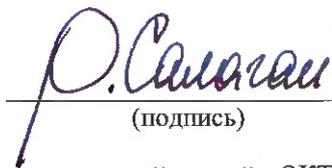


УТВЕРЖДАЮ  
заместитель Министра здравоохранения  
Российской Федерации

  
\_\_\_\_\_  
(подпись)

О.О. Салагай

\_\_\_\_\_  
(расшифровка подписи)

« \_\_\_\_ » октября 2022 г.

**Методические рекомендации  
по формированию региональных программ  
«Обеспечение расширенного неонатального  
скрининга»**

Москва  
2022

Методические рекомендации по формированию региональных программ «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» подготовлены:

Под руководством:

Сергея Ивановича Куцева – доктора медицинских наук, профессора, академика РАН, директора ФГБУ «Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова, главного внештатного специалиста по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации;

Геннадия Тихоновича Сухих – доктора медицинских наук, профессора, академика РАН, директора ФГБУ «Национального медицинского исследовательского центра акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России.

Коллектив авторов:

Баирова Т.А., Билалов Ф.С., Витковская И.П., Воронин С.В., Донников А.Е., Ляхова Е.А., Матулевич С.И., Морданов С.В., Назаренко Л.П., Николаева Е.Б., Прялухин И.А., Савостьянов К.В., Сахарова В.В., Сим Е.Л., Трофимов Д.Ю., Чумакова О.В., Шешко Е.Л.

Методические рекомендации представляются для органов государственной власти субъектов Российской Федерации в целях составления региональных программ «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» на основании федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

<b>Введение.....</b>	<b>1</b>
<b>1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга (далее – НС) в субъекте Российской Федерации.....</b>	<b>2</b>
1.1. Краткая характеристика субъекта Российской Федерации.....	2
1.2. Анализ основных демографических показателей субъекта Российской Федерации...	2
1.3. 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 субъекте Российской Федерации с 2018 года.....	6
1.4. Нормативные правовые документы субъекта Российской Федерации, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	7
1.5. Ресурсы, задействованные в регионе для проведения НС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	8
1.6. Информационное взаимодействие.....	12
1.7. <b>ВЫВОДЫ.....</b>	
<b>2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга.....</b>	<b>14</b>
2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	14
2.2. Задачи региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	14
2.3. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	15
2.4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	15
<b>Перечень мероприятий региональной программы.....</b>	<b>16</b>
2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в субъекте Российской Федерации.....	17
2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС..	17
2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	19
2.4.4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.....	20
2.4.5. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС.....	21
2.4.6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС.....	23

2.4.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.....	24
2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.....	25
2.4.9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.....	25
2.4.10. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	25
2.4.11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.....	25
<b>План мероприятий региональной программы.....</b>	<b>26</b>
<b>3. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....</b>	<b>27</b>
<b>4. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....</b>	<b>28</b>
<b>5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....</b>	<b>28</b>
<b>6. Социально значимый результат программы «Обеспечения расширенного неонатального скрининга» в регионе.....</b>	<b>29</b>
Приложение № 1.....	30
Приложение № 2.....	31
Приложение № 3.....	32
Приложение № 4.....	38
Приложение № 5.....	40
Приложение № 6.....	42
Схема № 1.....	44
Схема № 2.....	44

## Введение

Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее – Программа) является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения 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 разрабатывается органом государственной власти субъекта Российской Федерации в сфере здоровья на период 2023-2025 годов и направляется для согласования главному внештатному специалисту по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ГВС) не позднее 18.11.2022 г. Согласованный указанным ГВС вариант региональной программы предоставляется в Департамент медицинской помощи детям, службы родовспоможения и общественного здоровья Министерства здравоохранения Российской Федерации не позднее 28.11.2022 года. Утверждается Программа органом государственной власти субъекта Российской Федерации не позднее 09.12.2022 года.

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

Настоящие методические рекомендации по формированию региональных программ «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее – Методические рекомендации) содержат рекомендации по формату и содержанию Программ по организации проведения мероприятий по обеспечению 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.

Программа должна содержать описание всех разделов, отраженных в Методических рекомендациях, а также все указанные в их составе таблицы, схемы и приложения.

Объем Программ не должен превышать 40 страниц (без учета приложений).

Правила оформления региональной программы:

- текст шрифта – Times New Roman;
- размер шрифта основного текста – 14 пт. для сносок используется 12 пт.;
- межстрочный интервал – полуторный;
- размер полей: правое – не менее 10 мм, верхнее и нижнее – не менее 20 мм, левое – не менее 30 мм;
- абзацный отступ – 1,5;
- номер страницы ставится внизу по центру, нумерация – сквозная.

## **1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга (далее – НС) в субъекте Российской Федерации.**

Для анализа рекомендуется использовать данные Федеральной службы государственной статистики, форм федерального статистического наблюдения, региональной статистики с указанием источников, а также данные, представленные медико-генетическими консультациями (центрами).

Данные указываются в абсолютных значениях, долях от общего числа и расчетных значениях на 100 тыс. населения.

### **1.1. Краткая характеристика субъекта Российской Федерации.**

Приводится краткая характеристика субъекта Российской Федерации.

