



РАСПОРЯЖЕНИЕ ПРАВИТЕЛЬСТВА СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ

08.12.2022

№ 763-РП

г. Екатеринбург

Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Свердловской области»

В соответствии с распоряжением Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р, 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», во исполнение протокола совещания у Председателя Правительства Российской Федерации М.В. Мишустина от 01.06.2021 № ММ-П12-7пр:

1. Утвердить региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Свердловской области» (прилагается).

2. Министерству здравоохранения Свердловской области, Министерству цифрового развития и связи Свердловской области обеспечить реализацию региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Свердловской области» до 2025 года.

3. Контроль за исполнением настоящего распоряжения возложить на Заместителя Губернатора Свердловской области П.В. Крекова.

4. Настоящее распоряжение вступает в силу с 1 января 2023 года.

Губернатор
Свердловской области



Е.В. Куйвашев

УТВЕРЖДЕНА
распоряжением Правительства
Свердловской области
от 08.12.2022 № 763-ПП
«Об утверждении региональной
программы «Обеспечение
расширенного неонатального
скрининга в Свердловской области»

**РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Свердловской области»**

Раздел 1. Введение

Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Свердловской области» (далее – региональная программа) является документом, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Свердловской области в результате проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Региональная программа разработана Министерством здравоохранения Свердловской области на период 2023–2025 годов и служит основанием для предоставления субсидии из федерального бюджета областному бюджету в целях софинансирования расходных обязательств Свердловской области, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Министерство здравоохранения Свердловской области является ответственным исполнителем региональной программы и обеспечивает:

- 1) управление реализацией региональной программы;
- 2) достижение цели и задач, предусмотренных региональной программой, утвержденных значений целевых показателей;
- 3) мониторинг реализации региональной программы;
- 4) формирование отчетов о реализации региональной программы.

Руководителем региональной программы является Министр здравоохранения Свердловской области.

Руководитель региональной программы:

- 1) несет персональную ответственность за реализацию региональной программы и достижение ее конечных результатов;

2) определяет формы и методы управления реализацией региональной программы;

3) определяет порядок привлечения ответственных специалистов к выполнению мероприятий региональной программы и оперативной корректировки планов-графиков реализации мероприятий региональной программы.

Администратор региональной программы – Заместитель Министра здравоохранения Свердловской области Е.А. Чадова.

Куратор региональной программы – Заместитель Губернатора Свердловской области П.В. Креков.

Оперативное сопровождение региональной программы возлагается на отдел организации медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Свердловской области и государственное казенное учреждение Свердловской области «Финансово-хозяйственное управление».

Исполнителями региональной программы являются:

- 1) Министерство здравоохранения Свердловской области;
- 2) Министерство цифрового развития и связи Свердловской области.

Раздел 2. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга в Свердловской области

1. Краткая характеристика Свердловской области

Свердловская область – субъект Российской Федерации, входит в состав Уральского федерального округа. Административный центр – город Екатеринбург.

Свердловская область граничит на западе с Пермским краем, на севере с Республикой Коми и Ханты-Мансийским автономным округом – Югрой, на востоке с Тюменской областью, на юге с Курганской и Челябинской областями и Республикой Башкортостан.

Площадь Свердловской области равна 194 307 кв. км, протяженность с севера на юг 660 км, с запада на восток – 560 км. Екатеринбург – четвертый по численности населения (после Москвы, Санкт-Петербурга и Новосибирска) город в Российской Федерации.

Свердловская область имеет развитую сеть федеральных и областных государственных медицинских организаций. На территории Свердловской области работают 153 учреждения, рассчитанные на 30 349 коек, в том числе для беременных и рожениц – 851 койка, педиатрических соматических – 993 койки.

2. Анализ основных демографических показателей Свердловской области

Демографическая ситуация в Свердловской области характеризуется постепенным снижением числа родившихся детей: с 53 386 – в 2017 году до 42 992 – в 2021 году и, соответственно, снижением показателя рождаемости:

в 2021 году данный показатель составил 10,1 родившихся на 1000 населения (в 2020 году – 10,2, в 2019 – 10,7).

