной патологией с 2003 года функционирует перинатальный центр на базе ГУЗ «Краевая клиническая больница» на 76 коек.

Минздравом Забайкальского края издан приказ от 16 декабря 2021 года № 599/ОД «Об организации оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология» на территории Забайкальского края». Данным приказом утверждены задачи учреждений родовспоможения края в зависимости от уровня медицинской организации; схемы маршрутизации; задачи по обеспечению планового и экстренного мониторинга беременных, родильниц, гинекологических больных, оказания медицинской помощи при транспортировке беременных с преждевременными родами, медицинской эвакуации. Кроме того, определены задачи по оказанию консультативной амбулаторно-поликлинической помощи беременным, родильницам, гинекологическим больным с экстрагенитальной патологией.

В Забайкальском крае имеется развитая сеть медицинских организаций по оказанию медицинской помощи женщинам: 8 женских консультаций, 53 акушерско-гинекологических кабинета, 29 акушерско-гинекологических отделений в районах края, являющихся учреждениями I группы, один межрайонный перинатальный центр и один самостоятельный родильный дом, относящиеся ко II группе, два краевых перинатальных центра, специализирующихся на оказании медицинской помощи при осложнениях беременности, в том числе при преждевременных родах и экстрагенитальной патологии, выполняющих функции учреждений III группы. В 2021 году в 7 центральных районных больницах с количеством родов менее 50 оказание медицинской помощи организовано по типу urgentных родильных залов. На 31 декабря 2021 года в 1 медицинской организации I группы и 1 III группы койки акушерско-гинекологического профиля были перепрофилированы в койки инфекционного профиля для лечения пациентов с новой коронавирусной инфекцией.

Для оказания помощи женщинам в крае развернуто 710 коек акушерско-гинекологического профиля, из них 212 коек для беременных и рожениц, 187 коек патологии беременности, 311 гинекологических коек.

Основные мероприятия по сохранению и укреплению здоровья детского населения Забайкальского края направлены на обеспечение качества профилактической и медицинской помощи на всех этапах оказания медицинской помощи (амбулаторный этап, в том числе проведение диспансерного наблюдения детей, оздоровление и коррекция имеющихся патологических состояний, стационарный этап). Для этого в крае функционируют 458 учреждений первичного звена (ФАПы, ФП), ГУЗ «Детский клинический медицинский центр г. Читы» (далее – ГУЗ «ДКМЦ г. Читы»), 38 поликлинических подразделений (центральные районные больницы) и 52 стационарных детских отделения.

Все государственные медицинские организации (далее – МО), оказывающие помощь детскому населению, укомплектованы необходимым диагностическим оборудованием для проведения диагностических



мероприятий по раннему выявлению заболеваний и проведению своевременных и качественных лечебно-оздоровительных мероприятий.

Обеспеченность врачами-педиатрами в 2021 году составила 14,4 на 10 тысяч детского населения (2020 год – 14,1 на 10 тысяч детского населения), что на 12,1 % меньше среднероссийского показателя за 2020 год и на 8,97 % ниже показателя по ДФО.

Обеспеченность врачами-неонатологами остается выше среднероссийского показателя и показателя ДФО за 2020 год на 40,4 % и 24,3 % соответственно (таблица 11).

Таблица 11

№п/п	Показатель	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6	7
1.	Врачи-педиатры (абс. число)	381	380	376	381	381
1.1.	Обеспеченность на 10 тысяч детей в возрасте 0 - 17 лет	14,1	14,2	14,1	14,4	14,4
2.	Врачи-неонатологи	76	71	64	65	65
2.1.	Обеспеченность на 10 тысяч новорожденных по ЦСУ	55,9	56,5	51,4	54,2	54,2

Укомплектованность должностями врачей-педиатров снизилась по сравнению с 2020 годом и составила 88,6 % (2020 год – 89,4 %, 2019 года – 88,1 %), врачей-неонатологов – незначительно увеличилась по сравнению с 2020 годом на 0,8 % и составила 87,2 % (2019 год – 86,5 %, 2018 год – 94 %).

НС осуществляется государственными МО Забайкальского края на врожденные и (или) наследственные заболевания, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России № 274н.

НС на врожденные и (или) наследственные включает массовое (безотборное) обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей, предусматривающее осуществление медико-генетической консультацией следующих действий:

1) проведение каждому новорожденному скринингового исследования;

2) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

3) проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденным из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

4) медико-генетическое консультирование семей с подтвержденным диагнозом из группы врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Забор проб для проведения НС осуществляется:

1) в учреждениях родовспоможения – 3 (ГБУЗ «Забайкальский краевой перинатальный центр», Перинатальный центр ГУЗ «Краевая клиническая больница», ГУЗ «Городской родильный дом»);

2) в детских поликлиниках/детских поликлинических отделениях – 38 (ГУЗ «Детский клинический медицинский центр г. Читы» (далее - ГУЗ «ДКМЦ г. Читы»), ГУЗ «Городская клиническая больница № 2», центральные районные больницы, ГУЗ «Краевая больница № 3», ГАУЗ «Краевая больница № 4»);

3) в родильных отделениях/ургентных родильных залах – 30 (центральные районные больницы, ГУЗ «Краевая больница № 3», ГАУЗ «Краевая больница № 4»);

4) в отделениях патологии новорожденных (2), отделении реанимации и интенсивной терапии новорожденных, отделении раннего возраста ГУЗ «Краевая детская клиническая больница» (далее – ГУЗ «КДКБ»).

С учетом положений статьи 20 Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (далее – Федеральный закон № 323-ФЗ) перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие/отказ на проведение НС на врожденные и (или) наследственные заболевания установленной формы, которое хранится в МО, осуществившей взятие образца крови. Перед получением информированного добровольного согласия/отказа на проведение НС законный представитель ребенка знакомится с Памяткой для родителей новорожденных детей.

Забор образцов крови при проведении НС осуществляется специально подготовленным работником на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки (далее – тест-бланк). Тест-бланки выдаются по количеству ежегодного числа родов отделом НС ГУЗ «КДКБ» по доверенности ответственным лицам МО, осуществляющим забор образцов крови у новорожденных детей.

Образец крови берут из пятки или большого пальца стопы новорожденного ребенка строго натошак или через 3 часа после кормления на 4 день жизни у доношенного и на 7 день у недоношенного ребенка. При невозможности забора крови в указанные сроки забор крови проводится позднее. Забор образца крови производится внутри от линии, проведенной от большого пальца стопы до пятки или снаружы от линии, проведенной от промежутка между 4 и 5 пальцами стопы и пяткой.

Прокол пятки новорожденного ребенка осуществляется одноразовым стерильным скарификатором на глубину не более 2-5 мм перпендикулярно к поверхности кожи и удалением первой капли крови стерильным сухим тампоном. Мягким надавливанием на пятку новорожденного ребенка сформировать вторую каплю крови, к которой перпендикулярно поднести тест-бланк, пропитать его кровью полностью и насквозь. Пятен крови должно быть не менее пяти (5), каждое в диаметре не менее 10 мм. Вид пятен крови должен быть одинаковым с обеих сторон тест-бланка.

Тест-бланк высушивается в строго горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2 часов без применения дополнительной тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей. Тест-бланк заполняется шариковой ручкой, аккуратно, разборчиво, не затрагивая пятен крови. В тест-бланк вносится следующая информация:

- 1) наименование МО, производившей забор крови у новорожденного ребенка;
- 2) № истории родов;
- 3) Ф.И.О. (отчество – при наличии) матери ребенка (для поликлиник: дополнительно Ф.И.О. (отчество – при наличии) ребенка);
- 4) дата рождения ребенка, дата взятия образца крови;
- 5) состояние ребенка (здоров, если болен, то указать диагноз); ребенок: доношенный/недоношенный;
- 6) пол, вес ребенка, при весе менее 3000 г указать степень гипотрофии;
- 7) учреждение родовспоможения, где родился ребенок (для поликлиник и стационаров);
- 8) адрес матери и ребенка по прописке и адрес фактического проживания;
- 9) Ф.И.О. (отчество – при наличии) лица, производившего забор крови, указывается в нижней части оборотной стороны бланка;
- 10) цель обследования для поликлиник и стационаров («Первично», «Повторно», «Возврат», «Подозрение» с указанием, на какое наследственное заболевание).

Высушенные тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора образца крови и правильность их заполнения ответственным лицом за НС в МО. При некачественном заборе образца крови процедура повторяется. Во избежание загрязнения, высушенные тест-бланки, не соприкасаясь пятнами крови, упаковываются герметично в чистый конверт и в специальной упаковке отправляются для исследования в отдел НС ГУЗ «КДКБ» (г. Чита, ул. Новобульварная, 20):

из учреждений родовспоможения города Читы (ГБУЗ «Забайкальский краевой перинатальный центр», Перинатальный центр ГУЗ «Краевая клиническая больница», ГУЗ «Городской родильный дом»), ГУЗ «ДКМЦ г. Читы», ГУЗ «Городская клиническая больница № 2» – ежедневно;

из центральных районных больниц, ГУЗ «Краевая больница № 3», ГАУЗ «Краевая больница № 4» – не реже 1 раз в 2 дня;

из ГУЗ «Каларская ЦРБ» – 2 раза в неделю (авиатранспортом).

Транспортировка тест-бланков осуществляется в сумке-холодильнике при температуре не выше 25<sup>0</sup>С.

В ГУЗ «КДКБ» на базе клиничко-диагностической лаборатории с 2007 года организован отдел НС. Лаборатория оснащена необходимым оборудованием для проведения НС. В лаборатории работают 2 врача-лаборанта, 1 фельдшер-лаборант, прошедшие обучение по вопросам организации проведения НС. Рабочие места медицинских работников компьютеризированы, оснащены лабораторной информационной системой

(далее – ЛИС), предназначенной для автоматизации различных процессов, протекающих в лаборатории, и обеспечивающих потребность специалистов лаборатории в систематической информации по всем аспектам их деятельности.