Отражаются административно-территориальное деление с указанием административно-территориального устройства, в том числе особенностей отдельных районов субъекта РФ (при наличии), географических, климатических и экологических особенностей, особенностей экономического устройства в регионе с обозначением приоритетных и социально-значимых производств и составляющих.

Также в разделе требуется указать информацию о площади и протяженности субъекта, плотности и составе населения, соотношении городского и сельского населения.

### **1.2. Анализ основных демографических показателей субъекта Российской Федерации.**

В данном разделе данные приводятся в виде представленных таблиц: указываются абсолютные значения, основные показатели. По окончании раздела дается краткая характеристика сложившейся демографической ситуации.

Таблица № 1

Демографические показатели в субъекте Российской Федерации

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения					
Общий коэффициент смертности на 1000 населения					
Коэффициент естественного прироста населения					

## Численность населения в субъекте Российской Федерации, абс.

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего					
Из общего числа Дети 0-17, всего					
из них городское население					
из них сельское население					
из них дети 0-1					



перинатальном периоде										
геморрагических нарушений у плода и новорожденного										
от внешних причин смерти										
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)										

\* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

В конце раздела приводится краткий анализ демографической ситуации, динамики показателей смертности, а также структура смертности детей в возрасте 0-1 года.

**1.3. 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 субъекте Российской Федерации с 2018 года.**

В разделе приводится структура общей и первичной заболеваемости наследственными болезнями с выделением нозологических форм выявленных при проведении НС и планируемых при проведении РНС.

Таблица № 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2017-2022 гг

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Врожденный гипотиреоз					
Галактоземия					
Фенилкетонурия					
Адреногенитальный синдром					
Муковисцидоз					
Наследственные болезни обмена					
Спинальная мышечная атрофия					
Первичные иммунодефициты					
Итого					

Таблица № 6

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Врожденный гипотиреоз					
Галактоземия					
Фенилкетонурия					
Адреногенитальный синдром					
Муковисцидоз					
Наследственные болезни обмена					
Спинальная мышечная атрофия					
Первичные иммунодефициты					
Итого					

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Врожденный гипотиреоз					
Галактоземия					
Фенилкетонурия					
Адреногенитальный синдром					
Муковисцидоз					
Наследственные болезни обмена					
Спинальная мышечная атрофия					
Первичные иммунодефициты					
Итого					

Необходимо также показать структуру основных дефектов оказания медицинской помощи данным детям, установленных при проведении проверок внутреннего/ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи.

В конце данного раздела приводится краткий анализ заболеваемости, инвалидности и смертности у детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

**1.4. Нормативные правовые документы субъекта Российской Федерации, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.**

Имеющиеся региональные нормативные правовые документы (с указанием их реквизитов), регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, частота их актуализации:

✓ региональные приказы по маршрутизации пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 г. № 917 н;

✓ приказы, регламентирующие оказание экстренной и плановой медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъекте РФ;

✓ региональные документы, утверждающие регламент дистанционного консультирования пациентов, в том числе с применением телемедицинских технологий;

✓ региональные документы по внедрению клинических рекомендаций и стандартов в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

✓ региональные документы по созданию, наполнению и применению регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при наличии), приказы по правилам ведения регистра жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности и лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным

склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного) X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей;

✓ региональные документы по реализации лекарственного обеспечения, а также обеспечения специализированными продуктами лечебного питания, пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках взаимодействия с Фондом «Круг Добра».

✓ иные документы (методические рекомендации федеральных государственных бюджетных образовательных учреждений высшего образования), используемые в работе.

Так же приводится перечень стандартных операционных процедур при проведении НС (при наличии), используемых в медицинских организациях.

Данные нормативные акты могут быть приняты в виде отдельного документа или входить в состав иных обобщенных приказов по маршрутизации оказания медицинской помощи. В таких случаях указывается раздел данного приказа, который излагает суть запрашиваемого вопроса.

Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в субъекте РФ необходимо отразить в соответствии с приведенной таблицей № 8:

Таблица № 8

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

	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1.				
2.				

В конце раздела приводится краткий анализ полноты охвата нормативными правовыми документами сформированной в регионе системы оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, необходимость разработки дополнительных нормативных правовых актов при внедрении РНС.

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

В данном разделе описывается материально-техническая база и кадровая обеспеченность медицинских организаций, осуществляющих проведение НС в субъекте РФ с указанием числа медицинских организаций (структурных подразделений, осуществляющих забор биологического материала для исследования на НС, проводящих исследования на НС, а также осуществляющих медико-генетическое консультирование по итогам скрининга). Описываются логистические маршруты внутри данной инфраструктуры от момента забора крови на тест-бланки, последующего направления указанных тест-бланков для исследования на НС, проведения данного исследования, проведения подтверждающей диагностики, информирования пациента и медицинской

организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям до проведения медико-генетического консультирования, постановки на учет пациента, с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями и назначения специфических лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания.