Снижение рождаемости обусловлено как социально-экономическими факторами, так и естественными причинами (уменьшением числа женщин детородного возраста). На уровень рождаемости оказывает влияние целый ряд социально-экономических факторов: структура и состав населения, доля женщин фертильного возраста в общей численности населения, средний возраст матери при рождении первого и последующих детей. По итогам 2021 года на территории Свердловской области отмечена естественная убыль населения (таблица 1).

Таблица 1

Демографические показатели в Свердловской области

Показатель	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	Оперативные данные 2022 года (прогноз)*
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	11,6	10,7	10,2	10,1	9,5
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	13,5	13,3	15,7	17,9	14,1
Коэффициент естественного прироста населения	- 1,9	- 2,6	- 5,5	- 7,8	- 4,6

Структура населения Свердловской области за последние 20 лет соответствует регрессивному типу: происходит процесс старения населения, доля пожилых людей продолжает возрастать, что увеличивает нагрузку на экономику, систему здравоохранения и влияет на потенциал воспроизводства населения. Доля детей и подростков по итогам 2021 года в Свердловской области составила 21,9%. Общая численность детей в Свердловской области на 1 января 2022 года составила 938 535 человек, из них детей до года – 43 685 человек, детей до 14 лет – 805 384 человека (таблица 2).

Таблица 2

Численность населения в Свердловской области

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	4 325 256	4 315 699	4 310 681	4 290 067	4 264 340
Из общего числа дети 0–17 лет, всего	919 423	931 018	937 279	938 535	937 698
из них:					
городское население	773 302	786 354	792 909	795 513	796 662
сельское население	146 121	144 664	144 370	143 022	141 036
дети 0–1 лет	53 149	50 052	45 881	43 685	42 889

* Статистический бюллетень Федеральной службы государственной статистики «Предположительная численность населения Российской Федерации до 2035 года».

Уровень детской смертности (смертности детей в возрасте 0–17 лет) в Свердловской области в 2021 году составил 44,8 случая на 100 тыс. детей соответствующего возраста (в Российской Федерации в 2021 году – 47,2). Всего в 2021 году умерли 420 детей, из них в возрасте до 1 года – 174 ребенка.

В сравнении с уровнем 2020 года (44,1 случая на 100 тыс. детей 0–17 лет) показатель детской смертности остался практически на том же уровне, а за пять лет (2017–2021 годы) снизился на 16%.

Структура детской смертности в 2021 году следующая: на первом месте (29,6%) – травмы и отравления, на втором (19,8%) – состояния перинатального периода, на третьем – инфекционные болезни (12,4%), на четвертом – врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения (11%), на пятом – болезни нервной системы (8,3%), на шестом – новообразования (6%), иные причины занимают от 0,5% до 2,9% в структуре детской смертности.

В 2021 году показатель младенческой смертности по данным Управления Федеральной службы государственной статистики по Свердловской области и Курганской области составил 4,0 промилле (таблица 3) и был ниже целевого показателя (4,3 промилле), установленного региональным проектом «Развитие детского здравоохранения, включая создание современной инфраструктуры оказания медицинской помощи детям Свердловской области». За 5 лет (с 2017 по 2021 год) показатель младенческой смертности в Свердловской области снизился на 18,4%.

В целом за последние 5 лет имело место стабильное снижение показателей смертности по всем возрастным периодам и исполнение всех установленных региональным проектом «Развитие детского здравоохранения, включая создание современной инфраструктуры оказания медицинской помощи детям Свердловской области» показателей по детской смертности.

По итогам работы 2021 года в 19 муниципальных образованиях, расположенных на территории Свердловской области, случаи младенческой смертности не зарегистрированы, еще в 14 муниципальных образованиях, расположенных на территории Свердловской области, показатель младенческой смертности ниже областного показателя.

Отмечалось снижение показателей ранней неонатальной смертности (с 1,8 промилле в 2018 году до 1,4 промилле в 2021 году), поздняя неонатальная смертность в сравнении с 2019 годом осталась на прежнем уровне.

Доля смертей в неонатальном периоде по итогам работы 2021 года составила 62% (в 2020 году – 64%, в 2019 году – 68%) от всей младенческой смертности. На долю ранней неонатальной смертности в 2021 году пришлось 56% (в 2020 году – 70%, в 2019 году – 66%), за 9 месяцев 2022 года ранняя неонатальная смертность среди всех случаев неонатальной смертности составила 72%.