Отдел НС ГУЗ «КДКБ» в течение 72 часов от момента поступления тест-бланков осуществляет скрининговые лабораторные исследования из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденного ребенка на следующие заболевания или группы заболеваний:

1А) фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия – E70.0 МКБ-10). Исследование проводится до запуска расширенного неонатального скрининга;

1Б) дефицит биотинидазы (недостаточность других уточненных витаминов группы В – E 53.8 МКБ-10). Исследование проводится после запуска расширенного неонатального скрининга;

2) врожденный гипотиреоз (врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E 03.0 МКБ-10, врожденный гипотиреоз без зоба – E 03.1 МКБ-10, дисгормональный зоб – E 07.1 МКБ-10, другие уточненные болезни щитовидной железы – E 07.8 МКБ-10);

3) муковисцидоз (кистозный фиброз с легочными проявлениями – E 84.0 МКБ-10, кистозный фиброз с кишечными проявлениями – E 84.1 МКБ-10, кистозный фиброз с другими проявлениями – E 84.8 МКБ-10, кистозный фиброз неуточненный – E 84.9 МКБ-10);

4) галактоземия (нарушения обмена галактозы – E 74.2 МКБ-10);

5) адреногенитальный синдром (врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E 25.0 МКБ-10, другие адреногенитальные нарушения – E 25.8 МКБ-10, адреногенитальное нарушение неуточненное – E25.9 МКБ-10).

В случае выявления отклонений в анализах в течение 24 часов осуществляется связь с лицом, ответственным за проведение НС в МО, в которой в данное время находится или состоит на учете ребенок (акушерский или педиатрический стационар, детская поликлиника).

Лицо, ответственное за проведение НС в МО, где в данное время находится или состоит на учете ребенок, в течение 24-48 часов после получения информации об отклонении в анализах обеспечивает повторный забор крови у ребенка и доставку образцов крови для подтверждающей диагностики в отдел НС ГУЗ «КДКБ».

Подтверждающая диагностика на 5 наследственных заболеваний (повторное обследование крови новорожденного ребенка) проводится в отделе НС ГУЗ «КДКБ».

После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются врачу-генетику кабинета медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ» и в МО по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими

рекомендациями в течение 24 часов после получения результатов исследования.

Врач-генетик кабинета медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ» для установления диагноза наследственного и (или) врожденного заболевания:

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

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

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

рекомендует проведение мероприятий по профилактике и лечению пациентов.

В случае если у новорожденного ребенка с подозрением на адреногенитальный синдром (до или после получения результатов скрининга) отмечается рвота, потеря массы тела, ребенок немедленно (до проведения подтверждающей диагностики) госпитализируется или переводится в отделение патологии новорожденных.

В случае повышения в крови уровня 17-гидроксипрогестерона выше 60 нмоль/л у доношенного новорожденного и выше 100 нмоль/л у недоношенного новорожденного (срок гестации > 33 недель) даже при отсутствии клинических признаков ребенок немедленно (до проведения подтверждающей диагностики) госпитализируется или переводится в отделение патологии новорожденных.

В случае если у новорожденного с подозрением на галактоземию (до или после получения результатов скрининга) имеются рвота, трудности с кормлением, судороги, жидкий стул, желтуха, он немедленно (до проведения подтверждающей диагностики) госпитализируется или переводится в отделение патологии новорожденных.

В случае подтверждения диагноза галактоземии новорожденный направляется для проведения клинико-биохимической верификации в кабинет медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ».

После проведения клинико-биохимической верификации ребенок с галактоземией направляется в отделение патологии новорожденных для лечения под биохимическим контролем и диспансерного наблюдения.

В случае подтверждения диагноза адреногенитального синдрома

новорожденный направляется для проведения клинико-биохимической верификации диагноза, лечения и диспансерного наблюдения в кабинет медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ».

В случае подтверждения диагноза муковисцидоза новорожденный направляется для проведения клинико-биохимической верификации диагноза, лечения и диспансерного наблюдения в кабинет медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ».

Медико-генетическое консультирование семей, прошедших молекулярно-генетическое исследование, с последующим направлением на пренатальную диагностику проводится в кабинете медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ».

Кабинет медико-генетического консультирования находится в консультативной поликлинике ГУЗ «КДКБ» (г. Чита, ул. Новобульварная, 20). Прием ведут 2 врача-генетика высшей квалификационной категории.

После подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания при наличии медицинских показаний новорожденный ребенок госпитализируется в ГУЗ «КДКБ» по направлению лечащего врача МО по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком кабинета медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ».

В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком кабинета медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ», специалистами по профилю заболевания, консилиум врачей с применением телемедицинских технологий медицинской организацией, подведомственной Минздраву России, для определения тактики лечения.

Диспансерное и динамическое наблюдение пациентов с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в рамках НС проводится согласно клиническим рекомендациям и стандартам оказания медицинской помощи в МО по месту жительства ребенка, а также у специалистов ГУЗ «КДКБ» по профилю заболевания.

Тест-бланки с 5 пятнами крови хранятся в отделе НС ГУЗ «КДКБ» не менее 3 лет при температуре не выше +25<sup>0</sup>С. Использованные тест-бланки утилизируются как отходы класса Б согласно СанПиН 2.1.7.2790–10.

Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2021 году представлено в таблице 12.

Таблица 12

Нозология	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями	Из числа пациентов с впервые выявленными за-	Из числа пациентов, состоящих на диспансер-	Врач-специалист, осуществляющий диспансерное	Средняя частота консультаций врачом генети-	Общее число консультаций врача-генетика, из

	ями	болева- ниями взято на диспан- серное наблюде- ние	ном наблюде- нии назначено лечение/ специали- зирован- ное пита- ние	наблюде- ние	ком 1 паци- ента, состоя- щего на учете, в год	них с приме- нием ТМК
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	5	5	5/-	эндокрино лог	5	-/-
Галактоземия	-	-	-/	генетик	6	6/
Фенилкетонурия	5	5	5/5	генетик	12	12/
Адреногениталь- ный синдром	1	1	1/-	эндокрино лог	1	-/-
Муковисцидоз	3	3	3/-	пульмонол ог	-	-/-
Наследственные болезни обмена *	-	-	-/-	-	-	-/-
Спинальная мышечная атрофия	-		-/-	-	12	-/-
Первичные иммунодефициты	-	-	-/-	-	12	-/-
Иные	-	-	-	-	-	-
Итого	14	14	14/	-	24	18/

Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, медико-генетическими центрами (далее – МГЦ) 3А и 3Б уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ), представлены в таблице 13:

Таблица 13

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Центрами субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней	-	-	-	-	-

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6
из них с применением ТМК*	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с ФГБУ НМИЦ им. академика Е.Н.Мешалкина Минздрава России	120	132	117	120	105
из них с применением ТМК*				120	105
ФГАУ НМИЦ здоровья детей Минздрава России, из них с применением ТМК	5 -	15 -	18 18	26 26	29 29
ФГБУ НМИЦ ТиИО им. академика В.Н.Шумакова Минздрава России, в том числе ТМК	3 -	5 -	5 5	3 3	3 3
ФГАУ НМИЦ нейрохирургии им. академика Н.Н.Бурденко Минздрава России, в том числе ТМК	5 -	5 -	9 9	16 16	13 13
ФГБУ НМИЦ АгП им. В.И.Кулакова Минздрава России, в том числе ТМК	- -	- -	2 2	4 4	3 3
ФГБУ НМИЦ им. Дмитрия Рогачева Минздрава России, в том числе ТМК	6 -	8 -	11 11	15 15	13 13
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	-	-	162	184	166
из них с применением ТМК*	0	0	45	184	166

\* ТМК – телемедицинские консультации

Специализированная медицинская помощь пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями осуществляется в ГУЗ «КДКБ», которое является многопрофильной МО, располагающей современными лечебно-диагностическими технологиями, что позволяет обеспечить квалифицированную стационарную и поликлиническую (консультативную) медицинскую помощь детскому населению Забайкальского края, в том числе высокотехнологичную медицинскую помощь (далее – ВМП). В 2021 году коечный фонд МО не изменился и составил 705 коек.

Все детские койки специализированные, из них 398 коек педиатрического профиля (56,4 %), 280 коек хирургического профиля (39,7 % коечного фонда), 27 реанимационно-анестезиологических коек (3,8 %).

В отделении неврологии ГУЗ «КДКБ» функционируют 3 паллиативные койки, на которых оказывается стационарная паллиативная помощь детям по профилям: «неврология», «педиатрия», «сестринское дело в педиатрии». Больница оказывает экстренную медицинскую помощь детям по всем профилям круглосуточно все дни недели.



Основная цель работы ГУЗ «КДКБ» – обеспечение доступности и удовлетворение потребности детского населения Забайкальского края в специализированной помощи, в том числе пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Концентрация в ГУЗ «КДКБ» значительного числа детей с тяжелой патологией, наличие квалифицированного кадрового потенциала, материально-технических ресурсов позволяет оказывать учреждению ВМП в рамках специализированной медицинской помощи на основании лицензии на осуществление ВМП по следующим специальностям: детской урологии-андрологии, детской хирургии, нейрохирургии, челюстно-лицевой хирургии, детской онкологии, травматологии и ортопедии, неонатологии.

На протяжении последних трех лет ВМП оказывается детям за счет обязательного медицинского страхования (далее – ОМС).

Таблица 14

№ п/п	Профиль	2019 год	2020 год	2021 год
1	Офтальмология	108	83	87
2	Урология	10	3	0
3	Челюстно-лицевая хирургия	50	34	46
4	Травматология и ортопедия	20	20	22
5	Оториноларингология	8	6	0
6	Неонатология	64	76	63
7	Всего	260	222	228

На 2021 год запланировано 253 квоты ВМП, выполнено 228 квот. Количество выполненных объемов по ВМП/ОМС сократилось, что связано с неблагоприятной эпидемиологической ситуацией на территории края по распространению новой коронавирусной инфекции (COVID-19), а также изменившейся структурой заболеваемости у детей (снижение количества пороков челюстно-лицевой системы, мочеполовой системы, доброкачественных образований ЛОР-органов). План по профилю «неонатология» не выполнен по группе 19 в связи с изменившейся моделью пациента. В полном объеме выполнены объемы ВМП по профилю «травматология и ортопедия». В 2021 году впервые оказывалась ВМП по профилю «педиатрия» – установка инсулиновых помп детям, страдающим сахарным диабетом 1 типа. Объем выполнен в соответствии с планом.

