



РАСПОРЯЖЕНИЕ

ПРАВИТЕЛЬСТВА КАМЧАТСКОГО КРАЯ

29.12.2022 № 823-РП

г. Петропавловск-Камчатский

В целях реализации Указа Президента Российской Федерации от 21.07.2020 № 474 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030и года», постановления Правительства Российской Федерации от 26 декабря 2017 № 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения»

1. Утвердить региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае» согласно приложению к настоящему распоряжению.

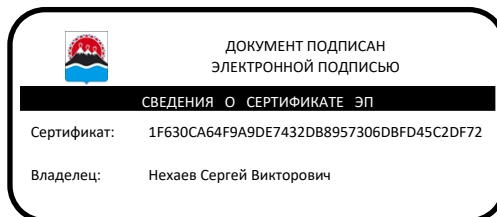
2. Министерству здравоохранения Камчатского края:

1) обеспечить реализацию региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»;

2) осуществлять мониторинг реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае».

3. Контроль за реализацией настоящего распоряжения возложить на Министерство здравоохранения Камчатского края.

Исполняющий обязанности
Председателя Правительства
Камчатского края



С.В. Нехаев

Региональная программа
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»

1. Общие положения

Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае» (далее – Программа) подготовлена на основании федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

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

Программа разработана Министерством здравоохранения Камчатского на 2023–2025 годы.

Программа включает мероприятия по организации обеспечения 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, направленных на достижение цели регионального проекта.

Проведение РНС новорожденным, родившимся в Камчатском крае, будет осуществляться Федеральным государственным автономным учреждением «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва, согласно утвержденному перечню федеральных государственных медицинских организаций и государственных медицинских организаций субъектов Российской Федерации, осуществляющих расширенный неонатальный скрининг, в соответствии с приложением № 1 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 9 июня 2022 года № 1510-р (далее – Распоряжение Правительства № 1510-р).

Программа служит основанием для предоставления субсидии из федерального бюджета бюджету Камчатского края в целях софинансирования расходных обязательств Камчатского края, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

2. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС в Камчатском крае

Камчатский край занимает территорию 464,3 тыс. кв. км (2,7 процента территории Российской Федерации), из которой 292,6 тыс. кв. км приходится на Корякский округ. С севера на юг протяженность Камчатского края составляет 1600 км, почти столько же до ближайших медицинских центров г. Хабаровска и г. Владивостока. Расстояние от г. Петропавловска-Камчатского до г. Москвы 11 876 км (8 часовых поясов). Особенность территории – низкая плотность населения и неравномерное распределение, а также отсутствие развитой транспортной сети, что делает отдаленные районы Камчатки труднодоступными. Основные виды транспорта – авиационный и морской. Железнодорожное сообщение отсутствует.

В состав Камчатского края входят 66 муниципальных образований, в том числе: 3 городских округа, 11 муниципальных районов, 3 городских поселения, 49 сельских поселений. Все муниципальные районы Камчатского края отнесены к местам компактного проживания коренных малочисленных народов Севера, Сибири и Дальнего Востока.

В структуре валового регионального продукта основными видами экономической деятельности являются: сельское хозяйство, лесное хозяйство, охота, рыболовство, государственное управление и обеспечение военной безопасности, социальное обеспечение, торговля оптовая и розничная, ремонт автотранспортных средств и мотоциклов.

На долю Камчатского края приходится значительная часть производства в Российской Федерации рыбы морской свежей или охлажденной, не являющейся продукцией рыбоводства, четверть – рыбы переработанной и консервированной, ракообразных и моллюсков.

Качество атмосферного воздуха в населенных пунктах Камчатского края определяется как природными факторами, включая климатические условия и вулканическую активность, так и степенью, и периодичностью его загрязнения техногенными выбросами от стационарных и передвижных источников, а также слабой развитостью дорожной сети и транспортной инфраструктуры в целом.

По климатическим условиям Камчатка относится к зоне повышенного потенциала загрязнения атмосферы, то есть характеризуется низкой рассеивающей способностью атмосферы. Неблагоприятные условия для рассеивания вредных примесей создаются за счет приземных и приподнятых инверсий, застойных явлений, слабых скоростей ветра и туманов.

В Камчатском крае значительный вклад в загрязнение атмосферного воздуха вносят парогазовые и пепловые выбросы действующих вулканов. При этом благодаря особенностям розы ветров и географическому расположению населенных пунктов, происходящие пепловые выбросы большинства вулканов не оказывают существенного влияния на атмосферный воздух населенных пунктов.

Основными источниками антропогенного загрязнения приземного слоя атмосферы в населенных пунктах Камчатского края являются предприятия топливно-энергетического комплекса и автотранспорт.

Основным источником водоснабжения в настоящий момент является водозабор «Авачинский» (до 80 процентов общей подачи воды).

На формирование популяционного здоровья населения Камчатского края оказывают влияние факторы среды обитания, связанные с условиями труда, условиями воспитания и обучения детей. Влияние этих факторов наиболее значимо в условиях происходящего в настоящее время промышленного и экономического развития края, в условиях неблагоприятной демографической ситуации.

Развитие демографической ситуации в Камчатском крае в 2021 году указывает на процесс депопуляции населения за счет миграционного оттока и естественного движения населения.

3. Анализ основных демографических показателей субъекта Российской Федерации

По данным Росстата численность постоянного населения Камчатского края на 1 января 2021 года составляла 312 704 человека, из них детей 0–17 лет – 65 335 человек.

Таблица 1

Демографические показатели в Камчатском крае

№ п/п	Наименование	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022 год
1	2	3	4	5	6	6
1.	Коэффициент рождаемости на 1000 населения	10,8	10,5	10,4	9,9	9,5
2.	Общий коэффициент смертности на 1000 населения	11,3	11,0	12,7	14,3	12,3
3.	Коэффициент естественного прироста населения	-0,5	-0,5	-2,3	-4,4	-2,8

Таблица 2

Численность населения в Камчатском крае (абс.)

№ п/п	Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
1	2	3	4	5	6	7
1.	Численность населения, всего	315557	314723	313016	311667	312704
2.	Из общего числа дети 0-17, всего	65328	65470	65590	65386	65335
3.	из них городское население	50482	50871	51039	51078	51144

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
	паразитарных болезней										
4.	от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
5.	от болезней нервной системы	0	0	0	0	1	7,1	0	0	0	0
6.	от болезней органов дыхания	1	5,0	2	6,9			1	6,7		
7.	от болезней органов пищеварения	1	5,0					1	6,7		
8.	от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	3	15,0	1	3,4	3	21,4	2	13,3	2	11,1
9.	от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	8	40,0	13	44,8	8	57,1	10	66,7	11	61,1
10.	геморрагических нарушений у плода и новорожденного	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
11.	от внешних причин смерти	4	20,0	3	10,3	0	0	1	6,7	1	5,6
12.	от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

Численность населения Камчатского края по состоянию на 01.01.2022 года составляет 311 667 человек, что на 0,3 процента ниже аналогичного периода прошлого года (далее – АППГ) 2021 года, на 0,4 процента ниже АППГ 2020 года, на 0,97 процента ниже АППГ 2019 года, на 1,2 процента ниже АППГ 2018 года.