Структура причин неонатальной смертности традиционно определяется преимущественно состояниями перинатального периода, в основном за счет внутриутробной инфекции (1 ранговое место), в 2021 году смерть детей по этой причине составила 69,7% (из них инфекции перинатального периода – 47,7%), а также гибелью детей от врожденных аномалий развития, в 2021 году – 21,1% (2 ранговое место).

В 2021 году показатель постнеонатальной смертности остался без существенной динамики – 1,5 промилле.

Среди всех умерших детей в возрасте до 1 года недоношенные дети с экстремально низкой массой тела (от 500 до 999 г) составили 27% (50 человек), в 2020 году – 28,4% (54 ребенка), в 2019 – 35,9% (82 ребенка).

В целом структура младенческой смертности в 2021 году не изменилась в сравнении с предыдущими годами (таблица 4): первое место занимают состояния перинатального периода (в 2021 году это 1,9 случая на 1000 родившихся живыми, в 2020 году – 2,1), второе место – врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения (0,9 случая на 1000 родившихся живыми, в 2020 году – 0,8). Третье место среди причин младенческой смертности занимают инфекционные заболевания (в 2021 и 2020 годах – 0,6 случая на 1000 родившихся живыми) и четвертое место продолжают занимать внешние причины (0,4 промилле в 2021 году, в 2020 году – 0,3 случая на 1000 родившихся живыми).

В структуре врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений как причин смерти лидируют врожденные аномалии (пороки развития) системы кровообращения – 37% (от числа всех выявленных врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений), затем следуют множественные пороки развития (32%), далее – хромосомные аномалии (16%), врожденные аномалии (пороки развития) опорно-двигательного аппарата (8%), врожденные аномалии (пороки развития) нервной системы (5%) и врожденные аномалии (пороки развития) органов пищеварения (2%).

От заболеваний, выявляемых при проведении НС, смертность детей в возрасте до одного года в 2018–2021 годах не зарегистрирована. В 2022 году погиб один ребенок с муковисцидозом по причине необращения за медицинской помощью.

Таблица 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Свердловской области

Показатель	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные за 9 месяцев 2022 года	
	число	показатель*	число	показатель*	число	показатель*	число	показатель*	число	показатель*
Перинатальная смертность	397	7,8	357	7,7	338	7,7	307	7,1	225	7,4
Неонатальная смертность	139	2,8	151	3,3	117	2,7	109	2,5	82	2,7
Ранняя неонатальная смертность	94	1,8	100	2,2	81	1,9	61	1,4	59	2,0
Младенческая смертность	239	4,7	221	4,7	182	4,1	174	4,0	142	4,5

Таблица 4

Структура младенческой смертности в Свердловской области

Показатель	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные за 9 месяцев 2022 года	
	число	доля (процентов)	число	доля (процентов)	число	доля (процентов)	число	доля (процентов)	число	доля (процентов)
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Всего умерших от всех причин в том числе:	239	100,0	221	100,0	182	100,0	174	100,0	147	100,0
от болезней органов дыхания	10	4,2	8	3,6	3	1,7	7	4,0	5	3,4
от болезней органов пищеварения	1	0,4	4	1,8	0	0	2	1,2	1	0,7
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	39	16,3	42	19,0	33	18,1	34	19,5	29	19,7

* Данные Федеральной службы государственной статистики. Показатель перинатальной смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми и мертвыми; показатель неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми.

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ*	3	1,2	4	1,8	3	1,6	1	0,5	2	1,4
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	23	9,6	21	9,5	19	10,4	20	11,5	19	12,9
от болезней нервной системы*	8	3,2	2	0,9	7	3,7	4	2,2	9	6,1
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	103	43,1	104	47,1	90	49,5	79	45,4	57	38,8
от геморрагических нарушений у плода и новорожденного*	7	2,8	7	3,1	3	1,6	3	1,6	2	1,4
от внешних причин смерти	32	13,4	19	8,6	18	9,9	13	7,5	14	9,5
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0	0	0	0	0	5	2,9	0	0

* Данные Центра мониторинга и анализа детской смертности.