Формируется:

- сводная таблица с указанием числа медицинских организаций, осуществляющих забор крови на тест-бланки для проведения НС (Приложение № 1);
- перечень медицинских организаций, осуществляющих НС, подтверждающую диагностику и медико-генетическое консультирование (МГК или МГЦ) в субъекте РФ (Приложение № 2);
- карта-схема с нанесением медицинских организаций, осуществляющих забор крови на тест-бланки для проведения НС с указанием плеча доставки проб для проведения НС, сроков (длительности), вида доставки (авто/жд/авиа/транспортная компания/иное), графика доставки (ежедневно/1 раз в 2 дня) (схема № 1);
- уровень оснащенности медико-генетических консультаций (центров), проводящих НС, медицинским оборудованием в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. (Приложение № 3) \*;
- укомплектованность медицинским персоналом медико-генетических консультаций (центров), осуществляющих проведение НС и/или кабинетов в структуре других медицинских организаций при отсутствии МГЦ/МГК (Приложение № 4) \*;
- наличие лабораторной информационной системы;
- паспорт МГК/МГЦ (при наличии) (Приложение № 5) \*;
- число врачей-лабораторных генетиков и врачей-генетиков в регионе и место их работы.

\* Приложение 3, 4 и 5 заполняется по каждой лаборатории, осуществляющей НС.

Вместе с тем, формируется раздел с описанием утвержденной в регионе маршрутизации рамках НС, направленной на своевременное выявление заболеваний и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры.

Маршрут строится в следующем формате:

1. Взятие крови (краткое описание этапа, например, кровь берется на бумажный фильтровальный тест-бланк на ... сутки у доношенных новорожденных / ... сутки у недоношенных новорожденных, после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа):

а) указывается где осуществляется забор крови – число и наименование медицинских организаций по профилю оказания медицинской помощи (в соответствии с Приложением № 1);

б) кто осуществляет указанный забор – число медицинских работников, осуществляющих соответствующее мероприятие, из них обученные правилам забора проб для проведения НС (в соответствии с Приложением № 2).

2. Отправка тест-бланков в медико-генетическую консультацию/центр субъекта РФ для выполнения НС (с указанием также медицинского работника, выполняющего отправку, частоты отправки, способа доставки, сроков доставки и т.д.).

3. Регистрация приема бланков в медицинской организации, осуществляющей НС.
4. Проведение исследований НС в МГК/МГЦ с указанием отделений (лабораторий) в которых осуществляется проведение указанного исследования, фиксация результата положительного/отрицательного (где, кем).
5. Порядок информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, о результатах НС.
6. Порядок направления для проведения подтверждающей диагностики.
7. Проведение подтверждающей диагностики с указанием отделений (лабораторий) в которых это осуществляется, фиксация результата положительного/отрицательного.
8. Порядок информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям о выявленном заболевании.
9. Ведение регистров (реестров, сводных списков) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС (при наличии с указанием формы учета: журнал, таблица, электронный регистр, программа ЭВМ, подсистема региональной МИС, прочие) с указанием на кого возложены обязанности ведения и актуализации данной информации (врач – специалист, средний медицинский работник, медицинская организация (-ии)), при наличии утвержденного порядка ведения регистра (алгоритма, регламента) приложить.
10. Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), консультирование врачом генетиком медико-генетического кабинета/центром с указанием графика работы данных медицинских организаций (1 или 2 смены 5 или 6 раз в неделю, иное – указать).
11. Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию (Таблица № 9). Приводится описание сложившейся системы Д наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при наличии приказа, регламентирующее данное обследование, делается на него ссылка с указанием даты, номера, названия и органа его утвердившего).
12. Консультирование специалистов по профилю заболевания.

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением ТМК
Врожденный гипотиреоз			/			/
Галактоземия			/			/
Фенилкетонурия			/			/
Адреногенитальный синдром			/			/
Муковисцидоз			/			/
Наследственные болезни обмена *			/			/
Спинальная мышечная атрофия			/			/
Первичные иммунодефициты			/			/
Иные						
Итого			/			/

\* Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионовая ацидемия; метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутазы недостаточность); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II; первичная карнитиновая недостаточность; среднепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитойлтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/пальмитойлтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтрансферазы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

13. Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, МГЦ 3А и 3Б уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ) с их указанием (указать с какими) (Таблица № 10).

Таблица № 10

Количество проведенных ТМК в 2017-2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц 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					
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*					
из них с применением ТМК					
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,					
из них с применением ТМК					

\* при наличии нескольких НМИЦ, заполняется отдельно по каждому

14. Проведение видеоселекторных совещаний, образовательных и научно-практических мероприятий и прочих форм взаимодействия с МГК/Ц 3А, 3Б уровня, НМИЦ, а также порядок контроля за выполнением рекомендаций профильных учреждений (перечислить).

В конце раздела делается вывод о достаточности инфраструктуры субъекта РФ для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и(или) наследственные заболевания в рамках НС, полнота охвата обследованием. Указываются проблемы, возникающие при реализации обследования новорожденных на НС и пути их преодоления для обеспечения проведения обследования.

### 1.6. Информационное взаимодействие.

В данном разделе описывается информационное взаимодействие в субъекте РФ.