По состоянию на 01.01.2022 года число жителей городской местности Камчатского края составляет 78,7 процента от общей численности населения, жителей сельской местности – 21,3 процента.

От числа всех жителей края взрослых (18 лет и старше) – 78,5 процента, детей от 0 до 14 лет – 19,2 процента, подростков от 15 до 17 лет – 2,3 процента. Население трудоспособного возраста составило 61 процент, старше трудоспособного возраста – 20,4 процента.

Основными причинами снижения численности населения в Камчатском крае является естественная и механическая убыль населения.

В 2021 году число родившихся в крае на 31,3 процента меньше, чем число умерших. Естественная убыль населения составляет – 4,5 процента на 1000 населения. Положительная тенденция естественного прироста населения отмечалась в Камчатском крае с 2011–2017 годы.

Проанализировав динамику рождаемости можно отметить ее ежегодное снижение.

В 2021 году в субъекте родилось 3 080 детей (в 2020 году – 3 240, в 2019 году – 3 302, в 2018 году – 3 455).

Показатель рождаемости в Камчатском крае за 2021 год составил 9,9 процента на 1 000 населения, что на 4,8 процента ниже, чем в 2020 году (10,4 процента) и на 5,7 процента ниже АППГ 2019 года (10,5 процента). В сравнении с 2018 годом показатель снизился на 8,3 процента (в 2018 г. – 10,8 процента)

В 2021 году данный показатель выше среднероссийского (9,6 процента) на 3,1 процента.

В 2021 году показатель общей смертности в Камчатском крае составил 14,3 процента. В сравнении с 2020 годом показатель увеличился на 12,6 процента. В сравнении с 2019 годом произошло увеличение смертности на 30 процентов, в сравнении с 2018 годом – на 26,5 процента (2020 г. – 12,7 процента, 2019 г. – 11,0 процента, 2018 г. – 11,3 процента).

Показатель младенческой смертности в 2021 году составил 4,8 процента на 1000 родившихся живыми, что на 11,6 процента выше показателя 2020 года (4,3 процента), но ниже показателя 2019 года на 45,5 процента (8,8 процента) и показателя 2018 года на 17,2 процента (5,8 процента). Данный показатель превышает показатель по Российской Федерации на 4,3 процента (Российской Федерации – 4,6 процента).

Количество умерших детей в возрасте до 1 года в 2021 году составило 15 человек (в 2020 году – 15, в 2019 году – 28, в 2018 году – 20).

В структуре младенческой смертности преобладает неонатальная смертность (ежегодно выше 60 процентов).

Увеличение показателя отмечалось с 2018 года (12 чел.) по 2019 год (18 чел.) на 35 процентов с 3,51 процента до 5,44 процента. В 2020 году произошло снижение показателя на 43 процента (10 чел.) с 5,44 процента до 3,08 процента. В 2021 году

(10 чел.) данный показатель составил 3,25 процента, что на 3,5 процента больше, чем в 2020 году.

В структуре неонатальной смертности в 2021 году преобладает смертность в раннем неонатальном периоде от 0 до 6 дней. В 2021 году показатель составил 1,95 процента, что на 26,6 процента больше, чем в 2020 году – 1,54 процента.

В 2021 году, как и в предыдущих отчетных периодах, в структуре причин младенческой смертности первое место занимает класс «Состояния, возникающие в перинатальном периоде» – 66,7 процента. В 2018 году смертность от данного заболевания составляла 40 процентов. За период 2018–2022 годы отмечается рост на 40 процентов.

Второе место в структуре причин смерти детей до 1 года занимает класс «Врожденные аномалии» – 13,3 процента. Классы «Болезни органов дыхания», «Болезни органов пищеварения» и «Внешние причины» составляют по 6,7 процента.

В Камчатском крае реализуется План по снижению младенческой смертности, разработанный Министерством здравоохранения Камчатского края и главными внештатными специалистами. Анализ причин младенческой смертности проводится на врачебных комиссиях в медицинских организациях. Контроль за разбором и анализом младенческой смертности осуществляет главный внештатный неонатолог Министерства здравоохранения Камчатского края, главный внештатный педиатр Министерства здравоохранения Камчатского края.

4. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и РНС, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Камчатском крае с 2018 года

Таблица 1

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

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

1	2	3	4	5	6	7
8.	Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
9.	Итого	7	6	2	1	1

Таблица 2

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

№ п/п	Наименование	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
1	2	3	4	5	6	7
1.	Врожденный гипотиреоз	2	0	0	0	0
2.	Галактоземия	1	0	0	0	0
3.	Фенилкетонурия	1	1	0	0	0
4.	Адреногенитальный синдром	0	2	0	0	0
5.	Муковисцидоз	1	0	0	0	1
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	5	3	0	0	1

Несоответствие данных таблицы 5 и таблицы 6 вызвано тем, что при проведении НС выявляются дети с фенилаланином выше 2 мг. процента (120 мкмоль/л). Таким детям проводится молекулярно-генетическая диагностика в МГНЦ им. Ак. Н. П. Бочкова. При получении результата указывается, что диагноз фенилкетонурии подтвержден молекулярно-генетическим методом. Такие дети берутся на диспансерный учёт, ежемесячно проводится контроль уровня ФА, но лечебный продукт не назначается (так как допустимое содержание фенилаланина в сыворотке крови 2–6 мг. процента, или 120–360 мкмоль/л.). Поскольку ребёнок не получает лечебный продукт, а также у ребенка отсутствуют нарушения жизненно важных функций инвалидность не устанавливается.

Таблица 3

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

№ п/п	Наименование	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022
1	2	3	4	5	6	7
1.	Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0

1	2	3	4	5	6	7
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

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Камчатского края № 385 от 17.10.2008 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания в Камчатском крае» медико-генетической консультацией, развернутой на базе ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница», проводится НС на 5 (пять) наследственных заболеваний с целью снижения показателей младенческой, детской смертности и инвалидизации детей. Количество обследованных новорожденных в субъекте составляет до 99 процентов, что свидетельствует об оперативной работе медицинских организаций (доставка биоматериала в медико-генетическую консультацию, закупка расходных материалов и реагентов).