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

В Свердловской области проводится НС на пять врожденных и (или) наследственных заболеваний: врожденный гипотиреоз, галактоземия, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, а также селективный скрининг методом тандемной масс-спектрометрии на наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления жирных кислот по назначению врачей-генетиков, врачей детских стационаров при наличии клинических показаний, а также всем пациентам отделений реанимации новорожденных в сроки НС.

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями за период 2017–2021 годов и 9 месяцев 2022 года представлено в таблице 5.

Таблица 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2017–2022 годах

Показатель	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	18	6	16	18	7
Галактоземия	1	1	1	0	1
Фенилкетонурия	9	9	24	10	6
Адреногенитальный синдром	9	8	6	10	6
Муковисцидоз	6	5	4	3	2
Наследственные болезни обмена	6	4	5	3	2
Спинальная мышечная атрофия	1	4	4	8	5
Первичные иммунодефициты	32	27	36	19	14
Итого	82	64	96	71	43

Популяционная частота данных заболеваний в Свердловской области соответствует колебаниям частот согласно данным, содержащимся в литературе, и актуальным данным по другим субъектам Российской Федерации.

По пяти наследственным заболеваниям (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром), муковисцидоз, галактоземия) подтверждающая диагностика организована и проводится в Свердловской области в полном объеме (государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (далее – ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»)). Всем пациентам с фенилкетонурией, муковисцидозом и галактоземией, выявленным за последние пять лет, проведена молекулярно-

генетическая диагностика в лаборатории молекулярной диагностики ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР». После подтверждения диагноза диспансерное наблюдение пациентов с заболеваниями, выявленными по НС, осуществляется в специализированных центрах. Диспансерное наблюдение пациентов с фенилкетонурией, галактоземией, наследственными болезнями обмена из группы наследственных аминокислотопатий, органических ацидурий и дефектов бета-окисления жирных кислот осуществляется в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

В настоящее время на диспансерном учете состоят 290 пациентов с фенилкетонурией (200 детей, 90 взрослых) и 9 детей с галактоземией. По данным за 2017–2021 годы в 100% случаев диетотерапия начата вовремя – до 10 суток жизни. Специализированными продуктами лечебного питания обеспечены 100% пациентов, имеющих показания к его назначению. 100% детей с галактоземией и 90% детей с фенилкетонурией (96% детей от 0 до 7 лет) имеют соответствующие возрасту показатели психического развития, 10% детей с фенилкетонурией имеют задержку речевого развития, легкие когнитивные нарушения, либо легкую степень задержки психоречевого развития. Во всех случаях это обусловлено низкой комплаентностью диетотерапии.

Дети с муковисцидозом передаются под наблюдение в областной центр муковисцидоза государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области «Областная детская клиническая больница» (далее – ГАУЗ СО «ОДКБ»). В 2022 году в областном центре муковисцидоза ГАУЗ СО «ОДКБ» наблюдается 80 детей. 26 детей получают таргетную патогенетическую терапию (с 2 лет), в отношении 15 детей планируется начало патогенетической терапии.

Дети с подтвержденными диагнозами адреногенитальный синдром и врожденный гипотиреоз передаются под наблюдение в областной центр детской эндокринологии ГАУЗ СО «ОДКБ».

С 2018 по 2022 годы выявлено 20 пациентов с наследственными болезнями обмена из группы наследственных аминокислотопатий, органических ацидурий и дефектов бета-окисления жирных кислот.

В настоящее время 25 пациентов наблюдаются в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и ГАУЗ СО «ОДКБ». 11 пациентов с тяжелыми формами наследственных болезней обмена умерли (в том числе с некурабельным заболеванием некетотическая гиперглицинемия, с молниеносным развитием клиники до получения результатов диагностики, с низкой комплаентностью к лечению при тяжелых формах заболевания). 100% пациентов, состоящих на диспансерном учете, обеспечиваются специализированными продуктами лечебного питания и патогенетической терапией.