На базе стационара работает Краевая отборочная комиссия Минздрава Забайкальского края по отбору пациентов на лечение за пределами Забайкальского края. В состав комиссии входят специалисты ГУЗ «КДКБ»: главные внештатные специалисты Минздрава Забайкальского края, заведующие профильными отделениями. Всего проведено 45 заседаний, рассмотрены документы 950 пациентов. На лечение в федеральные клиники

направлено 390 пациентов, использовано 396 квот. В рамках оказания специализированной помощи пролечены 126 пациентов.

Наиболее высокая потребность в лечении детей за пределами Забайкальского края по профилю «сердечно-сосудистая хирургия», в том числе у новорожденных. Дети традиционно направлялись в ФГБУ НМИЦ им. академика Е.Н.Мешалкина Минздрава России, Санкт-Петербургский педиатрический университет, Томский и Хабаровский центры сердечно-сосудистой хирургии. Вторая группа – пациенты по профилю «педиатрия»: с дегенеративными заболеваниями ЦНС, тяжелыми кардиомиопатиями, системными заболеваниями, болезнями желудочно-кишечного тракта (аутоиммунные гепатиты, болезнь Крона и т.п.), тяжелые поражения легких (муковисцидоз, пороки развития легких), первичные иммунодефицитные состояния, атопические дерматиты, болезни почек, требующие генно-инженерной терапии. Дети были направлены в 9 федеральных клиник, ФГБУ «НЦПЗСиРЧ» (г. Иркутск). Третья группа пациентов по профилю «травматология и ортопедия» (пороки развития костно-мышечной системы, последствия тяжелых скелетных травм) и «заболевания органа зрения». Востребованы квоты по профилю «нейрохирургия», «абдоминальная хирургия».

В целях эффективного взаимодействия в оказании ВМП беременным женщинам и детям Минздравом Забайкальского края запланировано продолжить сотрудничество с ФГБУ НМИЦ им. академика Е.Н.Мешалкина Минздрава России, намечен ряд совместных мероприятий, в том числе проведение совместной научно-практической конференции, рабочих встреч и консультаций пациентов специалистами клиники для отбора на оказание ВМП.

МО, оказывающие помощь беременным женщинам на территории Забайкальского края, с 2015 года активно участвуют в обучающем дистанционном семинаре, проводимом ФГУ «НМИЦ АГП им. В.П. Кулакова Минздрава России.

В рамках оказания ВМП за пределами региона осуществляется сотрудничество с 25 федеральными клиниками: ФГБУ Российская детская клиническая больница, ФГБУ Всероссийский центр глазной и пластической хирургии Минздрава России, ФГБУ Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека Сибирского отделения РАМН Минздрава России, ФГБУ НМИЦ им. академика Е.Н.Мешалкина Минздрава России и другими учреждениями.

Для оказания консультативной и лечебной помощи тяжелым детям в сельских и отдаленных труднодоступных районах функционирует отделение санитарной авиации, которое является структурным подразделением ГУЗ «КДКБ». Отделение выполняет круглосуточную работу по оказанию экстренной лечебной и консультативной помощи детям Забайкальского края, находящимся в медицинских учреждениях.

Основные задачи детского отделения санитарной авиации:

проведение телефонных, а при необходимости очных, консультаций врачами отделения детей, находящихся в тяжелом и критическом состоянии в государственных МО края;

привлечение для экстренных консультаций врачей других специальностей;

транспортировка больных в тяжелом состоянии в краевые стационарные учреждения.

В целях реализации Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на территории Забайкальского края, в соответствии с требованиями приказа Минздрава России от 29 декабря 2012 года № 1705н «О порядке организации медицинской реабилитации», в крае создана трехэтапная система оказания реабилитационной помощи населению:

I этап медицинской реабилитации (острый период течения заболевания) осуществляется в профильных отделениях ГУЗ «КДКБ», ГУЗ «Краевая клиническая больница». На данном этапе осуществляется терапия, которая обеспечивает не только восстановление функции пораженных систем, но и подготовку организма к следующему этапу реабилитации. Первый этап может считаться завершенным при выздоровлении от основного заболевания, при восстановлении функции пораженного органа или системы или при достаточной компенсации утраченных в результате болезни функций.

II этап медицинской реабилитации организован в ГУЗ «Детский клинический медицинский центр г. Читы», рассчитанном на 200 посещений в смену, 400 – в день, в ГУЗ «Краевой врачебно-физкультурный диспансер» на 50 посещений в смену.

С целью продолжения реабилитационного лечения после выписки из указанных учреждений, дети в период остаточных явлений течения заболевания направляются на амбулаторно-поликлиническую реабилитацию по месту жительства (третий этап – адаптационно-восстановительный).

В рамках третьего этапа реабилитации в крае функционирует 52 койки для реабилитации детей: в ГАУЗ «Центр медицинской реабилитации Дарасун» на 120 коек, в том числе 10 детских реабилитационных коек, в ГУЗ «Краевой центр медицинской реабилитации Ямкун» 80 коек, в том числе 10 детских реабилитационных коек, в ГКУЗ «Краевая клиническая психиатрическая больница им. В.Х.Кандинского» – 32 койки для реабилитации детей с задержкой нервно-психического развития, в условиях дневных стационаров, кабинетах физиотерапии, отделениях ЛФК городских детских поликлиник.

Санаторный этап реабилитации представлен ГКУЗ «Краевой детский санаторий для лечения туберкулеза» на 120 коек (г. Краснокаменск) и «Забайкальский санаторий «Дарасун» на 300 коек, из них 200 коек для санаторно-курортного лечения детей. Для оказания медицинской реабилитации третьего этапа функционирует учреждения Министерства труда и социальной защиты населения Забайкальского края: ГАУСО

реабилитационный центр для детей и подростков с ограниченными возможностями «Спасатель» и ГАУСО «Реабилитационный центр «Шиванда».

В 2021 году охвачено реабилитационной медицинской помощью детей-инвалидов от числа нуждающихся – 85 %, в 2021 году – 76,4 %, в 2020 году – 60 %, в 2019 году – 81,1 %. Охвачено реабилитационной медицинской помощью 32468 детей, что составляет 53,6 % от числа нуждающихся детей и 12,2 % от общей численности детского населения (2020 год – 54,8 % и 12,4 %, 2019 год – 81,2 % и 19,8 % соответственно).

На официальном сайте Минздрава Забайкальского края в разделе «Для пациентов» размещена информация о центрах психологической помощи и работе телефонов доверия, реабилитации детей с ограниченными возможностями здоровья, в том числе с нарушением слуха, зрения, детей с патологией опорно-двигательного аппарата, нервной системы

На территории Забайкальского края реабилитация детей с ограниченными возможностями здоровья проводится в ГУЗ «ДКМЦ г. Читы», ГУЗ «Краевой центр медицинской реабилитации Ямкун», ГУЗ «Центр медицинской реабилитации Дарасун», а также на базе отделений физиотерапии и лечебной физкультуры в городских и районных поликлинических отделениях.

Укомплектованность специалистами составляет 74,8 % (2020 год – 75 %). За 2021 год общее прошли обучение 6 специалистов, из них по программам повышения квалификации – 2 человека, по программе профессиональной переподготовки – 4 человека.

В соответствии с государственной программой Забайкальского края «Развитие здравоохранения Забайкальского края», утвержденной постановлением Правительства Забайкальского края от 28 июля 2014 года № 448 показатель обеспеченности детскими паллиативными койками круглосуточного стационара в 2021-2024 годах должен составлять 2,08 на 100 тысяч детского населения.

Для выполнения целевых показателей обеспеченности койками для оказания паллиативной медицинской помощи (далее – ПМП) распоряжением Минздрава Забайкальского края от 1 ноября 2021 года № 1317/р «Об открытии дополнительных коек паллиативной медицинской помощи в Забайкальском крае» коечный фонд для оказания ПМП детям увеличен на 4 койки. С 1 января 2022 года начали работу 4 койки для оказания ПМП детям (2 койки в ГУЗ «Забайкальский краевой онкологический диспансер», 2 койки в ГАУЗ «Краевая больница № 4»), оснащенные оборудованием, подготовленными медицинскими кадрами.

Таким образом, оказание ПМП детям в 2022 году осуществляется на 8 паллиативных койках. Данное количество коек позволяет достичь целевых показателей обеспеченности детского населения края койками для оказания ПМП.

На территории Забайкальского края отдельные категории граждан, в том числе несовершеннолетние от 0 до 17 лет включительно, обеспечиваются

лекарственными препаратами и изделиями медицинского назначения за счет средств федерального бюджета и бюджета Забайкальского края.

По состоянию на 1 января 2022 года в региональный сегмент Федерального регистра внесено 57 детей, из них нуждаются в лекарственном обеспечении 50 детей (законные представители 2 детей отказались от лечения). Обеспечение детей лекарственными препаратами осуществляется в соответствии с приказом Минздрава Забайкальского края от 18 декабря 2019 года № 37-П «Об утверждении регламента взаимодействия участников реализации программ льготного лекарственного обеспечения на территории Забайкальского края».

Обеспечение детей-инвалидов с редкими (орфанными) и тяжелыми жизнеугрожающими состояниями, лекарственными препаратами, которые не вошли в Перечень лекарственных препаратов, приобретаемых за счет федерального бюджета, осуществляется за счет средств регионального бюджета.