За весь период проведения НС в Камчатском крае случаи смертности детей в возрасте 0–1 год с врожденными и (или) наследственными заболеваниями не регистрировались.

5. Правовые документы, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Камчатском крае

Согласно нормативно-правовым документам сформирована система проведения НС и оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. В связи с началом внедрения РНС планируется разработка дополнительных правовых актов.

Региональные документы по реализации лекарственного обеспечения, а также обеспечения специализированными продуктами лечебного питания, пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в рамках взаимодействия с Фондом «Круг Добра» в настоящее время находятся в стадии разработки. Утверждение нормативных правовых актов по данным вопросам планируется завершить к концу 2022 года.

Учредителем Фонда «Круг добра» является Министерство здравоохранения Российской Федерации.

Организация обеспечения детей лекарственными препаратами осуществляется на основании постановления Правительства Российской Федерации от 06.04.2021

№ 545 «О порядке приобретения лекарственных препаратов, медицинских изделий и технических средств реабилитации для конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим и хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо для групп таких детей» и постановления от 21.05.2021 № 769 «Об утверждении правил обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) конкретному ребенку с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей».

В 2023 году будет сформирована и утверждена оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС, в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

Таблица 1

Правовые документы, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Камчатском крае

№ п/п	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	Приказ «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания в Камчатском крае»	№ 385 от 17.10.2008	Министерство здравоохранения Камчатского края	-
2.	Приказ «О маршрутизации детей с онкологическими и гематологическими заболеваниями на территории Камчатского края»	№ 400 от 16.07.2019	Министерство здравоохранения Камчатского края	-
3.	Приказ «О внесении изменений в Порядок маршрутизации детей при подозрении и (или) выявлении онкологического или гематологического заболевания, утвержденный приказом Министерства здравоохранения Камчатского края от 16.07.2019 № 400 «О маршрутизации детей с онкологическими и гематологическими заболеваниями на территории Камчатского края»	№ 545.01 от 04.10.2019	Министерство здравоохранения Камчатского края	-
4.	Приказ «Об организации обеспечения пациентов, проживающих на территории Камчатского края незарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами для	№ 533 от 02.10.2019	Министерство здравоохранения Камчатского края	-

1	2	3	4	5
	оказания медицинской помощи по жизненным показаниям»			
5.	Приказ «Об организации в Камчатском крае медицинской помощи по профилю «неонатология»	№ 563 от 10.10.2018	Министерство здравоохранения Камчатского края	-
6.	Постановление «О государственной информационной системе Камчатского края «Государственная информационная система в сфере здравоохранения Камчатского края»	№ 504-П от 27.09.2022	Правительство Камчатского края	-

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

В Камчатском крае обследование новорожденных детей проводится медико-генетической консультацией, расположенной на базе ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница».

Утверждена маршрутизация по НС (с учетом территориальных и климатических особенностей), направленная на своевременное выявление заболеваний и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры.

Забор биологического материала у новорожденных для исследования на НС проводится, в основном, в учреждениях (отделениях) родовспоможения, в том числе ургентных залах, а также в детской краевой больнице после перевода новорожденных с тяжелой патологией, а также в детских городских поликлиниках и детских поликлинических отделениях по территориальной принадлежности.

Медицинский персонал, осуществляющий забор крови, прошел соответствующее обучение.

Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих обследование новорожденных, тест-бланками для проведения НС, возложено на медико-генетическую консультацию (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница»).

В медицинских организациях выделены необходимые помещения для забора крови и хранения образцов крови.

Взятие образцов крови осуществляется на два тест-бланка, которые выдаются медико-генетической консультацией. Взятие образцов крови на другую бумагу или бланки не допускается.

Тест-бланк с 5-ю пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в НС. Тест-бланк с 3-мя пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в РНС.

Информация о взятии образцов крови (дата и время) вносится в карту развития ребенка и выписной эпикриз.

Для проведения НС и РНС забор образца крови осуществляется из пятки новорожденного через 3 часа после кормления в возрасте 24–48 часов жизни у

доношенного и на седьмой день у недоношенного ребенка. забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144–168 часов) жизни у недоношенного новорожденного.

Родители (законные представители) информируются о проведении неонатального скрининга, заполняют информированное согласие и/или отказ от оказания медицинской помощи.

Прокол пятки новорожденного ребенка осуществляется одноразовым стерильным скарификатором из пальца или пятки, падающей каплей, не касаясь бланка. Важно, чтобы пятно крови на бумаге было образовано пропитыванием от одной капли, а пропитывание бумаги было достаточным (вид пятна одинаков с обеих сторон).

Тест-бланк подлежит высушиванию в горизонтальном положении на сухой, чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 2–3 часов при комнатной температуре (+18 – +25 °С) без применения дополнительной тепловой обработки для ускорения сушки (прямые солнечные лучи, фен, батарея и т.п.), избегая соприкосновение тест-бланков между собой во время сушки.

Размер насквозь пропитанного кровью кружка (пятна) должен быть в диаметре не менее 12 мм. Таких кружка (пятен) должно быть не менее четырех. Образцы крови, наносимые на фильтрованную бумагу, не должны содержать ЭДТА во избежание искажения результатов анализа.

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

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не закладываясь друг на друга, герметично в специальную упаковку (ZIP пакет) и направляются в медико-генетическую консультацию (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница»).

Тест-бланки с образцами крови (пять и три пятна) доставляются из акушерских стационаров и других МО, в которых находится новорожденный, в медико-генетическую консультацию ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница» ежедневно. Транспортировка осуществляется в сумке-холодильнике при температуре не выше 25 °С.

Медико-генетическая консультация в течение 24 часов после получения тест-бланков организуют отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в медицинскую организацию 3А и Б групп (ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» г. Москва, Ломоносовский проспект, 2) для проведения РНС.

Медицинские организации 3А и Б групп осуществляют расширенные скрининговые лабораторные исследования из тест-бланков с 3-мя пятнами крови новорожденного. 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.

1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Врожденный гипотиреоз	0	0	/	0	0	/
2.	Галактоземия	0	0	/	0	0	/
3.	Фенилкетонурия	1	1	1/1	генетик	4	919
4.	Адреногенитальный синдром	0	0	/	0	0	/
5.	Муковисцидоз	0	0	/	0	0	/
6.	Наследственные болезни обмена *	0	0	/	0	0	/
7.	Спинальная мышечная атрофия	0	0	/	0	0	/
8.	Первичные иммунодефициты	0	0	/	0	0	/
9.	Иные	0	0	0	0	0	0
10	Итого	1	1	1/1	0	4	919

*Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионоваяацидемия; метилмалоноваяацидемия (метилмалонилКоА-мутаза недостаточность); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина C); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина A); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина B); метилмалоноваяацидемия (дефицит метилмалонилКоА-эпимеразы); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутароваяацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутароваяацидемия, тип II; первичная карнитиновая недостаточность; среднепочечнаяацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; длиннопочечная 3-ОН ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; очень длиннопочечная ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитойлтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/пальмитойлтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазыголкокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, МГЦ 3А и 3Б уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ) с их указанием (указать с какими)

Количество проведенных ТМК в 2018–2022 гг.