Кроме того, отмечен рост выявления с помощью молекулярно-генетических исследований спинальной мышечной атрофии (далее – СМА): в 2018 году выявлен всего один случай, в 2019 и 2020 годах – по 4 случая, в 2021 году – 8 случаев. В 2022 году Свердловская область стала участником пилотного проекта, организованного федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – ФГБНУ «МГНЦ»), по проведению НС на СМА и первичные

иммунодефициты всех детей, родившихся в Свердловской области с начала года. В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 16.06.2022 № 1351-п «О проведении пилотного проекта «Неонатальный скрининг на спинальную мышечную атрофию и первичные иммунодефициты» в Свердловской области» тест-бланки с образцами крови направлялись в ФГБУ «МГНЦ» для проведения исследований. В результате участия в пилотном проекте за 9 месяцев 2022 года выявлено 5 случаев СМА, все дети обеспечены лечением благодаря Фонду поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» (далее – фонд «Круг добра»).

В 2018–2021 годах в Свердловской области проводились исследования для выявления первичных иммунодефицитов (назначение иммунофенотипирования лимфоцитов (далее – ИФТ) детям различных возрастных групп). Выявлено в 2018 году 32 случая, в 2021 году – 19 случаев, а за 9 месяцев 2022 года – 14 случаев, диагноз по которым был установлен по ИФТ и молекулярно-генетическому исследованию.

В 2021 году Свердловская область участвовала в Пилотном проекте по НС на выявление тяжелых форм врожденных ошибок иммунитета (первичного иммунодефицита) у новорожденных Свердловской области методом количественного определения ДНК молекул TREC и KREC (маркеров Т- и В-клеточного лимфопоэза) (далее – Пилотный проект) (приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 16.07.2021 № 1591-п «О проведении Пилотного проекта по неонатальному скринингу на выявление тяжелых форм врожденных ошибок иммунитета (первичного иммунодефицита) у новорожденных Свердловской области методом количественного определения ДНК молекул TREC и KREC (маркеров Т- и В-клеточного лимфопоэза)»). В рамках Пилотного проекта лабораторией молекулярной диагностики ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» всего проведено 5000 исследований новорожденных, выявлена группа риска среди детей по развитию иммунодефицитных состояний (всего 28 детей), которые были дообследованы и взяты под наблюдение врачами аллергологами-иммунологами ГАУЗ СО «ОДКБ». За 9 месяцев 2022 года в рамках Пилотного проекта выявлено 25 детей в группе риска. Диагноз тяжелая комбинированная иммунная недостаточность верифицирован одному ребенку с учетом данных ИФТ и молекулярно-генетического исследования, своевременно назначена терапия внутривенными иммуноглобулинами.

Всем семьям с подтвержденными диагнозами проводится медико-генетическое консультирование и последующие мероприятия по дородовой диагностике в ГАУЗ СО «КДЦ ОЗМР».

В Свердловской области показатели числа детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0–1 год не имеют существенной динамики за последние 5 лет (в 2018 году – 30 детей, за 9 месяцев 2022 года – 17 человек) (таблица 6).

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

Показатель	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	-	-	-	-	-
Галактоземия	-	1	-	1	-
Фенилкетонурия	9	6	12	8	4
Адреногенитальный синдром	7	8	7	6	4
Муковисцидоз	2	3	4	2	3
Наследственные болезни обмена	4	2	4	3	2
СМА	7	4	3	3	4
Первичные иммунодефициты	1	1	5	2	-
Итого	30	25	35	25	17

На основании представленной информации не всем детям с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями установлена категория «ребенок-инвалид» в возрасте до одного года (имеются случаи отказа от оформления инвалидности законными представителями, а также случаи установления диагноза постмортально, например, при первичных иммунодефицитах), а также имеются случаи установления категории «ребенок-инвалид» в текущем году детям с выявленным заболеванием в предыдущем периоде (например, адреногенитальный синдром).

Число детей, умерших в возрасте 0–1 год, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, подлежащими выявлению в рамках РНС, представлено в таблице 7.

Число детей, умерших в возрасте 0–1 год, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, подлежащими выявлению в рамках расширенного неонатального скрининга

Показатель	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	0	1
Наследственные болезни обмена	3	4	2	1	1
СМА	2	0	2	0	1
Первичные иммунодефициты	8	8	1	2	3
Итого	13	12	5	3	6

В 2018 году в структуре младенческой смертности врожденные и (или) наследственные заболевания, подлежащие выявлению в рамках РНС составили 6,3%, половина из них – это первичные иммунодефициты (в 50% случаев диагноз был установлен постмортально), в 2019 году – 6,8%, аналогично в части первичных иммунодефицитов, в 2020 году – 3,3%, в 2021 году – 1,7% и за 9 месяцев 2022 года – 4,1%. В среднем за 4 года и 9 месяцев вклад врожденных и (или) наследственных заболеваний в структуре младенческой смертности составил 4,7%. Все случаи смерти детей признаны непредотвратимыми.