В данном разделе необходимо указать региональную систему Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ), описать сервисы, имеющиеся в наличии на уровне региона, необходимые для работы по проведению НС и РНС, оценить доступные на региональном уровне источники данных об оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (годовые отчеты учреждений, региональные регистры, отчеты главных

внештатных специалистов), отбор показателей, которые отражают этапы и виды помощи, недостаточно учитываемые в стандартных формах мониторинга и отчетности.

Таблица № 11

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ		
Электронный документооборот		
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении		
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		
регистры		
реестры		

Данный раздел может быть дополнен мероприятиями раздела 2.4.5., при наличии уже выполненных задач, поставленных перед субъектами Российской Федерации по информационному взаимодействию и интеграции ЕГИСЗ и ВИМИС АКиНЕО.

### **1.7. ВЫВОДЫ**

В выводах необходимо отразить общую ситуацию, сложившуюся в рамках оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъекте Российской Федерации за время проведения НС.

Сформировать заключение о структуре и доступности региональных систем оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Отразить проблемы и возможные пути их решения с учетом административно-территориальных образований и оценить готовность региона к проведению РНС.

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

**2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»** - снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга.

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

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

**Задачи региональной программы относятся:**

- 1) Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в регионе.
- 2) Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.
- 3) Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
- 4) Обеспечение квалифицированными кадрами 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.

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

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

- 1) Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации (%).
- 2) Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (%).
- 3) Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (%).
- 4) Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъектах Российской Федерации (%).
- 5) Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (%).

### **2.4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».**

Мероприятия, формируемые в Программе, должны основываться на анализе результатов оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, выявленными при проведении РНС, анализе доступности медицинской помощи при проведении РНС, анализе перспектив изменения маршрутизации при обеспечении РНС, анализе кадровой обеспеченности с учетом возможности использования ресурсов профильных медицинских организаций других субъектов и федеральных медицинских центров, изложенных в разделе 1 «Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга в субъекте Российской Федерации».

Необходимо сопоставлять планируемые мероприятия с целями и задачами федерального проекта.

Наименование мероприятий формируется по блокам исходя из задач Программы. Мероприятия должны быть нацелены на выполнение показателей Программы и федерального проекта по диагностике и лечению наследственных и (или) врожденных заболеваний в рамках РНС.

При планировании организации медицинской помощи должны быть выполнены условия непрерывности, преемственности и обоснованности проведения мероприятий на каждом из этапов. В субъекте должны быть разработаны планы мероприятий по оснащению/дооснащению медицинских организаций, по подготовке медицинских

и немедицинских кадров, формированию мультидисциплинарных команд медико-генетических консультаций (центров), мероприятия по повышению квалификации специалистов мультидисциплинарных команд.

Сроки мероприятий необходимо тщательно спланировать, исходя из текущего состояния региональной системы оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием даты начала и окончания мероприятия (чч.мм.год).

При формировании перечня мероприятий необходимо определить конкретных исполнителей исходя из поставленных задач. В числе ответственных исполнителей указывается орган государственной власти субъекта РФ в сфере охраны здоровья и/или медицинская организация, а так же Ф.И.О. ответственного лица, возглавляющее данное подразделение.

В случае организации мероприятий, требующих участия представителей других ведомств, общественных и иных организаций необходимо указать ответственных исполнителей от каждого участника мероприятия. Необходимо отражать участие профильных медицинских организаций в реализации запланированных мероприятий.

Реализация мероприятий должны быть направлены на достижение конкретного результата, который является измеримым конкретным качественным или количественным показателем.

В программе должны быть указаны источники для оценки степени достижения каждого результата в виде конкретного документа (форма федерального статистического наблюдения, справка, аналитический отчет или региональная информационная система) и частота их предоставления.

Мероприятия Программы должны обеспечить регулярный анализ итогов работы подразделений медицинских организаций субъекта РФ в ходе достижения данного результата, в том числе по организации диагностических мероприятий и оказанию медицинской помощи детям с выявленными при проведении РНС врожденными и (или) наследственными заболеваниями за квартал, полугодие и год с формированием плана устранения недостатков работы при не достижении планируемых (прогнозных) показателей или не соблюдении сроков выполнения мероприятий.

Пункты могут быть дополнены с учетом особенностей субъекта РФ, а также имеющихся в настоящее время результатов и предложений по внедрению новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, выявления и оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках РНС, разработанных в субъекте РФ.

### **Перечень мероприятий региональной программы.**

Содержит краткое описание действий, необходимых для обеспечения совершенствования существующего уровня организации медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обеспечения преемственности акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора крови на тест-бланки, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, постановку диагноза до начала лечения, включая обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, а также создания информационного обеспечения указанных этапов.

Все указанные сведения должны иметь обоснование, которое может быть предоставлено по запросу.

#### **2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в субъекте Российской Федерации.**

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

- ✓ региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;
- ✓ приказ 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 от 21.04.2022 № 274н; Д наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в субъекте РФ;

- ✓ региональные документы по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в взаимодействию с Фондом «Круг добра».

По решению органа государственной власти в сфере здравоохранения, в медицинских организациях, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, формируется 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 и правилам их хранения РНС и НС;
- по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию ЗА и обратно;
- по получению фильтр-бланков медико-генетическими консультациями и правилами их передачи в учреждения, где будет проводиться забор крови;
- по порядку учета и хранению фильтр-бланков для РНС и НС;
- по работе с лабораторной информационной системой;
- по формированию заключения (положительный, отрицательный, дефект);
- по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики;
- по взаимодействию с Федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка.