№ п/п	Наименование	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022
1	2	3	4	5	6	7
1.	Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	0	0	0	0	0
2.	из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
3.	Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровней	0	0	0	0	0
4.	из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
5.	Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней	0	0	0	0	0
6.	из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
7.	Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	0	0	0	0	0
8.	из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
9.	Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	451	710	735	919	496
10.	из них с применением ТМК	0	0	0	0	0

В Камчатском крае для проведения скринингового обследования новорожденных на врожденные и(или) наследственные заболевания в рамках НС создана инфраструктура, которая позволяет осуществлять полноту охвата обследованием 95–99 процентов.

7. Информационное взаимодействие

Для обеспечения мониторинга новорожденных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями планируется развитие региональной подсистемы организации медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» в части создания регистра новорожденных. В подсистеме будет автоматически формироваться интегрированная электронная медицинская карта новорожденного. Предусмотрено объединение карточек новорожденного, открытых в медицинских организациях, которое позволит обеспечить преемственность медицинской помощи ребенку с момента рождения, автоматически выявлять патологии развития ребенка, отслеживать маршрутизацию при выявлении патологии. На базе данного регистра будет сформирован реестр новорожденных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

В настоящее время ведется активный процесс подключения медицинских организаций к Централизованной подсистеме «Организации оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» с последующей передачей соответствующих СЭМД на федеральный уровень.

В Камчатском крае функционирует медицинская информационная система (МИС qMs), которая является основным источником данных. Система установлена в каждой медицинской организации.

В настоящее время ведутся технические работы по доработке медицинской информационной системы (МИС qMs) для передачи сведений о факте рождения в виде СЭМД «МСР» в Реестр электронных медицинских документов.

Также функционируют централизованные подсистемы: «Лабораторные исследования» Министерства здравоохранения Камчатского края; «Центральный архив медицинских изображений» Министерства здравоохранения Камчатского края; «Управление льготным лекарственным обеспечением» Министерства здравоохранения Камчатского края; Подсистема управления потоками пациентов.

Таблица 1

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

№ п/п	Наименование	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3	4
1.	ЕГИСЗ	Нет	Создание государственной информационной системы запланировано в 2023 году. Распорядительный документ находится в стадии утверждения.
2.	Электронный документооборот	Нет	Определены пилотные медицинские организации/ приказ Министерства здравоохранения Камчатского края № 21-880 от 07.11.2022
3.	Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да	Реализуется в медицинской информационной системе «МИС qMs»
4.	Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	-	-
5.	Регистры	да	-
6.	Реестры	да	-

8. Выводы

Оказание медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями в Камчатском крае организовано на принципе обеспечения доступности и качества медицинской помощи.

Профилактика наследственной и врожденной патологии является основной целью деятельности медико-генетической и медицинских организаций. Профилактические мероприятия осуществляются на всех этапах развития человека: созревания половых клеток и оплодотворения (периконцепционная профилактика), внутриутробного развития (пренатальный скрининг и диагностика), неонатального периода (неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена), в течение всей жизни человека (ранняя диагностика наследственных болезней, своевременное начало терапии и возможность профилактических мероприятий в семье). Наследственные и врожденные заболевания являются серьезной проблемой системы здравоохранения. Среди этих заболеваний встречаются орфанные (редкие).

С целью раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий реализуются мероприятия по массовому обследованию новорожденных детей (неонатальный скрининг) на пять наследственных заболеваний (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз). Охват НС составляет более 95–99 процентов.

В 2022 году проводятся мероприятия для реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае». Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Камчатского края участвует в совещаниях с медицинскими организациями, проводящими забор биологического материала у новорожденных. В стадии разработки находится проект приказа Министерства здравоохранения Камчатского края, утверждающий маршрутизацию при осуществлении забора, доставки и исследования биологического материала новорожденного для проведения скрининга на территории края, а также маршрутизации пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при оказании специализированной медицинской помощи детям.

9. Организация проведения РНС в Камчатском крае

НС и РНС включают массовое обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смертности и инвалидизации детей.

Медико-генетической консультацией проводятся скрининговые обследования каждому новорожденному, формируются группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Каждому ребенку из группы риска организуется проведение повторного исследования с целью уточнения диагноза.

Также проводится медико-генетическое консультирование пациентов и членов семей с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: недостаточность других уточненных витаминов группы В (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланиемии (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина (тирозинемия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа»); другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; бета-кетотиолазная недостаточность; нарушения обмена жирных кислот (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксизина (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин – чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана); другие наследственные спинальные мышечные атрофии; первичные иммунодефициты.

10. Цели Программы

Цели реализации Программы:

- 1) снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС;
- 2) обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

11. Задачи Программы

1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Камчатском крае.
2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».
3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
5. Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.
6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями.
7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.
8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.
9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.
10. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов.

12. Показатели Программы

1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми (процент).
2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (процент).

3. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (процент).

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 (процента).

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

Показатель младенческой смертности в 2025 году – 4,4 промилле.

13. Мероприятия Программы

1. Обеспечение правового регулирования РНС в Камчатском крае.

С целью обеспечения правового регулирования РНС планируется издание следующих документов:

1) региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»;

2) приказа Министерства здравоохранения Камчатского края, регламентирующего все этапы проведения РНС.

2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС в Камчатском крае.

Маршрутизация в рамках РНС планируется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

Маршрутизация включает:

1) информирование родителей (законных представителей) о проведении неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи;

2) формирование направления на проведение забора крови на тест-бланке в рамках РНС с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении. Издание локальных инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также по внесению информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология»;

3) забор крови, который осуществляется:

а) медицинскими организациями по профилю оказания медицинской помощи в соответствии с утвержденным перечнем;

б) медицинскими работниками медицинских организаций в соответствии с утвержденным перечнем.

в) на соответствующих тест-бланках;

г) новорожденным в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144–168 часов жизни) у недоношенного новорожденного на бумажный фильтровальный тест-бланк, далее тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа.

4) медико-генетическая лаборатория уполномочена:

а) осуществлять прием тест-бланков с образцами крови на НС и РНС;

б) осуществлять сортировку, обработку и направление в НМИЦ «Здоровья детей» тест-бланков с образцами крови на РНС;

в) заключать договоры на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики, согласно логистической схеме обеспечения проведения РНС;

г) осуществлять мероприятия по определению частоты отправки, сроков и способов доставки биоматериала на территории Камчатского края;

д) определять порядок информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям о результатах РНС.