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

В Свердловской области разработаны нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями:

1) приказы Министерства здравоохранения Свердловской области по маршрутизации пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 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»;

2) приказы Министерства здравоохранения Свердловской области, регламентирующие оказание экстренной и плановой медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

3) приказы Министерства здравоохранения Свердловской области, утверждающие регламент дистанционного консультирования пациентов, в том числе с применением телемедицинских технологий;

4) приказы Министерства здравоохранения Свердловской области по внедрению клинических рекомендаций в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

5) нормативные правовые акты Свердловской области по созданию, наполнению и применению регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при наличии), приказы Министерства здравоохранения Свердловской области по правилам ведения федеральных регистров 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;

б) нормативные правовые акты Свердловской области 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».

Нормативные правовые акты Свердловской области, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Свердловской области, отражены в таблице 8.

Таблица 8

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

Номер строки	Наименование нормативного правового акта	Дата принятия, номер правового акта	Принявший орган	Дата принятия и номер правового акта, действовавшего ранее по тому же предмету правового регулирования (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	Постановление Правительства Свердловской области «Об утверждении Порядка организации обеспечения граждан, проживающих в Свердловской области, лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности,	от 26.10.2012 № 1202-ПП	Правительство Свердловской области	

1	2	3	4	5
	за счет средств областного бюджета»			
2.	Постановление Правительства Свердловской области «Об обеспечении реализации полномочий Российской Федерации в области оказания государственной социальной помощи в виде набора социальных услуг, переданных для осуществления органам государственной власти субъектов Российской Федерации, на территории Свердловской области»	от 11.03.2013 № 291-ПП	Правительство Свердловской области	от 25.04.2012 № 406-ПП
3.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О формировании регистра больных жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»	от 13.04.2012 № 389-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
4.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об оказании медицинской помощи населению при заболеваниях гастроэнтерологического профиля в Свердловской области»	от 29.12.2012 № 1562-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
5.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об организации оказания медицинской помощи взрослым больным неврологическими заболеваниями в Свердловской области»	от 24.12.2014 № 1735-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
6.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об утверждении порядка индивидуального обеспечения лекарственными препаратами, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания	от 19.01.2015 № 35-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 26.04.2008 № 600-п

1	2	3	4	5
	граждан, проживающих в Свердловской области, имеющих право на получение государственной социальной помощи в виде набора социальных услуг»			
7.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области и Территориального фонда обязательного медицинского страхования Свердловской области «О формировании и ведении территориальных регистров пациентов с отдельными заболеваниями, требующими применения дорогостоящих лекарственных препаратов»	от 23.01.2015 № 73-п/17	Министерство здравоохранения Свердловской области, Территориальный фонд обязательного медицинского страхования Свердловской области	
8.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О правилах ведения Федерального регистра лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей на территории Свердловской области»	от 04.08.2015 № 1110-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 19.05.2011 № 500-п
9.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об организации лекарственного обеспечения лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей, проживающих на территории Свердловской области»	от 11.07.2016 № 1111-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 18.05.2012 № 555-п

1	2	3	4	5
10.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об алгоритме наблюдения за больными, входящими в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области с учетом трехуровневой системы оказания медицинской помощи»	от 14.07.2016 № 1143-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
11.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О совершенствовании оказания экстренной и неотложной консультативной медицинской помощи и медицинской эвакуации в Свердловской области силами государственного бюджетного учреждения здравоохранения Свердловской области «Территориальный центр медицины катастроф»	от 19.06.2017 № 1047-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 17.05.2004 № 378-п
12.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О совершенствовании организации оказания первичной медико-санитарной помощи детскому населению Свердловской области в части направления пациентов на консультативные приемы, диспансерное (динамическое) наблюдение, маршрутизации по профилям заболеваний»	от 18.12.2017 № 2308-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 15.12.2009 № 1229-п
13.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об оптимизации работы учреждений здравоохранения Свердловской области по мониторингу состояния здоровья детей из групп перинатального риска	от 11.05.2018 № 760-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 05.11.2014 № 1449-п