Объем финансирования из краевого бюджета на обеспечение лекарственными препаратами детей, страдающих хроническими прогрессирующими редкими (орфанными заболеваниями), составил:

в 2018 году – 82,1 млн. рублей, обеспечено 33 ребенка;

в 2019 году – 72,4 млн. рублей, обеспечено 40 детей;

в 2020 году – 72,4 млн. рублей, обеспечено 46 детей;

в 2021 году – 74,99 млн. рублей, обеспечено 40 детей;

в 2022 году – 174,8 млн. рублей, обеспечено 44 ребенка.

Все дети, внесенные в региональный сегмент Федерального регистра, обеспечены лекарственными препаратами в полном объеме.

С 2021 года обеспечение детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе с редкими (орфанными) заболеваниями осуществляется через Фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе с редкими (орфанными) заболеваниями (далее – Фонд) в соответствии с Перечнями заболеваний, лекарственных препаратов, медицинских изделий и средств технической реабилитации утвержденными попечительским советом Фонда.

На официальном сайте Минздрава Забайкальского края создана вкладка «Фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе с редкими (орфанными) заболеваниями», где указаны контакты ответственного исполнителя по вопросу взаимодействия с Фондом, имеется ссылка на официальный сайт Фонда.

Получен допуск к информационному ресурсу, содержащему сведения о детях с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, включая информацию о закупке для таких детей лекарственных препаратов и медицинских изделий, в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации, технических средств реабилитации, и сведений о результатах лечения таких детей.

В каждой МО назначены ответственные за организацию медицинской помощи больным детям, представление заявок, оценку эффективности проводимого лечения, учет, хранение и целевое использование лекарственных препаратов.

Заявки на оказание медицинской помощи детям от МО принимает ответственный исполнитель по вопросу взаимодействия с Фондом по установленной форме с приложением необходимых документов и документов, подтверждающих установленные попечительским советом Фонда критериев. Заявления и заявки на оказание медицинской помощи оформляются ответственным исполнителем в информационном ресурсе, содержащем сведения о детях с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, включая информацию о закупке для таких детей лекарственных препаратов и медицинских изделий, в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации, технических средств реабилитации, и сведения о результатах лечения таких детей.

Кроме того, заявления на оказание медицинской помощи подаются в электронном виде законными представителями детей через официальный сайт государственных услуг. После получения такого заявления информация направляется в МО, в которой ребенок наблюдается, для подготовки необходимого пакета документов.

Назначение лекарственных препаратов осуществляется врачебной комиссией МО, в которой ребенок наблюдается. При необходимости вопрос о назначении препарата решает краевой консилиум, который организован на базе ГУЗ «КДКБ» с участием главных внештатных специалистов по профилю заболевания, врача-генетика, лечащего врача ребенка. В случае назначения незарегистрированных лекарственных препаратов, назначение препаратов осуществляется консилиумом федеральной клиники.

После одобрения заявки на медицинскую помощь попечительским советом Фонда информация в течение 7 рабочих дней доводится до сведения законных представителей ребенка в режиме телефонного разговора.

Ответственным исполнителем информация по учету и движения, сроках введения лекарственных препаратов по каждому ребенку, полученных субъектом на основании решений экспертного совета Фонда, ежемесячно направляется в Фонд.

В 2021 году обеспечено лекарственными препаратами по заявкам, одобренным Фондом, 5 детей (4 ребенка, страдающих спинальной мышечной атрофией, 1 ребенок, страдающий мукополисахаридозом VI A типа). В 2022 году лекарственными препаратами обеспечено 13 детей, в том числе 5 детей, страдающих спинальной мышечной атрофией, 1 ребенок – мукополисахаридозом VI A типа. 4 детей – с муковисцидозом, 3 ребенка – с нейрофиброматозом 1 типа.

### 1.6. Информационное взаимодействие при реализации Программы

В соответствии с приказом Минздрава Забайкальского края от 22 октября 2021 года № 484/ОД в МО Забайкальского края внедрена Государственная информационная система здравоохранения Забайкальского края (далее – ГИСЗ).

В соответствии с планом регионального проекта «Создание единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (ЕГИСЗ) Забайкальский край» к 31 декабря 2025 года в 10 % МО будет внедрен электронный документооборот.

Все МО, оказывающие помощь новорожденным детям, подключены к сервису выписки медицинских свидетельств о рождении.

В рамках исполнения контракта по модернизации ГИСЗ Забайкальского края до 31 декабря 2022 года будет внедрена Подсистема «Регистровая платформа», что позволит главным внештатным специалистам Минздрава Забайкальского края по соответствующему профилю формировать регистры пациентов по нозологическим формам.

Оценка региональных систем информатизации здравоохранения, необходимых для обеспечения НС и РНС в крае, приведена в таблице 15:

Таблица 15

	да/нет, название	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3
ЕГИСЗ	Государственная информационная система здравоохранения Забайкальского края	Приказ Минздрава Забайкальского края от 22 октября 2021 года № 484/ОД «О вводе в эксплуатацию государственной информационной системы здравоохранения Забайкальского края»
Электронный документооборот	В соответствии с планом регионального проекта «Создание единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (ЕГИСЗ) Забайкальский край» - внедрение электронного документооборота – 10 % медицинских организаций	Распоряжение Минздрава Забайкальского края от 1 июня 2022 года № 644/р «Об электронном документообороте»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да	Распоряжение Минздрава Забайкальского края от 25 февраля 2022 года № 218/р «О формировании электронных медицинских свидетельств о рождении»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или)	Нет	В рамках исполнения контракта по модернизации ГИСЗ Забайкальского края (срок декабрь 2022 года)

	да/нет, название	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3
наследственными заболеваниями		внедряется Подсистема «Регистровая платформа».
регистры	Нет	Главные внештатные специалисты Минздрава
реестры	Нет	Забайкальского края по соответствующему профилю получают возможность формировать регистры пациентов по нозологическим формам.

### 1.7. Выводы

В Забайкальском крае имеется достаточная материально-техническая база для проведения НС, раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний, раннего начала патогенетической терапии и терапии специализированным лечебным питанием. Врачебного персонала и медицинского оборудования, необходимого для диагностики, оказания медицинской помощи и реабилитации и абилитации больных детей достаточно.

Имеющийся коечный фонд краевых реабилитационных центров и учреждений Министерства труда и социальной защиты населения Забайкальского края обеспечивает потребность для оказания помощи детям, страдающим хроническими тяжелыми жизнеугрожающими заболеваниями, в том числе с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

## 2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга в Забайкальском крае

### 2.1. Цели реализации Программы

Цели реализации Программы – снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС, обеспечение проведения массового обследования новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения.

### 2.2. Задачи реализации Программы

Задачи реализации Программы:

- 1) обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в регионе;
- 2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи



пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России № 274н;

3) совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации ГУЗ «КДКБ», оказывающей медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

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

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

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

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

8) методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;

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

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

### 2.3. Индикативные показатели реализации Программы

Индикативные показатели реализации Программы представлены в таблице 16:

Таблица 16

№ п/п	Показатель	2023 год	2024 год	2025 год
1	2	2	4	5
1.	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми (%)	98,6	98,6	98,6
2.	Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	не менее 90,0	не менее 95,0	не менее 95,0
3.	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или)	0,1	0,1	0,1

	наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)			
4.	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%)	не менее 90,0	не менее 95,0	не менее 95,0
5.	Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами и (или) специализированное лечебное питание от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (%)	95,0	95,0	95,0

## 2.4. Мероприятия Программы

### 2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Забайкальском крае

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

- 1) Программу;
- 2) приказ Минздрава Забайкальского края по маршрутизации, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России № 274н, диспансерное наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- 3) региональные документы по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра»;
- 4) перечень стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС:
  - по приему бланков (внутри региона, из других регионов);
  - по методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории;
  - по взятию крови на РНС и НС и правилам их хранения;
  - по транспортировке тест-бланков из региона в лабораторию ЗА и обратно;
  - по получению тест-бланков медико-генетическими консультациями и правилам их передачи в МО, где будет проводиться забор крови;

- по порядку учета и хранения тест-бланков для РНС и НС;
- по работе с лабораторной информационной системой;
- по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики;
- по взаимодействию с федеральными МО при установлении диагноза в период нахождения ребенка в МО.

#### **2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга**

В соответствии с приказом Минздрава России № 274н разработана маршрутизация в рамках РНС.

РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания включает массовое (безотборное) обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей, предусматривающее осуществление медико-генетической консультацией следующих действий:

- 1) проведение каждому новорожденному скринингового исследования;
- 2) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 3) проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденным из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 4) медико-генетическое консультирование семей с подтвержденным диагнозом из группы врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Забор биоматериала на РНС осуществляется:

- 1) в учреждениях родовспоможения – 3 (ГБУЗ «Забайкальский краевой перинатальный центр», Перинатальный центр ГУЗ «Краевая клиническая больница», ГУЗ «Городской родильный дом»);
- 2) в детских поликлиниках/детских поликлинических отделениях – 38 (ГУЗ «ДКМЦ г. Читы», ГУЗ «Городская клиническая больница № 2», центральные районные больницы, ГУЗ «Краевая больница № 3», ГАУЗ «Краевая больница № 4»);
- 3) в родильных отделениях/ургентных родильных залах – 30 (центральные районные больницы, ГУЗ «Краевая больница № 3», ГАУЗ «Краевая больница № 4»);
- 4) в отделениях патологии новорожденных (2), отделении реанимации и интенсивной терапии новорожденных, отделении раннего возраста ГУЗ «КДКБ,

МО, осуществляющие РНС, проводят следующие мероприятия.

С учетом положений статьи 20 Федерального закона № 323-ФЗ перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие/отказ на проведение РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания установленной формы, которое хранится в МО, осуществившей

взятие образца крови. Перед получением информированного добровольного согласия/отказа на проведение РНС законный представитель ребенка должен быть ознакомлен с Памяткой для родителей новорожденных детей.

Забор образцов крови при проведении РНС осуществляется специально подготовленным работником на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки (далее – тест-бланк). Тест-бланки выдаются по количеству ежегодного числа родов отделом неонатального скрининга ГУЗ «КДКБ» по доверенности ответственным лицам МО, осуществляющим забор образцов крови у новорожденных детей.

Забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется через 3 часа после кормления, в возрасте 24 - 48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного в той МО, где он на данный момент находится (учреждение родовспоможения, родильное отделение ЦРБ, ургентный родильный зал), с соответствующей пометкой в истории новорожденного ребенка, в выписке о дате забора крови, в соответствии с рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, утвержденными приказом Минздрава России № 274н. В случае отсутствия в документации новорожденного ребенка отметки о взятии крови забор образцов крови производится в те же сроки в стационаре, куда ребенок переведен по медицинским показаниям, либо на первом патронаже в детской поликлинике/детском поликлиническом отделении по месту жительства с соответствующей пометкой истории стационарного больного или амбулаторной карте о дате забора крови.

Забор образцов крови осуществляется на 2 тест-бланка, которые выдаются отделом НС ГУЗ «КДКБ». В направлении к тест-бланку с образцом крови указывается следующая информация:

- 1) наименование МО, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного ребенка;
- 2) контактный телефон МО, в которой произведено взятие образцов крови у новорожденного ребенка;
- 3) Ф.И.О. (отчество – при наличии) медицинского работника, производившего взятие образцов крови у новорожденного ребенка;
- 4) Ф.И.О. (отчество – при наличии) матери новорожденного ребенка;
- 5) дата рождения матери новорожденного ребенка;
- 6) номер полиса обязательного медицинского страхования (ОМС) матери;
- 7) паспортные данные матери новорожденного ребенка (серия, номер, дата и место выдачи);
- 8) страховой номер индивидуального лицевого счета (СНИЛС) матери новорожденного ребенка;
- 9) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) матери новорожденного ребенка;
- 10) адрес фактического места проживания матери новорожденного ребенка;

- 11) контактный телефон матери новорожденного ребенка;
- 12) дата и время родов;
- 13) пол новорожденного ребенка;
- 14) при многоплодных родах – очередность при рождении новорожденного ребенка (первый, второй, третий и следующий);
- 15) уникальный идентификационный номер тест-бланка;
- 16) дата и время взятия образцов крови у новорожденного ребенка;
- 17) диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных детей указывается код Z 00.1);
- 18) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель и дней);
- 19) масса тела новорожденного ребенка;
- 20) отметка о факте переливания крови новорожденному ребенку (да/нет), дата переливания (при наличии);
- 21) отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования.

Информация о новорожденном ребенке до взятия образцов крови и последующего проведения НС и (или) РНС, не затрагивая кругов для пятен крови, вносится непосредственно на тест-бланк. Данная информация о новорожденном ребенке вносится в медицинскую информационную систему МО (далее – МИС МО) с целью формирования структурированного электронного медицинского документа (далее – СЭМД) «Направление на неонатальный скрининг» (НС) и дальнейшей передачи в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему (далее – ВИМИС «АКиНЕО»). Направление с информацией распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

Тест-бланк подлежит высушиванию в горизонтальном положении на сухой, чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 3 часов при комнатной температуре (15–22<sup>0</sup>С) без применения дополнительной тепловой обработки для ускорения сушки (солнечный свет, фен, батарея и т.п.), избегая соприкосновение тест-бланков между собой во время сушки.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником, назначенным руководителем МО.

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в специальную упаковку (зип-пакет) и направляются в отдел НС ГУЗ «КДКБ»:

из учреждений родовспоможения города Читы (ГБУЗ «Забайкальский краевой перинатальный центр», Перинатальный центр ГУЗ «Краевая клиническая больница», ГУЗ «Городской родильный дом»), ГУЗ «ДКМЦ г. Читы», ГУЗ «Городская клиническая больница № 2» - ежедневно;

из центральных районных больниц, ГУЗ «Краевая больница № 3», ГАУЗ «Краевая больница № 4» - не реже 1 раз в 2 дня;

из ГУЗ «Каларская ЦРБ» – 2 раза в неделю (авиатранспортом).

Транспортировка осуществляется в сумке-холодильнике при температуре не выше 25<sup>0</sup>С. Маршрут доставки биоматериала на РНС (схема 1).

Отдел НС ГУЗ «КДКБ» в течение 72 часов от момента поступления тест-бланков осуществляет скрининговые лабораторные исследования из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденного ребенка на следующие заболевания или группы заболеваний:

1А) фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия – E70.0 МКБ-10). Исследование проводится до запуска расширенного неонатального скрининга;

1Б) дефицит биотинидазы (недостаточность других уточненных витаминов группы В – E 53.8 МКБ-10). Исследование проводится после запуска расширенного неонатального скрининга;

2) врождённый гипотиреоз (врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E 03.0 МКБ-10, врожденный гипотиреоз без зоба – E 03.1 МКБ-10, дисгормональный зоб – E 07.1 МКБ-10, другие уточненные болезни щитовидной железы – E 07.8 МКБ-10);

3) муковисцидоз (кистозный фиброз с легочными проявлениями – E 84.0 МКБ-10, кистозный фиброз с кишечными проявлениями – E 84.1 МКБ-10, кистозный фиброз с другими проявлениями – E 84.8 МКБ-10, кистозный фиброз неуточненный – E 84.9 МКБ-10);

4) галактоземия (нарушения обмена галактозы – E 74.2 МКБ-10);

5) адреногенитальный синдром (врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E 25.0 МКБ-10, другие адреногенитальные нарушения – E 25.8 МКБ-10, адреногенитальное нарушение неуточненное – E25.9 МКБ-10).

В случае выявления отклонений в анализах в течение 24 часов осуществляется связь с лицом, ответственным за проведение НС в МО, в которой в данное время находится или состоит на учете ребенок (акушерский или педиатрический стационар, детская поликлиника).

Лицо, ответственное за проведение НС в МО, где в данное время находится или состоит на учете ребенок, в течение 24-48 часов после получения информации об отклонении в анализах обеспечивает повторный забор крови у ребенка и доставку образцов крови для подтверждающей диагностики в отдел НС ГУЗ «КДКБ».

Подтверждающая диагностика на 5 наследственных заболеваний (повторное обследование крови новорожденного ребенка) проводится в отделе НС ГУЗ «КДКБ».

После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются врачу-генетику кабинета медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ» и в МО по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями в течение 24 часов после получения результатов

исследования.

Врач-генетик кабинета медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ» для установления диагноза наследственного и (или) врожденного заболевания:

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

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

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

рекомендует проведение мероприятий по профилактике и лечению пациентов.

Отдел НС ГУЗ «КДКБ» в течение 24-48 часов после получения тест-бланков организует отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск (далее – ФГБНУ НЦ ПЗСРЧ) для проведения РНС на следующие заболевания или группы заболеваний: дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии – Е 70.1 МКБ-10); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии – Е 70.1 МКБ-10); тирозинемия, тип I (нарушения обмена тирозина – Е 70.2 МКБ-10); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа» – Е 71.0 МКБ-10); гомоцистинурия (нарушения обмена серосодержащих аминокислот – Е 72.1 МКБ-10); пропионовая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – Е 71.1 МКБ-10); метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – Е 71.1 МКБ-10); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – Е 71.1 МКБ-10); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – Е 71.1 МКБ-10); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – Е 71.1 МКБ-10); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – Е 71.1 МКБ-10); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы) (другие виды нарушений

обмена аминокислот с разветвленной цепью – E 71.1 МКБ-10); изовалериановая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E 71.1 МКБ-10); 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E 71.1 МКБ-10); глутаровая ацидемия, тип I (нарушения обмена лизина и гидроксизина – E72.3 МКБ-10); глутаровая ацидемия, тип II (нарушения обмена жирных кислот – E 71.3 МКБ-10); первичная карнитиновая недостаточность (нарушения обмена жирных кислот – E 71.3 МКБ-10); среднепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот – E 71.3 МКБ-10); длиннопочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот – E 71.3 МКБ-10); очень длиннопочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот – E 71.3 МКБ-10); недостаточность митохондриального трифункционального белка (нарушения обмена жирных кислот – E 71.3 МКБ-10); недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I (нарушения обмена жирных кислот – E 71.3 МКБ-10); недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип II (нарушения обмена жирных кислот – E 71.3 МКБ-10); недостаточность карнитин-ацилкарнитинтрансферазы (нарушения обмена жирных кислот – E 71.3 МКБ-10); цитруллинемия, тип I (нарушения обмена цикла мочевины – E 72.2 МКБ-10); аргиназная недостаточность (нарушения обмена цикла мочевины – E 72.2 МКБ-10); бета-кетотиолазная недостаточность (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E 71.1 МКБ-10); фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия – E 70.0 МКБ-10); недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность других уточненных витаминов группы B – E 53.8 МКБ-10); спинальная мышечная атрофия (детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана] – G 12.0 МКБ-10, другие наследственные спинальные мышечные атрофии – G 12.1 МКБ-10, спинальная мышечная атрофия неуточненная – G 12.9 МКБ-10); первичные иммунодефициты (иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител – D 80 МКБ-10, комбинированные иммунодефициты – D 81 МКБ-10, иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами – D 82 МКБ-10, обычный переменный иммунодефицит – D 83 МКБ-10, другие иммунодефициты – D 84 МКБ-10). Маршрут доставки биоматериала на РНС (схема 2).

Сроки проведения скрининговых тестов составляют 72 часа от момента поступления тест-бланков.

При получении результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группам высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Дети из группы детей «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования МО края о результатах скрининговых исследований.

При выявлении положительных результатов скрининга (отклонение значений от «отрезной точки»), формируется группа высокого риска.



Информация о новорожденных детях группы высокого риска, выявленных в результате РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, из ФГБНУ «НЦ ПЗСРЧ» в течение 24 часов передается в отдел НС ГУЗ «КДКБ».