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

Формируется раздел с описанием разработанной маршрутизации в рамках РНС, в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 г № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», направленной на своевременное выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний и постановки на диспансерное наблюдение, в рамках существующей инфраструктуры.

Маршрут строится в следующем формате:

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

2. Формирование направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС. Предполагает обеспечение возможности формирования бланка-направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении. Необходимы локальные инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также внесение информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология». Необходимые мероприятия прописываются в пункте 2.4.5.

3. Взятие крови:

а) где – число организаций по профилю оказания медицинской помощи (в соответствии с приложением № 1 – если совпадает с проведением НС, или формируется приложение 1.1 – если меняется число организаций, осуществляющих забор проб для проведения РНС). Мероприятие сопоставляется с маршрутизацией;

б) кто – медицинский работник (медицинские работники), осуществляющие соответствующее мероприятие;

в) на что – формирование необходимого запаса соответствующих тест-бланков;

г) как – краткое описание этапа, например, кровь берется в возрасте 24 – 48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144 – 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного на бумажный фильтровальный тест-бланк, после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа).

4. Указывается медицинская организация субъекта РФ, уполномоченная на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах субъекта РФ, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3 А и 3 Б групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики.

5. Описывается логистическая схема обеспечения проведения РНС (Схема № 2).

– отправка тест-бланков в учреждения 3 А группы из уполномоченной медицинской организации для выполнения РНС (с указанием данных организаций в соответствии с прикреплением к медицинским организациям, проводящим РНС, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»). Мероприятия по заключению договоров с транспортными компаниями, определение частоты отправки, сроков и способов доставки биоматериала, формирование логистических схем движения биоматериала в рамках субъекта РФ и за его пределами и т.д.;

– порядок информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям о результатах РНС;

– 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».

Рекомендуемые мероприятия:

1) Информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС.

2) Мероприятия, направленные на запуск и проведение РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н в медицинских организациях 3-й группы.

3) Мероприятия по оказанию медицинской помощи при проведении 1-го лабораторного этапа РНС, сроки, этапы, логистика.

4) Мероприятия по стандартизации процесса 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).

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

6) Формирование необходимого запаса тест-бланков.

7) Мероприятие – выбор уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в субъекте РФ и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС, закрепление ее функций нормативным актом субъекта.

8) Заключение договоров 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 года № 1510-р. В соответствии с прикреплением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

9) Мероприятия для обеспечения проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, сроки, этапы, логистика.

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

Данный раздел содержит мероприятия по совершенствованию материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) и/или иных медицинских организаций, осуществляющих проведение НС и РНС. Мероприятия раздела должны основываться на тщательно проведенном анализе доступности специализированной помощи, перспективах изменения маршрутизации, стандартах оснащения медицинских организаций, возможностях кадрового обеспечения предоставления данного вида медицинских услуг.

Данные мероприятия также формируются исходя из их финансового обеспечения за средства бюджетов субъектов Российской Федерации, за исключением мероприятий по совершенствованию материально-технической базы медицинских организаций,

предусмотренных Распоряжением Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р, выполняемых в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» за счет средств федерального бюджета.

При планировании переоснащения/дооснащения медицинским оборудованием организаций должны быть выполнены условия непрерывности и доступности лечебного процесса в регионе, и в план мероприятий включены составления «дорожные карты» процесса организации переоснащения/дооснащения медицинским оборудованием.

При необходимости рекомендуется привлекать к работе главных внештатных специалистов, включая генетиков, неврологов, педиатров.

**Рекомендуемые мероприятия (формируются исходя из анализа соответствия материально-технической базы поставленным задачам):**

- 1) организация и ремонт помещений медико-генетических кабинетов (центров) и/или иных медицинских организаций, осуществляющих проведение НС и РНС, для организации и проведения НС и РСН;
- 2) переоснащение и дооснащение оборудованием медико-генетических кабинетов (центров) и/или иных медицинских организаций, осуществляющих проведение НС и РНС с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

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

При планировании мероприятий данного раздела необходимо основываться на анализе реальной потребности региона в квалифицированных кадрах с учетом профиля. Необходимо учитывать потребность в специалистах во взаимосвязи с предполагаемым изменением маршрутизации, переоснащения/дооснащения медицинским оборудованием организаций и другими организационными изменениями в медицинских организациях, связанных с реализацией региональной программы. Необходимо сформировать систему мер по привлечению, закреплению и обучению медицинских кадров 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. Дополнительно необходимо предусмотреть подготовку медицинских и немедицинских кадров, обеспечение непрерывного повышения квалификации средних медицинских работников, врачей специалистов, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

**Рекомендуемые мероприятия:**

- 1) определить потребность субъекта Российской Федерации в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности;
- 2) обеспечить формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности субъекта в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС, с учетом специфики субъекта;
- 3) сформировать соответствующее штатное расписание медицинских организаций, осуществляющих проведение НС и РНС, обеспечить обучение медицинского персонала,

сформировать соответствующий фонд оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС;

4) обеспечить мероприятия по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями субъекта Российской Федерации, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования.