1	2	3	4	5
	по формированию хронической и инвалидизирующей патологии»			
14.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О Порядке организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий в поликлинических и стационарных условиях в рамках Территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Свердловской области»	от 13.09.2018 № 1605-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 11.02.2015 № 141-п
15.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О Порядке ведения регионального сегмента федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области»	от 19.04.2019 № 768-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 13.12.2012 № 1466-п
16.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об оказании медицинской помощи детям при заболеваниях, пороках развития и травмах нейрохирургического профиля на территории Свердловской области»	от 31.05.2019 № 1085-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
17.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об организации Областного центра детской эндокринологии на базе ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»	от 03.07.2019 № 1299-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
18.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О применении телемедицинских технологий	от 17.04.2020 № 632-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	

1	2	3	4	5
	по типу «Врач-пациент» при оказании консультаций беременным, бесплодным супружеским парам, пациентам с генетической патологией на территории Свердловской области»			
19.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об организации обеспечения граждан, проживающих в Свердловской области, лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, за счет средств областного бюджета»	от 20.07.2020 № 1285-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 08.11.2012 №1274-п; от 19.02.2014 № 159-п
20.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О совершенствовании паллиативной медицинской помощи детям в системе здравоохранения Свердловской области»	от 22.12.2020 № 2419-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 20.06.2017 № 1050-п
21.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О совершенствовании оказания медицинской реабилитации детям на территории Свердловской области»	от 30.12.2020 № 2499-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 15.09.2015 № 1356-п
22.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О диагностике наследственных болезней обмена веществ у детей методом тандемной масс-спектрометрии на территории Свердловской области»	01.06.2021 № 1180-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 10.11.2015 № 1769-п
23.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской	от 01.06.2021 № 1181-п	Министерство здравоохранения	от 09.10.2014 № 1298-п

1	2	3	4	5
	области «О совершенствовании массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на территории Свердловской области»		Свердловской области	
24.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О проведении Пилотного проекта по неонатальному скринингу на выявление тяжелых форм врожденных ошибок иммунитета (первичного иммунодефицита) у новорожденных Свердловской области методом количественного определения ДНК молекул TREC и KREC (маркеров Т- и В-клеточного лимфопоэза)»	от 16.07.2021 № 1591-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
25.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О реализации Указа Президента Российской Федерации от 05 января 2021 года № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра»	от 02.08.2021 № 1731-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
26.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об организации оказания медицинской помощи детям по профилю «неврология» на территории Свердловской области»	от 02.08.2021 № 1743-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 27.12.2013 № 1706-п
27.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О порядке оказания медицинской помощи детям и подросткам с аллергическими заболеваниями и болезнями, ассоциированными с иммунодефицитами, на территории Свердловской области»	от 20.10.2021 № 2415-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 04.07.2012 № 750-п
28.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской	от 24.01.2022 № 105-п	Министерство здравоохранения	от 27.11.2013 № 1538-п

1	2	3	4	5
	области «Об организации оказания медицинской помощи взрослому населению по профилю «пульмонология» на территории Свердловской области»		Свердловской области	
29.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О совершенствовании медицинской помощи новорожденным детям на территории Свердловской области»	от 10.03.2022 № 440-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 04.10.2017 № 1687-п
30.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О совершенствовании оказания медицинской помощи детям и подросткам с нефрологическими заболеваниями на территории Свердловской области»	от 12.04.2022 № 767-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 23.07.2012 № 807-п
31.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О совершенствовании оказания медицинской помощи детям с заболеваниями по профилю «пульмонология» в Свердловской области»	от 04.05.2022 № 965-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 16.07.2014 № 924-п
32.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об организации оказания медицинской помощи детям по профилю «гастроэнтерология» на территории Свердловской области»	от 09.06.2022 № 1290-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 27.02.2012 № 145-п
33.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О проведении пилотного проекта «Неонатальный скрининг на спинальную мышечную атрофию и первичные иммунодефициты» в Свердловской области»	от 16.06.2022 № 1351-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
34.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О совершенствовании организации медицинской помощи по профилю «детская	от 06.07.2022 № 1505-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 07.02.2011 № 94-п