При получении информации о новорожденных детях группы высокого риска, выявленных в результате РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, из ФГБНУ «НЦ ПЗСРЧ» в течение 24 часов специалистом отдела НС ГУЗ «КДКБ» осуществляется связь с лицом, ответственным за проведение НС в МО, в которой в данное время находится или состоит на учете ребенок (акушерский или педиатрический стационар, детская поликлиника).

Лицо, ответственное за проведение НС и (или) РНС в МО, где в данное время находится или состоит на учете ребенок, в течение 24-48 часов после получения информации об отклонении в анализах обеспечивает повторный забор крови у ребенка и доставку образцов крови для подтверждающей диагностики в отдел НС ГУЗ «КДКБ»:

из учреждений родовспоможения города Читы (ГБУЗ «Забайкальский краевой перинатальный центр», Перинатальный центр ГУЗ «Краевая клиническая больница», ГУЗ «Городской родильный дом»), ГУЗ «ДКМЦ г. Читы», ГУЗ «Городская клиническая больница № 2» – ежедневно;

центральные районные больницы, ГУЗ «Краевая больница № 3», ГАУЗ «Краевая больница № 4» – не реже 1 раз в 2 дня;

ГУЗ «Каларская ЦРБ» – 2 раза в неделю (авиатранспортом).

Отдел НС ГУЗ «КДКБ» в течение 24-48 часов после получения биоматериала организует его транспортировку в ФГБНУ «НЦ ПЗСРЧ» для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики или в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», которое является референс-центром по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие/отказ на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС. Заполненное информированное добровольное согласие/отказ хранятся в МО, осуществившей взятие биоматериала.

Для заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и жизнеугрожающими последствиями, ретест проводится одновременно с подтверждающими тестами в Федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», которое выполняет функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, имеет опыт исследований методом тандемной масс-спектрометрии по определению концентрации аминокислот и ацилкарнитинов, опыт молекулярно-генетических и молекулярно-

цитогенетических исследований по диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний не менее десяти лет в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России № 274н. Срок проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований составляет не более десяти рабочих дней.

Новорожденному ребенку до получения результатов ретеста и подтверждающей диагностики назначается терапия в соответствии с клиническими рекомендациями.

При наличии медицинских показаний врач-генетик кабинета медико-генетического консультирования ГУЗ «КДКБ» немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в ГУЗ «КДКБ» по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов ретеста и подтверждающей диагностики.

После получения результатов подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются отделом НС ГУЗ «КДКБ» в течение 24 часов после получения результатов исследования в МО по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного ребенка с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в кабинет медико-генетического консультирования консультативной поликлиники ГУЗ «КДКБ» или к специалистам по профилю заболевания медицинских организаций для назначения лечения.

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

Отдел НС клинико-диагностической лаборатории ГУЗ «КДКБ» оснащен необходимым оборудованием для проведения НС. В лаборатории работают 2 врача-лаборанта, 1 фельдшер-лаборант, прошедшие обучение по организации проведения НС и РНС. Рабочие места медицинских работников компьютеризированы, оснащены ЛИС, предназначенной для автоматизации различных процессов, протекающих в лаборатории, и обеспечивающей потребность специалистов лаборатории в систематической информации по всем аспектам их деятельности.

Мероприятия по совершенствованию материально-технической базы

кабинета медико-генетического консультирования ГУЗ «КДКБ» включают:

- 1) ремонт помещений медико-генетического кабинета, отдела НС ГУЗ «КДКБ» за счет текущего финансирования;
- 2) переоснащение и дооснащение оборудованием медико-генетического кабинета, отдела НС ГУЗ «КДКБ», в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России № 274н, которое будет осуществляться в рамках строительства нового корпуса ГУЗ «КДКБ».

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

В рамках обеспечения квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, планируется провести следующие мероприятия:

- 1) определение потребности в медицинских кадрах в разрезе каждой МО и каждой медицинской специальности;
- 2) обеспечение формирования контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности края в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС;
- 3) формирование соответствующего штатного расписания МО, осуществляющих проведение НС и РНС, проведение обучения медицинского персонала;
- 4) проведение мероприятий по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования.

#### **2.4.5. Информационное взаимодействие при реализации Программы**

Основная задача при организации информационного взаимодействия – обеспечение интеграции медицинских информационных систем (далее – МИС), ЛИС, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с ГИСЗ, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и ВИМИС «АКиНЕО», взаимодействие с профильными медицинскими центрами, высшими учебными заведениями Забайкальского края, межведомственное взаимодействие.

Мероприятия раздела основываются на анализе технической доступности телемедицинских и цифровых технологий в Забайкальском крае

с учетом их развития, перспективах изменения маршрутизации, возможностях кадрового обеспечения и включают следующие мероприятия:

1) создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;

2) создание «дорожной карты» по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС, которая включает подписание соглашения о реализации НС и РНС, издание приказа Минздрава Забайкальского края о создании рабочей группы, подготовка программы и порядка;

3) определение МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР);

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

5) организация возможности передачи МО, в которых выдается МСР, сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД);

6) обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО» (обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, технической возможностью передачи СЭМД «Направление на неонатальный скрининг»);

7) обеспечение МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ), возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО» (обеспечение МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ), технической возможностью передачи СЭМД «Протокол лабораторного исследования»);

8) сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС (приказом Минздрава Забайкальского края утверждение перечня специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС):

9) проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС (получение доступа и проведение первичной регистрации пользователей в ВИМИС «АКиНЕО» согласно утвержденным ролям);

10) передача данных с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России для регистрации

(направление сведений в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» об ответственных специалистах);

11) обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС (проведение обучения ответственных специалистов).

Мероприятия по внедрению информационных технологий в деятельность МО, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, при исполнении требований по унификации ведения электронной медицинской документации и справочников включают:

1) обеспечение оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов (издание приказа Минздрава Забайкальского края, утверждающего механизм оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов);

2) организация мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (издание приказа Минздрава Забайкальского края, утверждающего порядок мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями);

3) обеспечение анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО (формирование ежеквартального отчета об исполнении мероприятия);

4) обеспечение МО широкополосным доступом в сеть «Интернет», защищенной передачей данных, автоматизированными рабочими местами (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала (исполнение мероприятий);

5) внедрение механизма обратной связи и информирования об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО (исполнение мероприятий);

6) организация и обеспечение проведения ТМК для пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости (исполнение мероприятий);

7) совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) разработка и реализация плана проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий: составление плана заявки на проведение консультаций/консилиумов с последующей его реализацией, оформление результатов в виде протоколов и внесение в соответствующие медицинские карты пациентов (исполнение мероприятий).

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

Оказание первичной специализированной медико-санитарной помощи в Забайкальском крае осуществляется в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России № 274н, с учетом соблюдения клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, организации взаимодействия с ведущими федеральными центрами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

При реализации мероприятий организовано соблюдение преемственности лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

В рамках обеспечения своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС, планируется реализация следующих мероприятий:

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

2) обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетического кабинета ГУЗ «КДКБ» в детские поликлиники/детские поликлинические отделения о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием;

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

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

5) проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, консультирования врачом-генетиком медико-генетического кабинета ГУЗ «КДКБ»;

6) развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента;

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

#### **2.4.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга**

Оказание первичной специализированной медико-санитарной помощи в Забайкальском крае осуществляется в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России № 274н, с учетом соблюдения клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, организации взаимодействия с ведущими федеральными центрами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

В рамках реализации данного мероприятия будет организовано:

1) внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке ГУЗ «КДКБ», главного внештатного специалиста по медицинской генетике Минздрава Забайкальского края;

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

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

В рамках реализации Программы будут проведены следующие мероприятия:

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

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

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

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

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

врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием источников для оценки степени достижения каждого результата в виде конкретного документа (форма федерального статистического наблюдения, справка, аналитический отчет или информационная система) и частоты их предоставления.

#### **2.4.10. Разработка и реализация системы информационной поддержки неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для населения**

В рамках реализации Программы организована массовая просветительская работа среди населения при активном использовании средств массовой информации о целях и задачах федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» и Программы, пользе и необходимости РНС при проведении массового обследования новорожденных, включающая следующие мероприятия:

1) разработка и утверждение формы информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС;

2) утверждение плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в крае;

3) обеспечение наличия в учреждениях родовспоможения, детских поликлиник/детских поликлинических отделений информационных стендов, памяток и иных информационных носителей, в доступной форме предоставляющих информацию о РНС;

4) проведение разъяснительной работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе РНС;

5) разработка макетов листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о РНС родителям (законным представителям) ребенка;

6) размещение информационных материалов в учреждениях родовспоможения, медико-генетическом кабинете ГУЗ «КДКБ» о возможностях и целях РНС.

### **3. Сроки реализации Программы**

Программа реализуется в период 2023–2025 годов.

### **4. Финансово-экономическое обоснование Программы**

Планируемый бюджет Программы представлен в таблице 17:

Таблица 17

Источник финансирования	2023 год	2024 год	2025 год	Итого
1	2	3	4	5
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет (тыс.)	25 164,6	25 160,2	24 672,7	74 997,5



рублей)				
Бюджет Забайкальского края (тыс. рублей)	2 488,8	2 488,4	3 049,4	8 026,6
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доходприносящей деятельности медицинских организаций), (тыс. рублей)	-	-	-	-
Консолидированный бюджет (тыс. рублей)	27 653,4	27 648,6	27 722,1	83 024,1

### **5. Взаимоувязка Программы с другими региональными проектами («Демография», «Здравоохранение»)**

Реализация Программы взаимоувязана со всеми региональными проектами, входящими в национальные проекты «Здравоохранение» и «Демография».

В рамках регионального проекта «Развитие системы оказания первичной медико-санитарной помощи» предусмотрено строительство ФАПов в сельской местности и закупка мобильных медицинских комплексов, что позволит повысить доступность медицинской помощи на селе, в том числе детям. Внедрение новой модели медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь в детских поликлиниках, позволит повысить комфортность получения этой помощи, сократит очереди, упростит запись к врачу.