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

Основной задачей при организации информационного взаимодействия необходимо считать обеспечение интеграции медицинских информационных систем (далее – МИС), лабораторных информационных систем (далее – ЛИС), систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации (далее – ГИС СЗ), Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО».

Мероприятия раздела должны основываться на анализе технической доступности телемедицинских и цифровых технологий в субъекте РФ с учетом их развития, перспективах изменения маршрутизации, возможностях кадрового обеспечения.

Необходимо указывать взаимодействие с профильными медицинскими центрами, высшими учебными заведениями субъекта РФ, межведомственное взаимодействие с конкретизацией ответственного исполнителя.

#### **Рекомендуемые мероприятия для обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС:**

1) создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС (рекомендуемый минимальный состав – представитель территориального органа управления здравоохранением, руководитель регионального медико-генетического центра, главный внештатный специалист субъекта Российской Федерации по акушерству, главный внештатный специалист субъекта Российской Федерации по неонатологии, представители разработчика МИС/ЛИС/ГИС СЗ);

2) создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;

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

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

5) обеспечение МО, в которых выдается МСР, возможностью передачи 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»;

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

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;

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;

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;

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.

**Рекомендуемые мероприятия для формирования и развития цифрового контура для обеспечения медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.**

Описание плановых работ по внедрению информационных технологий в деятельность учреждений, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, при исполнении требований по унификации ведения электронной медицинской документации и справочников.

Рекомендуемые мероприятия:

- 1) обеспечить оперативное получение анализа данных по маршрутизации пациентов;
- 2) организовать мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- 3) обеспечить анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, сформировать механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО;
- 4) обеспечить МО широкополосным доступом в сеть «Интернет», безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала;
- 5) внедрить механизмы обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО;
- 6) организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости;
- 7) совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) разработать и реализовать план проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий: составить план заявок на проведение консультаций/консилиумов с последующей его реализацией, оформить результаты в виде совместных протоколов и внести в соответствующие медицинские карты пациентов.

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

Мероприятия по организации первичной специализированной медико-санитарной помощи должны основываться на соблюдении порядков и стандартов помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; отвечать современным требованиям диагностики и лечения и обеспечивать необходимый охват диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью РНС с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, взаимодействие с ведущими федеральными центрами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

При планировании мероприятий по диспансерному наблюдению необходимо основываться на анализе возможностей медицинских организаций субъекта, используя положения территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

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

Мероприятия раздела должны основываться на анализе результатов оказания медицинской помощи, пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, выявленными с помощью РНС, анализе показателей заболеваемости, инвалидности и смертности, с учетом возможности использования ресурсов профильных медицинских организаций других субъектов, МГЦ 3А и 3Б уровня, федеральных медицинских центров, НМИЦ.

При планировании организации помощи должны быть выполнены условия непрерывности, преемственности и обоснованности проведения мероприятий на каждом из этапов.

Рекомендуемые мероприятия:

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-генетических консультаций (центров) в детские поликлиники (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;

5) проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), консультирования врачом-

генетиком медико-генетической консультации/центра с указанием графика работы данных медицинских организаций (пример: 1-2 смены 5-6 раз в неделю);

б) 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 РНС.**

При разработке мероприятий необходимо:

✓ использовать в работе действующие стандарты, клинические рекомендации и порядки оказания медицинской помощи, утвержденные Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам;

✓ обеспечить непрерывное организационно-методическое сопровождение оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями со стороны главных внештатных профильных специалистов органа государственной власти субъекта /федеральных округов Российской Федерации в сфере охраны здоровья.

Рекомендуемые мероприятия:

1) внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке профильных медицинских организаций субъекта (и/или их структурных подразделений), главного внештатного специалиста по медицинской генетике субъекта/федерального округа/Российской Федерации;

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.

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

При разработке мероприятий необходимо:

✓ обеспечить разработку и внедрение системы мероприятий по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС, включающей 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;

✓ обеспечить мероприятия по оценке внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, с использованием информации страховых компаний, привлечением региональных отделений профессиональных сообществ и др.

Рекомендуемые 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 (при наличии в региональной МИС).

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

Мероприятие формируется при наличии в субъекте завершенных клинических апробаций по темам профилактика, диагностика, лечение и реабилитация детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с доказанной эффективностью, эффективных практик по организации процесса оказания помощи данным больным, в том числе с применением бережливых технологий, при оказании медицинской помощи и в лабораторной диагностике, завершенных научных исследований в области естественной и/или медицинской науке.

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

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

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

Мероприятия должны носить характер массовой просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о целях и задачах федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

и Программы, пользе и необходимости расширенного неонатального скрининга при проведении массового обследования новорожденных.

Рекомендуемые мероприятия:

- 1) разработать и утвердить информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга;
- 2) составить план мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследование, реализации РНС в регионе; обеспечить наличие в родовспомогательных, детских медицинских организациях наличие информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме предоставляющей информацию о РНС;
- 3) обеспечить проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе расширенного неонатального скрининга;
- 4) разработать макет листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка;
- 5) обеспечить размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях/центрах о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга.