В результате будет определен порядок направления биологического материала и пациента для проведения подтверждающей диагностики и консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий в учреждение 3 Б группы, утвержденного федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Медицинские организации будут информированы о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС.

РНС будет проводиться соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н.

При оказании медицинской помощи при проведении 1-го лабораторного этапа РНС будут соблюдены сроки, этапы, логистика.

Будет стандартизирован процесс взятия образцов (пятен) крови у новорожденных (для оптимизации процедуры формируется стандарт операционной процедуры в медицинской организации или единый рекомендуемый к применению документ в рамках региона с последующим тиражированием на каждую медицинскую организацию).

Оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС.

Будет сформирован необходимого запаса тест-бланков.

Будет заключен договор с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 2 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р

«О закупке федеральным казенным учреждением «Федеральный центр планирования и организации лекарственного обеспечения граждан» Министерства здравоохранения Российской Федерации медицинского и лабораторного оборудования для осуществления расширенного неонатального скрининга».

Будет обеспечено проведение подтверждающей диагностики в рамках РНС, соблюдение сроков, этапов, логистики.

3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации.

Медико-генетическая консультация развернута на базе ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница».

Генетическая лаборатория оснащена оборудованием в соответствии с действующим стандартом оказания медицинской помощи. В 2021 году для медико-генетической лаборатории был закуплен новый анализатор «Дельфия–Экспресс».

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» в 2023 году в медико-генетической консультации планируется проведение текущего ремонта кабинетов. Также планируется приобретение лабораторной медицинской мебели, кондиционера, обеспечение автоматизированными рабочими местами.

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

Укомплектованность медицинскими кадрами медико-генетической консультации производилась в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» и фактическими потребностями Камчатского края.

В рамках реализации федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» и приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» требуется доукомплектование штата медицинским персоналом. Расчет штатных должностей производился, исходя из численности населения Камчатского края и прогнозного числа родившихся детей.

5. Мероприятия для обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС.

В рамках мероприятия планируется:

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

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

3) 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;

4) обеспечение медицинских организаций, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК), возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»;

5) проведение работ по модернизации функционала подсистем РМИС в целях обеспечения возможности формирования бланка-направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках НС с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении, в медицинской информационной системе и его передачи в лабораторную информационную систему;

6) обеспечение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД направление на неонатальный скрининг) в ВИМИС «АКиНЕО».

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

Постановка на диспансерный учет и диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется лечащим врачом медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 16.05.2019 № 302н «Об утверждении Порядка прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях».

Специализированная, в том числе высокотехнологичная медицинская помощь, осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 02.10.2019 № 824н «Об утверждении Порядка организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения».

Лабораторный контроль показателей, осуществляемый при диспансерном наблюдении детей с высоким риском развития генетических заболеваний или с установленным диагнозом генетического (наследственного) заболевания, осуществляется в биохимической лаборатории медико-генетической консультации.

Обеспечение детей с подтвержденным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания осуществляется за счет средств краевого бюджета и федерального бюджета.

7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

В Камчатском крае медицинская помощь оказывается в соответствии с

порядками и стандартами оказания медицинской помощи по профилям с учетом клинических рекомендаций.

Планируемые мероприятия:

1) обеспечение непрерывного организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями главными внештатными профильными специалистами;

2) внедрение в течение 2023 года клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке главного внештатного специалиста по медицинской генетике, главного внештатного специалиста по неонатологии.

Подлежат внедрению следующие клинические рекомендации, утвержденные Минздравом России по оказанию помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявляемыми в ходе проведения РНС: «Болезнь «кленового сиропа», «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Пропионовая ацидемия/ацидурия)», «Изовалериановая ацидемия/ацидурия», «Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот», «Нарушение обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия)», «Глутаровая ацидурия тип 1», «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q», «Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител».

8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

Обеспечение разработки и внедрения системы мероприятий по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС на 2023-2025 годы, включая принятие мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение правильного выполнения медицинских технологий, снижения риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи; обеспечение мероприятий по оценке внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, с использованием информации страховых компаний, с привлечением региональных отделений профессиональных сообществ.

Планируемые мероприятия:

1) мероприятия в рамках ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи и безопасности медицинской деятельности, осуществляемые Министерством здравоохранения Камчатского края, главным внештатным специалистом по медицинской генетике Министерства здравоохранения Камчатского края:

а) проведение внутреннего контроля качества по утвержденным клиническим рекомендациям и правовым актам;

б) проверка знания алгоритмов действия при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

в) оценка соблюдения нормативных требований при организации медицинской помощи, в том числе РНС;

2) мероприятия по контролю качества забора крови при проведении НС и РНС в по выявлению типичных ошибок преаналитического этапа (нарушение

маршрутизации бланков, нарушения забора, оформления направлений и прочее) с целью оперативного реагирования и совместной разработке мер по их предупреждению и устранению.

В течение 2023 года планируется внедрение в каждой медицинской организации протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколы ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи при организационно-методической поддержке внештатных профильных специалистов.

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

Камчатский край в настоящее время не участвует в реализации Пилотных проектов.

В рамках проведения РНС планируется внедрение федеральных клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

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

Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется силами медицинского аналитического центра. Сбор оперативной информации осуществляется медико-генетической консультацией.

11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.

Информирование населения о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализации РНС в регионе будут проводиться путем распространения в средствах массовой информации, через публикации на официальных сайтах медицинских организаций, путем распространения тематических информационных материалов в медицинских организациях.

14. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»

Таблица 1

Индикативные показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»

№ п/п	Наименование	2023	2024	2025
----------	--------------	------	------	------

1	2	3	4	5
1.	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (процента)	80%	95%	95%
2.	Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, не менее (процента)	90%	95%	95%
3.	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (процента)	0,1%	0,1%	0,1%
4.	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (процента)	90%	95%	95%
5.	Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение, (процента)	95%	95%	95%

Результаты Программы:

1) в Камчатском крае разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае» для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

2) утверждена приказом Министерства здравоохранения Камчатского края оптимальная маршрутизация, основанная на существующей инфраструктуре Камчатского края, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»;

3) созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения, Единой государственной

информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»;

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

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

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

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

15. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»

В целях софинансирования расходных обязательств, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг), Федеральным законом от 05.12.2022 № 466-ФЗ «О федеральном бюджете на 2023 год и на плановый период 2024 и 2025 годов» бюджету Камчатского края предусмотрены субсидии за счет средств федерального бюджета в размере: на 2023 год в сумме 6 776,0 тыс. руб.; на 2024 год в сумме 6 728,0 тыс. руб.; на 2025 год в сумме 6 560,0 тыс. руб.