Реализация мероприятий Программы позволит улучшить оказание первичной медико-санитарной помощи детям, улучшить их репродуктивное здоровье.

Увеличение вылетов санитарной авиации сыграет важную роль в снижении смертности, в том числе младенческой, и инвалидизации детей в связи с повышением доступности экстренной медицинской помощи в наиболее хорошо оснащенных медицинских организациях.

В региональном проекте «Обеспечение медицинских организаций системы здравоохранения квалифицированными кадрами» предусмотрено увеличение численности врачей и средних медицинских работников в медицинских организациях, оказывающих помощь, в том числе детям. Ликвидация дефицита кадров будет способствовать достижению основной цели проекта – снижению младенческой смертности.

В региональном проекте «Модернизация первичного звена» предусмотрено формирование оптимальной сети МО, дооснащение МО медицинским оборудованием, что позволит обеспечить доступность и качество медицинской помощи детскому населению, повысить удовлетворенность населения качеством предоставления медицинской помощи в первичном звене здравоохранения, обеспечить необходимый охват детского населения профилактическими медицинскими осмотрами, повысить

выявляемость хронических неинфекционных заболеваний, раннее взятие на диспансерный учет, своевременное проведение лечебно-оздоровительных мероприятий. Указанные мероприятия будут способствовать снижению младенческой и детской смертности, уменьшению инвалидизации детей, укреплению их здоровья.

В региональном проекте «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе ЕГИСЗ» предусмотрено использование государственных информационных систем в сфере здравоохранения, позволяющих повысить преемственность в ведении больного за счет доступности для врача информации о больном в различных медицинских организациях, что существенно повысит качество лечения.

В федеральном проекте «Развитие сети национальных медицинских исследовательских центров и внедрение инновационных медицинских технологий» предусмотрено развитие консультативной и организационно-методической помощи регионам, совершенствование трехуровневой системы оказания медицинской помощи, внедрение современных технологий, что окажет существенное влияние на улучшение качества медицинской помощи детям и будет способствовать достижению целей и показателей проекта.

В рамках программы «Социально-экономическое развитие Дальневосточного федерального округа» будут осуществляться выплаты на первого ребенка, поддержка здоровья молодой семьи путем выдачи сертификата здоровья, предусматривающего обследование репродуктивной сферы вступающим в брак впервые, доплата к материнскому капиталу за рождение второго и последующего ребенка из краевого бюджета, что будет способствовать повышению рождаемости.

## **6. Социально значимый результат реализации Программы в регионе**

Реализация Программы позволит совершенствовать существующий уровень организации оказания помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатальной, педиатрической, медико-генетической служб: от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, до сокращения сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 4,4 на 1000 новорожденных детей, родившихся живыми, к 2025 году.

---

## ПРИЛОЖЕНИЕ № 1

к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
территории Забайкальского края на  
2023–2025 годы»

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

	Наименование	Уровни медицинских организаций	Число МО /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.
1.	Родовспомогательные учреждения, осуществляющие забор проб для проведения НС	1 уровень	-	-	-
		2 уровень	1/3	7	2 900
		3А уровень	2/6	21	4 429
		3Б уровень	-	-	-
2.	Детские поликлиники/детские поликлинические отделения, осуществляющие забор проб для проведения НС	1 уровень	31/31		322
		2 уровень	2/7	12	1 384
		3 уровень	-	-	-
3.	Отделения патологии новорожденных/педиатрические детские больницы, осуществляющие забор проб для проведения НС	1 уровень	-	-	-
		2 уровень	-	-	-
		3 уровень	4/1	2	-
4.	Родильные отделения (ургентные родильные залы)/ центральных районных больниц, ГУЗ «Краевая больница № 3», ГАУЗ «Краевая больница № 4, осуществляющие отбор проб для проведения НС	1 уровень	30/30	95	2 912
ИТОГО			34/80	36/80	137

- \* Общее число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 года (должно быть равно показателю 3 формы №32 таб. 2246 за 2021 год) «из числа родившихся взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания ...».
-

## ПРИЛОЖЕНИЕ № 2

к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
территории Забайкальского края на  
2023–2025 годы»

**Перечень  
медицинских организаций, осуществляющих неонатальный скрининг  
и расширенный неонатальный скрининг в Забайкальском крае**

1	2	3	4	5		7	
				число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
1. Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня							
1.1	Медико-генетический кабинет ГУЗ КДКБ, отдел неонатального скрининга	г. Чита, Новобульварная, 20 8(3022) 32 57 84 приемная главного врача ADM@kd kb75.ru	Главный врач Комаров В.В. 8(3022) 32 57 84 Фефелова Н.С., заведующая клинико-диагностической лабораторией 8(3022) 21 10 09 доб. 1076	11947	100%	0	
2. Медики-генетические консультации (центры) 2 уровня							
2.1	-	-	-	-	-	-	-
3. Медики-генетические центры 3А и(или) 3Б уровня*							
3.1	-	-	-	-	-	-	-

## ПРИЛОЖЕНИЕ № 3

к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
территории Забайкальского края на  
2023–2025 годы»

**ОСНАЩЕНИЕ****отдела неонатального скрининга ГУЗ «КДКБ»**

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, (шт.)	Имеющееся в наличии количество, (шт.)	Укомплектованность, (%)
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	2	2	100
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательно го оборудования для скрининга недостаточност и биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии	2	2	100
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД,	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД,		-	-

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, (шт.)	Имеющееся в наличии количество, (шт.)	Укомплектованность, (%)
1	2	3	4	5	6	7
		лабораторный, полуавтоматический	лабораторный, полуавтоматический			
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов			
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
	382270	Газовый хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический				
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет	3	3	100
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С			
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет			

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, (шт.)	Имеющееся в наличии количество, (шт.)	Укомплектованность, (%)
1	2	3	4	5	6	7
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет			
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки			
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный			
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	1	0	0
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	1	1	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции				



№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, (шт.)	Имеющееся в наличии количество, (шт.)	Укомплектованность, (%)
1	2	3	4	5	6	7
		окружающей среды				
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	1	1	100
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	8	8	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный			
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/в рожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	24	24	
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/в рожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			24	
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/в рожденные заболевания ИВД, набор,			24	

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, (шт.)	Имеющееся в наличии количество, (шт.)	Укомплектованность, (%)
1	2	3	4	5	6	7
		мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/в рожденные заболевания ИВД, реагент			24	
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/в рожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			24	
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии			
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/-жидкостная хроматография				
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для	2000	2000	100

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, (шт.)	Имеющееся в наличии количество, (шт.)	Укомплектованность, (%)
1	2	3	4	5	6	7
			неонатального скрининга новорожденных			
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок			
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	10		
	292310	Пипетка электронная				
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			7	70
	292390	Микропипетка электронная				
	380120	Микропипетка механическая ИВД				
	124540	Микропипетка механическая				
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной			
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер	500	200	40
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер			
22.	231020	Система	Деионизатор			

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, (шт.)	Имеющееся в наличии количество, (шт.)	Укомплектованность, (%)
1	2	3	4	5	6	7
		деионизационной очистки воды	воды			
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор			
			Бидистиллятор			

### Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество (шт.)	Имеющееся в наличии (шт.)	Укомплектованность (%)
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	1	-	0
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	1	-	0
3.	Источник бесперебойного питания	1	-	0
4.	Мебель лабораторная (комплект)	3	1	33
5.	Кондиционер	1	0	0

ПРИЛОЖЕНИЕ № 4  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
территории Забайкальского края на  
2023–2025 годы»

**Укомплектованность медицинским персоналом отдела  
неонатального скрининга ГУЗ «КДКБ»**

№ 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	2	3	4	5	6
1.	Врач-генетик	3	3	3	100
2.	Врач – лабораторный генетик	0	0	0	0
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	1	1	1	100
4.	Врач-диетолог	1	0	0	0
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0,5	0	0	0
6.	Врач-невролог	0	0	0	0
7.	Медицинский психолог (психолог)	1	0	0	0
8.	Врач ультразвуковой диагностики	0	0	0	0
9.	Врач – акушер-	0	0	0	0

№ 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	2	3	4	5	6
	гинеколог				
10.	Биолог	0	0	0	0
11.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	12	6	6	50
13.	Лаборант	0	0	0	0
14.	Старшая медицинская сестра	0	0	0	0
15.	Медицинская сестра	0	0	0	0
16.	Медицинская сестра процедурной	0	0	0	0
17.	Акушерка	0	0	0	0
18.	Медицинский статистик	0	0	0	0
19.	Сестра-хозяйка	0	0	0	0
20.	Медицинский регистратор	0	0	0	0
21.	Санитар	0	0	0	0

ПРИЛОЖЕНИЕ № 5  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга на  
территории Забайкальского края на  
2023–2025 годы»

**Паспорт медико-генетического кабинета ГУЗ «КДКБ»**

<b>Общая информация</b>		
1	2	
Наименование:	Медико-генетический кабинет, отдел неонатального скрининга	
Располагается на базе:	ГУЗ «КДКБ»	
Руководитель:	Комаров В.В.	
Адрес:	г. Чита, ул. Новобульварная, 20	
Телефон:	8(3022) 32-57-84	
Электронная почта:	ADM@kdkb75.ru	
Количество сотрудников:	3	
в том числе врачей-генетиков:	2	
в т. ч. врачей – лабораторных генетиков:	1	
<b>Клиническая деятельность</b>	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	6258
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	995
преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	807
преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	188
пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	8782
пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	да	113
ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	159
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	109
биопсия хориона	да	20
плацентоцентез	нет	
амниоцентез	нет	