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

В данном разделе структурируются и перечисляются все разработанные мероприятия (указаны выше), исполнение которых в период реализации Программы приведет к совершенствованию оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с поставленными основными и дополнительными задачами. План мероприятий формируется в виде таблицы (Приложение № 6) с указанием наименования мероприятия, сроков реализации (начало и окончание), ответственного исполнителя, наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие, вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата: формы ФСН, справка, аналитический отчет или информационная система), достигнутый результат в указанном периоде (качественное или количественное его выражение).

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

Таблица № 12

#### Индикативные показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в субъекте РФ

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

#### К результатам Программы относятся:

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

2) Сформирована и утверждена региональным приказом оптимальная маршрутизация в субъекте РФ, основанная на существующей инфраструктуре субъекта РФ, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

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

медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология».

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

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

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

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

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

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

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

В данном разделе приводится краткое финансово-экономическое обоснование Программы, включая мероприятия по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на наследственные и (или) врожденные заболевания.

Приводится:

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

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

✓ иные расходы, необходимые для реализации мероприятий, при их наличии.

Планируемый объем средств приводится в разбивке по годам, мероприятиям (где предусмотрено выделение финансовых средств) и источникам финансирования.

Планируемый бюджет региональной программы  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

	2023	2024	2025	Итого
<b>1. Общий итог по всем мероприятиям</b>				
Федеральный бюджет				
Бюджет субъекта				
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)				
Консолидированный бюджет				

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

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

\* прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для субъекта Российской Федерации.

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

			Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень				
	2 уровень				
	3А уровень				
	3Б уровень				
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень				
	2 уровень				
	3 уровень				
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень				
	2 уровень				
	3 уровень				
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)					
<b>ИТОГО</b>					*

\* 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 ...»).

Перечень медицинских организаций,  
осуществляющих НС и РНС (при наличии) в субъекте РФ

	Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, тел, e-mail	ФИО 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 выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
<b>Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня</b>							
<b>Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня</b>							
<b>Медико-генетические центры 3А и(или) 3Б уровня*</b>							

\* указываются медико-генетические центры всех форм собственности, участвующие в проведении обследования новорожденных на НС и РНС в субъекте РФ.

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

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

			ский <3>, <4А>, <4Б>			
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>			
	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>, <4А>, <4Б>			
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>			
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>			
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>			

8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовок и <3>, <4А>, <4Б>			
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>			
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>			
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>			
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды				
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>			
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>			
	261620	Холодильник	Холодильник			

		лабораторный, стандартный	лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>			
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врож денные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено- генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>			
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врож денных заболеваний ИВД, контрольный материал				
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врож денные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врож денные заболевания ИВД, реагент				
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врож денные заболевания ИВД, набор, масс- спектрофотометричес кий анализ				
15.	192300	Множественные аминокислоты/метабо литы карнитина ИВД, набор, масс- спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом танDEMной масс- спектрометрии <4А>, <4Б>			
	339500	Множественные аминокислоты/метабо литы карнитина ИВД, набор, масс-				

		спектрометрический анализ/жидкостная хроматография				
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>			
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>			
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>			
	292310	Пипетка электронная				
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная				
	292390	Микропипетка электронная				
	380120	Микропипетка механическая ИВД				
	124540	Микропипетка механическая				
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>			
20.	123680	Контейнер для отходов биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>			
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>			
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>			
23.	185950	Система	Дистиллятор			

		дистилляционной очистки воды	<3>, <4А>, <4Б>			
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>			

### Дополнительное оснащение

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

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.	Врач-генетик				
2.	Врач – лабораторный генетик				
3.	Врач клинической лабораторной диагностики				
4.	Врач-диетолог				
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)				
6.	Врач-невролог				
7.	Медицинский психолог (психолог)				
8.	Врач ультразвуковой диагностики				
9.	Врач – акушер-гинеколог				
10.	Биолог				
11.	Химик-эксперт медицинской				

	организации				
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)				
13.	Лаборант				
14.	Старшая медицинская сестра				
15.	Медицинская сестра				
16.	Медицинская сестра процедурной				
17.	Акушерка				
18.	Медицинский статистик				
19.	Сестра-хозяйка				
20.	Медицинский регистратор				
21.	Санитар				

\* заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС

**Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)**

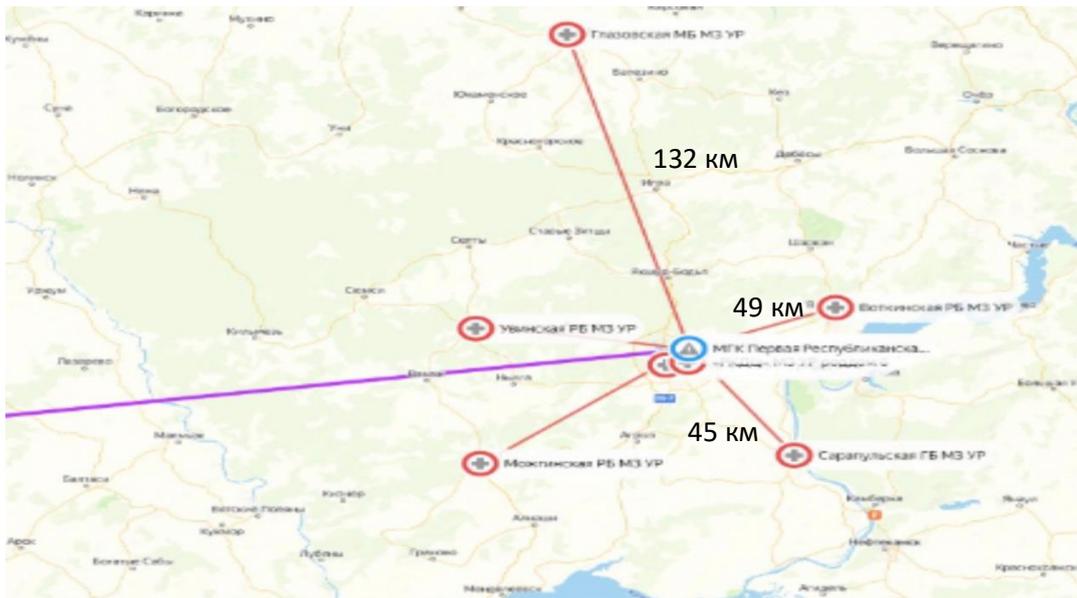
<b>Общая информация</b>		
Наименование:		
Располагается на базе:		
Руководитель:		
Адрес:		
Телефон:		
Электронная почта:		
Количество сотрудников:		
в том числе врачей-генетиков:		
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:		
<b>Клиническая деятельность</b>		
	<b>да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями		
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:		
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом		
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)		
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)		
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)		
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)		
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)		
Инвазивные диагностические процедуры:		
биопсия хориона		
плацентоцентез		
амниоцентез		
кордоцентез		

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		
Прочее		
<b>Лабораторная деятельность / методическая оснащённость</b>	<b>да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
Кариотипирование (цитогенетика)		
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
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		
Биохимия		
Масс-спектрометрия		
ПЦР		
<b>Оборудование (основное)</b>		
Кариотипирование:		
FISH:		
ПЦР:		
Молекулярное кариотипирование (ХМА):		
Секвенирование по Сэнгеру:		
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):		
Биохимический скрининг:		
Масс-спектрометрия:		



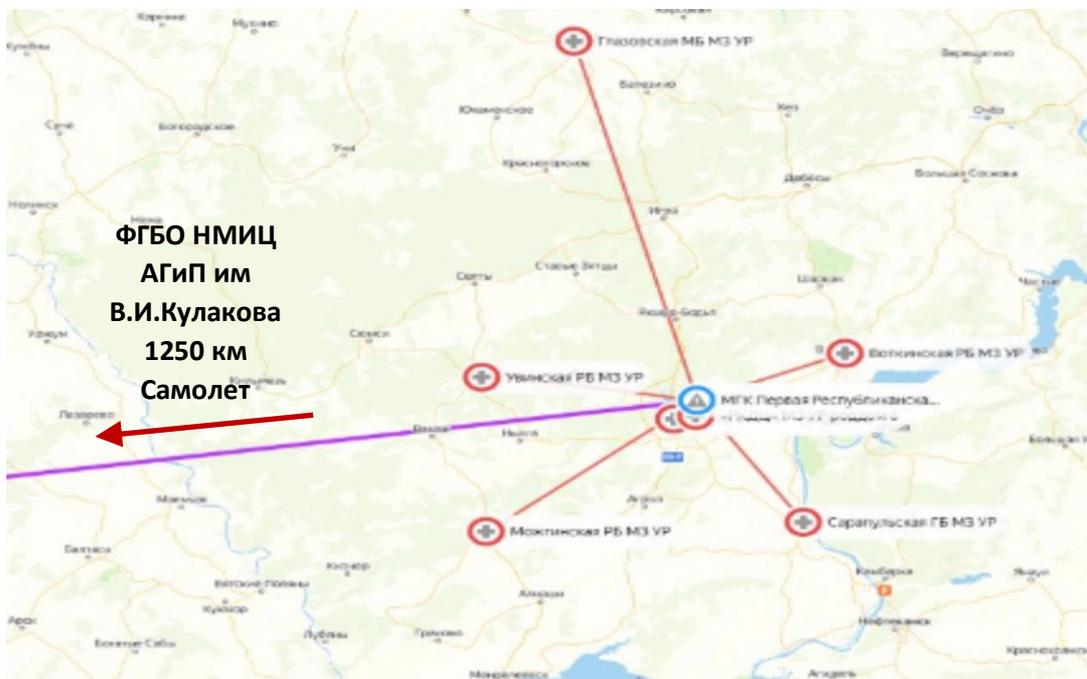
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
7.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.						
9.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов 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.						

### Схема доставки биоматериала в субъекте для проведения НС



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

### Схема доставки биоматериала в субъекте для проведения РНС



В схеме указываются направления и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение НС, и лаборатории, осуществляющей проведение РНС.