Таблица 1

Планируемый бюджет региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»

№ п/п	Наименование	2023 год (тыс. рублей)	2024 год (тыс. рублей)	2025 год (тыс. рублей)	Итого (тыс. рублей)
1.	2	3	4	5	6
	Общий итог по всем мероприятиям				
2.	Федеральный бюджет	6776,0	6728,1	6560,0	20064,1
3.	Бюджет субъекта	357,0	354,0	494,0	1205,0

1.	2	3	4	5	6
4.	Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)	-	-	-	-
5.	Консолидированный бюджет	-	-	-	-

Расчеты и обоснования расходов по транспортировке образцов для подтверждающей диагностики в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» для закупки на 2023-2025 годы.

Расходы на транспортировку образцов для подтверждающего скрининга в МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова (г. Москва) финансируются за счет бюджета Камчатского края.

Таблица 2

№ п/п	Наименование	2023 год (тыс. руб.) краевой бюджет	2024 год (тыс. руб.) краевой бюджет	2025 год (тыс. руб.) краевой бюджет
1	2	3	4	5
1.	Закупка тест бланков	400,0	416,0	433,0
2.	Почтовые конверты (формат А3, А4)	11,0	11,4	11,9
3.	Экспресс-доставка биологических проб (доставка сухих пятен крови и цельной крови при проведении ретеста)	1 910,0	1 986,4	2 065,9
4.	Обеспечение проведения ретеста и подтверждающей диагностики	1 344,0	1 397,8	1 453,7

16. Социально значимый результат программы Камчатского края «Обеспечения расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»

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

4,4 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

17. План мероприятий региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»

№ п/п	Наименование результата/ мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	1. Обеспечение правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае						
2.	1.1. Разработка и утверждение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»	10.11.2022	21.12.2022	Министерство здравоохранения Камчатского края	Разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»	Постановление Правительства Камчатского края	Утверждена и утверждена региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»
3.	1.2. Разработка и утверждение приказом Министерства здравоохранения Камчатского края порядка, регламентирующего все этапы проведения РНС	21.12.2022	01.02.2023	Министерство здравоохранения Камчатского края	Разработка и утверждение приказом Министерства здравоохранения Камчатского края порядка, регламентирующего все этапы проведения РНС	Приказ Министерства здравоохранения Камчатского края	Утвержден порядок
4.	2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
5.	2.1. Информирование медицинских организаций о порядке проведения РНС, утвержденных региональных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	01.02.2023	01.03.2023	Министерство здравоохранения Камчатского края	Формирование оптимальной маршрутизации и внутри региона при проведении РНС	Письмо Министерства здравоохранения Камчатского края	Утверждена оптимальная маршрутизация внутри региона при проведении РНС
6.	2.2. Организация оказания медицинской	01.01.2023	постоянно	Главные врачи медицинских организац	Выполнение индикативных показателей региональной программы	Приказы МО	Выполнение индикативных показателей региональной

1	2	3	4	5	6	7	8
	помощи при проведении РНС			ий, участвую щих в заборе биоматери ала в рамках РНС Главный внештатн ый специалис т по медицинс кой генетике	«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Камчатском крае»		программы «Обеспечени е расширенног о неонатальног о скрининга в Камчатском крае»
7.	2.3. Обучение и оценка сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС	15.12.2022	31.12.2022	Главный внештатн ый специалис т по медицинск ой генетике министерс тва здравоохр анения Камчатско го края	Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющ их отбор пробу новорожденны х, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющ их НС и РНС, а также врачей- специалистов, осуществляющ их диспансерное наблюдение за пациентами с наследственны ми и (или) врожденными заболеваниями	Отчет главного внештатный специалиста по медицинской генетике в Министерство здравоохранени я Камчатского края	Проведено обучение медицинских работников правилам забора проб для проведения РНС
8.	2.4. Формирование запаса тест- бланков	01.01.2023	постоянно	Медико- генетичес кая консульта ция (ГБУЗ «Камчатск ая краевая детская больница»)	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственны х заболеваний	Отчет о наличии запаса тест-бланков	Сформирован необходимый запас тест- бланков для проведения РНС
9.	2.5. Заключение договора ФГАУ «Национальный медицинский исследовательск ий центр здоровья детей» Министерства	01.01.2023	постоянно	Медико- генетичес кая консульта ция (ГБУЗ «Камчатск ая краевая детская	Заключение договоров	Отчет о проведенной работе (договоры)	Заключены договоры ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Министерств а

1	2	3	4	5	6	7	8
	здравоохранения Российской Федерации на проведение 1 и 2 этапов РНС			больница»)			здравоохранения Российской Федерации на проведение 1 и 2 этапов РНС
10.	2.6. Заключение договора с ФГБНУ «МГНЦ» на проведение ретеста и подтверждающей диагностики	01.01.2023	постоянно	Медико-генетическая консультация (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница»)	Заключение договоров	Отчет о проведенной работе (договоры)	Заключены договоры с ФГБНУ «МГНЦ» на проведение ретеста и подтверждающей диагностики
11.	3. Обеспечение материально-технической мазы медико-генетической консультации						
12.	3.1. Проведение текущего ремонта	01.01.2023	31.12.2023	Медико-генетическая консультация (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница»)	Усовершенствование материально-технической базы	Отчет о проведенной работе	Проведен текущий ремонт
13.	4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
14.	4.1. Анализ потребности в медицинских кадрах, принимающих участие в проведении НС и РНС, оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	постоянно	Министерство здравоохранения Камчатского края Медико-генетическая консультация (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница») Медицинские организации Камчатского края	Сформированы мероприятия по повышению квалификации медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, сотрудников лаборатории МГК, осуществляющих НС и РНС, а также врачей, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями и	Отчет	Определена потребность в медицинских кадрах

1	2	3	4	5	6	7	8
15.	4.2. Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными и заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Камчатского края Медико-генетическая консультация (ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница») Медицинские организации Камчатского края	Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих НС и РНС, а также врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями и	Отчет	Повышение квалификации и медицинских работников
16.	5. Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
17.	5.1. Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	15.12.2022	28.12.2022	Министерство здравоохранения Камчатского края МИАЦ Главный внештатный специалист по медицинской генетике	Создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия	Распорядительный документ Министерства здравоохранения Камчатского края	Создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия
18.	5.2. Передача данных с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при	15.12.2022	28.12.2022	Министерство здравоохранения Камчатского края МИАЦ Главный внештатный специалист по	Переданы данные о специалистах МО в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для регистрации	Аналитический отчет о доле специалистов МО, имеющих доступ к ВИМИС АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии	Переданы данные о специалистах МО в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для регистрации