кордоцентез	нет	
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	-	-
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	-	-
Неонатальный генетический скрининг	да	11947
Прочее	-	-
<b>Лабораторная деятельность / методическая оснащённость</b>	<b>да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
Кариотипирование (цитогенетика)	да	762
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально	-	-
в том числе, новорождённые		53 новорожденных, 709 супружеских
FISH	-	-
в том числе, супружеские пары	-	-
в том числе, пренатально	-	-
в том числе, новорождённые	-	-
в том числе, в рамках ПГТ	-	-
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	-	-
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	-	-
в том числе, супружеские пары	-	-
в том числе, пренатально	-	-
в том числе, новорождённые	-	-
Секвенирование по Сэнгеру	-	-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	-	-
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	-	-
в том числе, ПГТ-А	-	-
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	-	-
Неонатальный скрининг	да	11947
Биохимия	-	-
Масс-спектрометрия	-	-
ПЦР	-	-
<b>Оборудование (основное)</b>		-
Кариотипирование:		-
FISH:		-
ПЦР:		-
Молекулярное кариотипирование (ХМА):		-
Секвенирование по Сэнгеру:		-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):		-
Биохимический скрининг:		-
Масс-спектрометрия:		-



## ПРИЛОЖЕНИЕ № 6

к региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Забайкальского края на 2023–2025 годы»

**ПЛАН  
мероприятий реализации Программы**

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (далее – РНС) в Забайкальском крае						
1.1.	Принятие постановления Правительства Забайкальского края «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Забайкальского края на 2023–2025 годы»	20 декабря 2022 года	31 декабря 2022 года	Заместитель министра здравоохранения Забайкальского края, начальник отдела охраны материнства и детства С.Е.Якименко	Разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Забайкальского края на 2023–2025 годы»	Постановление Правительства Забайкальского края	Утверждена региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Забайкальского края на 2023–2025 годы»
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
2.1.	Принятие приказа Минздрава Забайкальского края «Об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Забайкальском крае»	20 декабря 2022 года	25 декабря 2022 года	Минздрав Забайкальского края, МО	Разработана оптимальная маршрутизация в, основанная на существующей инфраструктуре в крае, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н.	Приказ Минздрава Забайкальского края	Утвержден порядок организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Забайкальском крае, включающий оптимальную маршрутизацию
3.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
3.1.	Переоснащение и дооснащение оборудованием медико-генетических кабинетов (центров) и/или иных МО, осуществляющих проведение НС и РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России № 274н.	20 декабря 2022 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, руководители медицинских организаций	Улучшение доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам при проведении НС и РНС.	Отчет руководителей медицинских организаций	Улучшение доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам при проведении НС и РНС.
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами МО, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
4.1.	Проведение работы по приему на целевое обучение для подготовки специалистов, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС по следующим специальностям: врач-генетик – 1; врач – лабораторный генетик – 1; врач-пульмонолог – 2; врач-невролог – 3; врач – детский эндокринолог - 2	1 января 2023	31 декабря 2025 года	Заместитель министра здравоохранения Забайкальского края, начальник отдела охраны материнства и детства С.Е. Якименко, начальник отдела кадров Минздрава Забайкальского края Е.В.Лазарева	Прием на целевое обучение для подготовки специалистов, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	Заключение договоров по целевой подготовке специалистов	К 31 декабря 2025 году обучены специалисты участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС по следующим специальностям: врач-генетик – 1; врач – лабораторный генетик – 1; врач-пульмонолога – 2; врач-невролог – 3; врач детский эндокринолог - 2

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
4.2.	Мониторинг потребности Забайкальского края в медицинских кадрах в разрезе каждой МО с учетом реальной потребности Забайкальского края в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, ФГБОУ ВО «Читинская государственная медицинская академия» Минздрава России, (по согласованию)	Прием на целевое обучение для подготовки специалистов, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	Заключение договоров по целевой подготовке специалистов	Обеспечение высококвалифицированными кадрами МО Забайкальского края при рациональном использовании финансовых средств. Устранение кадрового дефицита медицинских работников соответствующей специальности и квалификации. Развитие целевого обучения.

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
4.3.	Обучение медицинских работников (врачей, медицинских сестер, фельдшеров) по вопросам организации проведения НС и РНС, технике забора образцов крови, маршрутизации, диспансерному наблюдению за детьми с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, ФГБОУ ВО «Читинская государственная медицинская академия» Минздрава России, (по согласованию)	100 % медицинских работников обучены по вопросам проведения НС и РНС, оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Отчеты руководителей медицинских организаций	Ежегодный 100 % охват обучением медицинских работников, участвующих в проведении НС, РНС, оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
4.4.	Проведение мероприятий по укомплектованию кадрами МО, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС.	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, руководители МО, ФГБОУ ВО «Читинская государственная медицинская академия» Минздрава России, (по согласованию)	Улучшение доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Отчеты руководителей МО, форма федеральной статистической отчетности № 30 (годовая)	К 31 декабря 2025 года укомплектованность кадрами МО, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС, не менее 95 %.
4.5.	Осуществление контроля за формированием соответствующего штатного расписания МО, осуществляющих проведение НС и РНС, обеспечение обучения медицинского персонала с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, руководители МО	Улучшение доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Согласованное с Минздравом Забайкальского края штатное расписание медицинских организаций	К 31 декабря 2025 года укомплектованность кадрами МО, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС, не менее 95 %.

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
4.6.	Мероприятия по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, руководители МО, ФГБОУ ВО «Читинская государственная медицинская академия» Минздрава России, (по согласованию)	Улучшение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Отчеты руководителей МО	К 31 декабря 2025 года повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и как следствие, снижен показатель смертности и инвалидизации детей.
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края	Создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС.	Распоряжение Минздрава Забайкальского края о создании рабочей группы	К 20 декабря 2022 года создана рабочая группа



№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
5.2.	Разработка «дорожной карты» по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края	Разработана «дорожная карта» по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС.	Распоряжение Минздрава Забайкальского края о создании рабочей группы	К 20 декабря 2022 года разработана «дорожная карта» по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС.
5.3.	Определение МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении.	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края	Утвержден список МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении.	Приказ Минздрава Забайкальского края	К 20 декабря 2022 года утвержден список МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении
5.4.	Определение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники).	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края	Утвержден список МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники).	Приказ Минздрава Забайкальского края	К 20 декабря 2022 года утвержден список МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники).

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
5.5.	Обеспечение МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении, возможностью передачи сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД).	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края, ГУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр»	Обеспечена возможность передачи сведений СЭМД «МСР» из МО в РЭМД.	Электронный документооборот.	К 20 декабря 2022 года организована передача сведений СЭМД «МСР» из МО в РЭМД.
5.6.	Обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «ННС») в ВИМИС «АКиНЕО».	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края, ГУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр»	Обеспечена возможность передачи СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» в ВИМИС «АКиНЕО».	Электронный документооборот.	К 20 декабря 2022 года обеспечена возможность передачи СЭМД «ННС» в ВИМИС «АКиНЕО».

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
5.7.	Обеспечение МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ), возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО».	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края, ГУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр»	Обеспечена возможность передачи сведений СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в ВИМИС «АКиНЕО».	СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в ВИМИС «АКиНЕО»	К 31 декабря 2022 года обеспечена возможность передачи сведений СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в ВИМИС «АКиНЕО».
5.8.	Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края, ГУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр»	Определен перечень специалистов МО, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС.	Регистрация специалистов МО в ВИМИС «АКиНЕО».	Специалистам МО, предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
5.9.	Проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края, ГУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр»	Специалистам МО, предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.	Регистрация специалистов МО в ВИМИС «АКиНЕО».	Специалистам МО, предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.
5.10.	Передача данных с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для регистрации.	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края, ГУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр»	Информация о специалистах МО, которым предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС направлена в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России	Регистрация специалистов медицинских организаций в ВИМИС «АКиНЕО».	Специалистам МО, предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
5.11.	Обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии в рамках проведения НС и РНС.	20 декабря 2022 года	1 января 2023 года	Минздрав Забайкальского края, ГУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр»	Специалисты МО обучены работе в ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.	Регистрация специалистов медицинских организаций в ВИМИС «АКиНЕО».	Специалисты МО обучены работе в ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1.	Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием.	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, медицинские организации	Улучшение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Отчеты медико-генетической консультации.	К 31 декабря 2025 года повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и как следствие, снижение показателя смертности и инвалидизации детей.

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
6.2.	Постановка детей на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию.	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, медицинские организации	Улучшение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Отчеты медицинских организаций	100 % взятие на диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС.
6.3.	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком;	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, медицинские организации	Улучшение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Отчеты медицинских организаций	100 % направление пациентов (по показаниям) для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком.

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
6.4.	Развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента.	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, медицинские организации	Улучшение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС.	Отчеты медицинских организаций	К 31 декабря 2025 года повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и как следствие, снижение показателя смертности и инвалидизации детей.
6.5.	Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости).	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, медицинские организации	Улучшение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС.	Отчеты медицинских организаций	К 31 декабря 2025 года повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и как следствие, снижение показателя смертности и инвалидизации детей.
7.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
7.1.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Минздравом России, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	20 декабря 2022 года	1 апреля 2023 года	Минздрав Забайкальского края медицинские организации	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные Минздравом России, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Приказы Минздрава России, распорядительные акты Минздрава Забайкальского края	К 31 декабря 2025 года внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи в 100 % профильных МО.
8.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						



№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
8.1.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием источников для оценки степени достижения каждого результата в виде конкретного документа	1 января 2023 года	31 декабря 2025 года	Минздрав Забайкальского края, ГУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр»	Анализ данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием источников для оценки степени достижения каждого результата в виде конкретного документа, принятие управленческих решений.	Ежемесячно форма федерального статистического наблюдения, справка, аналитический отчет или информационная система).	Анализ данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием источников для оценки степени достижения каждого результата в виде конкретного документа, принятие управленческих решений.

## Маршрут доставки биоматериала для РНС

- Автомобильные дороги
- 455 км Расстояние от ЦРБ до г. Читы



## Маршрут доставки биоматериала для РНС

- 630 км Расстояние от г. Читы до г. Иркутск (авиа)
- 1013 км Расстояние от г. Читы до г. Иркутск (ж/д)