1	2	3	4	5	6	7	8
	информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для регистрации			медицинской генетике		и между МО в рамках проведения НС и РНС	
19.	5.3. 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	15.12.2022	28.12.2022	Министерство здравоохранения Камчатского края МИАЦ Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Камчатского края	Специалисты МО, обеспеченные доступом к ВИМИС «АКиНЕО», прошли обучение	Аналитический отчет о доле специалистов МО, прошедших обучение работе в ВИМИС АКиНЕО»	Специалисты МО, обеспеченные доступом к ВИМИС «АКиНЕО», прошли обучение
20.	5.4. Обеспечение МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ) возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»	01.12.2022	31.03.2023	Министерство здравоохранения Камчатского края МИАЦ Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Камчатского края	Обеспечено информационное взаимодействие между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС	Аналитический отчет о доле МО, обеспеченных возможностью передачи сведений о результате исследования в ВИМИС «АКиНЕО»	Реализована возможность передачи сведений о результате лабораторного исследования в ВИМИС «АКиНЕО»
21.	5.5. Проведение работ по модернизации функционала подсистем РМИС в целях	01.12.2022	28.12.2023	Министерство здравоохранения Камчатского края	Обеспечено информационное взаимодействие между медицинскими	Аналитический отчет о проведении работ по модернизации подсистем	Обеспечено электронное информационное взаимодействие между

1	2	3	4	5	6	7	8
	обеспечения возможности формирования бланка-направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках НС с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении, в МИС и его передачи в ЛИС.			МИАЦ Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Камчатского края	организациями, участвующими в проведении НС и РНС	РМИС для обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС	медицинским и организациям и, участвующим и в проведении НС и РНС
22.	5.6. Обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО» в соответствии с утвержденным руководством по реализации СЭМД	01.12.2022	30.06.2023	Министерство здравоохранения Камчатского края Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Камчатского края	Реализована возможность передачи сведений о факте забора крови в ВИМИС «АКиНЕО»	Аналитический отчет о доле МО, обеспеченных возможностью передачи сведений о факте забора крови в ВИМИС «АКиНЕО»	Реализована возможность передачи сведений о факте забора крови в ВИМИС «АКиНЕО»
23.	6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС						
24.	6.1. Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетической консультации в детские поликлиники о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	01.01.2023	постоянно	Медико-генетическая консультация Медицинские организации Камчатского края	Обеспечение преемственности при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ Министерства здравоохранения Камчатского края	Обеспечена преемственность при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
25.	6.2. Постановка на диспансерное	01.01.2023	постоянно	Медико-генетичес	Обеспечение своевременного	Дорожная карта	Обеспечена постановка

1	2	3	4	5	6	7	8
	наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными и заболеваниями по каждому заболеванию			кая консультирования Медицинские организации Камчатского края	о диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		на диспансерное наблюдение
26.	6.3. Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)	постоянно	постоянно	Министерство здравоохранения Камчатского края Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Камчатского края Медицинские организации Камчатского края	Повышение качества жизни пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, снижение инвалидизации детей, смертности.	Дорожная карта	Пациенты своевременно обеспечены лекарственными средствами и продуктами лечебного питания
27.	7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
28.	7.1. Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными и заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Камчатского края Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Камчатского края	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи	Отчет	Обеспечена медицинская помощь в соответствии с актуальными стандартами, порядками и клиническими рекомендациями (протоколами)
29.	8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
30.	8.1. Обеспечение выполнения	01.01.2023	постоянно	Министерство	Повышение качества	Аналитический отчет	Обеспечен контроль за

1	2	3	4	5	6	7	8
	критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества			здравоохранения Камчатского края Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Камчатского края	оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		соблюдением клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи
31.	8.2. Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий	Каждый квартал	Каждый квартал	Министерство здравоохранения Камчатского края Главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Камчатского края	Проведение ведомственного контроля качества	Приказ Министерства здравоохранения Камчатского края	Осуществлен Ведомственный контроль
32.	9. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями						
33.	9.1. Проведение сбора информации в соответствие с федеральной формой статистического наблюдения (форма № 12) «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации»	Каждый квартал	Каждый квартал	МИАЦ	Организован сбор достоверных статистических	Приказ Росстата от 20.12.2021 № 932	Сбор статистических данных для проведения анализа и мониторинга
34.	10. Разработка и реализация системы информационной поддержки НСи РНС для населения						
35.	10.1. Информирование населения о целях, сроках,	01.01.2023	31.12.2025	Главные внештатные специалисты	Информирование населения	Отчет	Повышена информированность населения

1	2	3	4	5	6	7	8
	задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализации РНС в регионе (СМИ, публикации на официальных сайтах МО, распространение тематических информационных материалов)			ты министерс тва здравоохр анения Камчатско го края МИАЦ Медицинс кие организац ии Камчатско го края			

Приложение 1 к
региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Камчатском крае»

Число
медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведения
неонатального скрининга (далее – НС)

№ п/п	Наименование	Уровень	Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, у которых взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 года
1	2	3	4	5	6
1.	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	14	14	1151
		2 уровень	1	2	1629
		3А уровень	-	-	-
		3Б уровень	-	-	-
2.	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	6	6	602
		2 уровень	-	-	-
		3 уровень	-	-	-
3.	Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	-	-	-
		2 уровень	1		
		3 уровень	-	-	-
4.	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)	-	-	-	-
5.	ИТОГО	-	18	22	*2780

Приложение 2 к
региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Камчатском крае»

Перечень
медицинских организаций, осуществляющих неонатальный скрининг
(далее – НС) и расширенный неонатальный скрининг (далее – РНС)
в Камчатском крае

№ п/ п	Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющ ей проведение НС	Адрес, тел, e-mail	Инициалы, фамилия руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года	
				число	доля от всех выполн енных в субъек те	ч и с л о	доля от всех выполненны х в субъекте
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня						
2.	ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница»	Петропавловск- Камчатский ул. Орджоникидзе, д.7, genkkdb@mail.ru	Ж.А. Скобец / Т.Т Дмитриева, +7(4152)23-06-94 +7(4152) 23-04-64 genkkdb@mail.ru	2780	95 %	0	0

Приложение 3 к
региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Камчатском крае»

Оснащение
лаборатории неонатального скрининга,
в том числе расширенного неонатального скрининга

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

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

1	2	3	4	5	6	7
		устройство для пробирок с пробами крови ИВД	лабораторный <3>, <4А>, <4Б>			
11.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
12.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	0
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			0	0
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	0
13.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
14.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	2	3	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>			
15.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз,	6	5	83
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожде			5	83

1	2	3	4	5	6	7
		нных заболеваний ИВД, контрольный материал	муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>			
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожде нные заболевания ИВД,набор, мультиплексный анализ			0	0
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожде нные заболевания ИВД, реагент			0	0
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожде нные заболевания ИВД, набор, масс- спектрофотометрически й анализ			0	0
16.	192300	Множественные аминокислоты/метаболи ты карнитина ИВД, набор, масс- спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс- спектрометрии <4А>, <4Б>		0	0
	339500	Множественные аминокислоты/метаболи ты карнитина ИВД, набор, масс- спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			0	0
17.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	7400	7600	100
18.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	0	0	0

1	2	3	4	5	6	7
19.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	7	7	100
	292310	Пипетка 'лектронная			0	0
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			0	0
	292390	Микропипетка электронная			0	0
	380120	Микропипетка механическая ИВД			0	0
	124540	Микропипетка механическая			0	0
20.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
21.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
22.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
23.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
24.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, процента
1	2	3	4	5
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>,	1	1	100

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

Приложение 4 к
региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Камчатском крае»

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

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектова нность, %
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в отпуске по уходу за ребенком		
1	2	3	4	5	6
1.	Врач-генетик	1	1	1	100
2.	Врач – лабораторный генетик	0	0	0	0
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0
4.	Врач-диетолог	0	0	0	0
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0	0	0	0
6.	Врач-невролог	0	0	0	0
7.	Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	0
8.	Врач ультразвуковой диагностики	1	1	1	100
9.	Врач – акушер-гинеколог	1	0,5	1	50
10.	Биолог	4(2ц/г) 2(б/х)	4	4	100

1	2	3	4	5	6
11.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	0	0	0	0
13.	Лаборант	0	0	0	0
14.	Старшая медицинская сестра	0	0	0	0
15.	Медицинская сестра	2	2	1	100
16.	Медицинская сестра процедурной	0,5	0,5	1	100
17.	Акушерка	0	0	0	0
18.	Медицинский статистик	0	0	0	0
19.	Сестра-хозяйка	0	0	0	0
20.	Медицинский регистратор	0,75	0	0	0
21.	Санитар	0	0	0	0

Приложение 5 к
региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Камчатском крае»

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

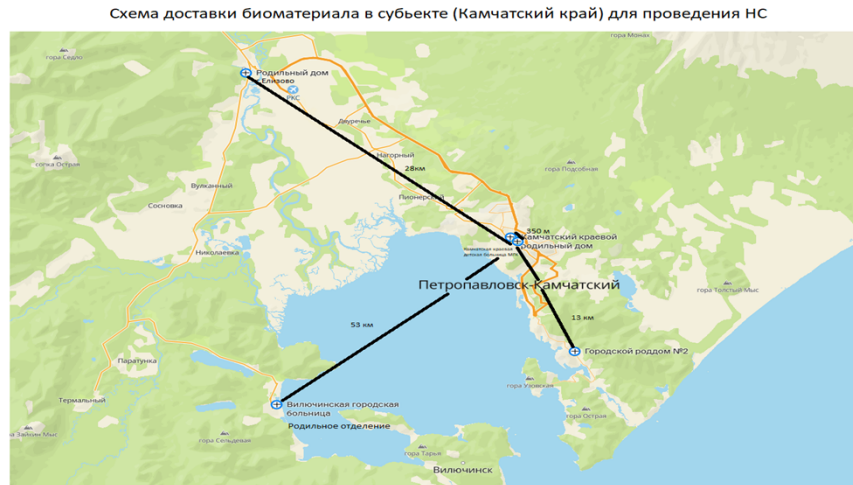
№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность, %
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Биолог	4(2ц/г)2(б/х)	4	4	100

Приложение 6 к
региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Камчатском крае»

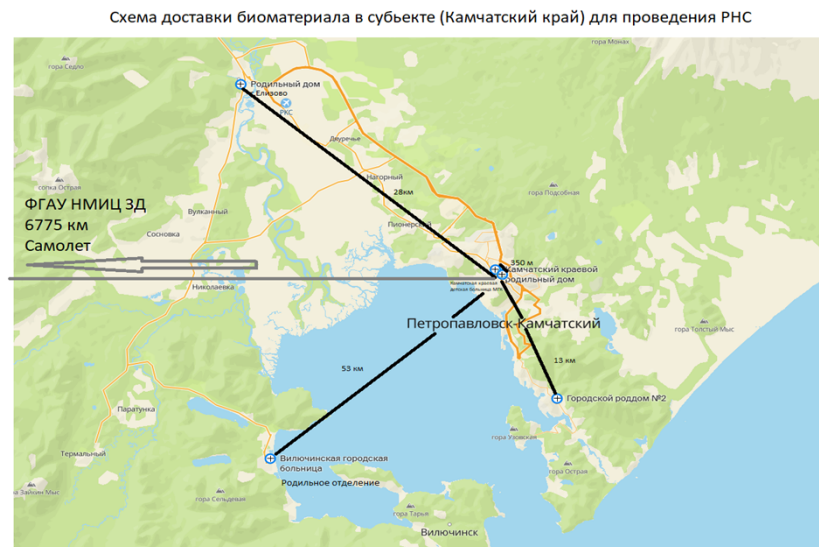
**Паспорт
медико-генетической консультации (подразделения медицинской генетики)**

Общая информация		
Наименование:	Медико–генетическая консультация	
Располагается на базе:	ГБУЗ «Камчатская краевая детская больница»	
Руководитель:	Т.Т. Дмитриева	
Адрес:	Петропавловск-Камчатский ул. Орджоникидзе,7	
Телефон:	+74152230464	
Электронная почта:	genkkdb@mail.ru	
Количество сотрудников:	8	
в том числе врачей-генетиков:	1	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	0	
Клиническая деятельность	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	919
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:		
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	200
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	нет	
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	2476
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	57
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)	нет	
Инвазивные диагностические процедуры:		
биопсия хориона	да	57
плацентоцентез	да	33
амниоцентез	нет	0

кордоцентез	нет	0
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	16
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	59
Неонатальный генетический скрининг	да	3266
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащенность	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	370
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорожденные		
FISH	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорожденные		
в том числе, в рамках ПГТ		
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)		
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорожденные		
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ-А		
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП		
Неонатальный скрининг	да	16330
Биохимия	да	16330
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:		
FISH:	нет	
ПЦР:	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет	
Биохимический скрининг:	да	
Масс-спектрометрия:	нет	



В схеме указаны направления и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение неонатального скрининга.



В схеме указаны направления и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение неонатального скрининга, и лаборатории, осуществляющей расширенный неонатальный скрининг.