1	2	3	4	5
	эндокринология» на территории Свердловской области»			
35.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об организации оказания медицинской помощи взрослому населению по профилю «аллергология и иммунология» на территории Свердловской области»	от 21.07.2022 № 1645-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 24.01.2014 № 64-п
36.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области и Министерства цифрового развития и связи Свердловской области «О создании рабочей группы по внедрению расширенного неонатального скрининга в рамках эксплуатации вертикально-интегрированной медицинской информационной системы по профилю «АКиНео» Министерства здравоохранения Российской Федерации в Свердловской области»	от 01.08.2022 № 1720-п/256	Министерство здравоохранения Свердловской области, Министерство цифрового развития и связи Свердловской области	
37.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об организации оказания медицинской помощи взрослому населению по профилю «нефрология» на территории Свердловской области»	от 20.09.2022 № 2111-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
38.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «Об организации работы по выдаче документа о рождении «Медицинское свидетельство о рождении» в автоматизированной системе «Региональный акушерский мониторинг» на территории Свердловской области»	от 05.10.2022 № 2240-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	
39.	Приказ Министерства здравоохранения Свердловской области «О совершенствовании реанимационно-консультативной медицинской помощи новорожденным детям на территории Свердловской области»	от 12.10.2022 № 2292-п	Министерство здравоохранения Свердловской области	от 11.07.2005 № 488-п

С целью проведения НС ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» разработаны стандартные операционные процедуры по следующим процессам:

- 1) идентификация пациента при заборе образцов крови на тест-бланк при проведении НС;
- 2) алгоритм взятия и подготовки к транспортировке образцов крови на тест-бланк при проведении НС, РНС;
- 3) транспортировка тест-бланков из медицинских организаций Свердловской области в лабораторию ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;
- 4) алгоритм приема лабораторией биоматериала для НС;
- 5) протокол исследования по каждому из 5 заболеваний;
- 6) протокол исследования методом тандемной масс-спектрометрии;
- 7) проведение мультиплексного исследования на TREC, KREC и гена SMN1.

Таким образом, в Свердловской области имеются нормативные правовые акты, которые в полном объеме регламентируют организацию НС на врожденные и (или) наследственные заболевания, диагностику наследственных болезней обмена веществ у детей методом тандемной масс-спектрометрии, оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе лекарственное обеспечение, а также обеспечение специализированными продуктами лечебного питания. Вместе с тем необходимо принятие приказа Министерства здравоохранения Свердловской области по маршрутизации, регламентирующего все этапы проведения 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», и приказа Министерства здравоохранения Свердловской области по диспансерному наблюдению, оказанию экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Свердловской области.

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

НС проводится в медицинских организациях Свердловской области в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской смертности от наследственных заболеваний.

В Свердловской области проведение НС регламентировано приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» и приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 01.06.2021 № 1181-п «О совершенствовании массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания на территории Свердловской области».

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 15.11.2012 № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология», забор крови новорожденного для проведения НС осуществляется в медицинской организации акушерского, неонатологического или педиатрического профиля. В Свердловской области отбор проб осуществляется в 61 медицинской организации медицинским персоналом, прошедшим подготовку по проведению взятия крови (всего 876 медицинских работников) (приложение № 1 к региональной программе).

Проведение исследований в рамках НС осуществляется ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» – медицинской организацией, имеющей в своей структуре отделение медико-генетического консультирования, обеспечивающей цитогенетические исследования, пренатальный скрининг, НС на врожденные и наследственные заболевания, селективный скрининг на наследственные заболевания обмена веществ, РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, молекулярно-генетические исследования при часто встречающихся формах наследственной патологии (приложение № 2 к региональной программе).

Образцы крови доставляют для проведения исследований в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» курьером в термоконтейнере с соблюдением температурного режима (+2 – +8 С) не реже одного раза в 3 дня.

Прием образцов крови в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» осуществляется с 08:00 до 15:00 (понедельник – пятница), с 08:00 до 14:00 (суббота), в праздничные нерабочие дни – по специальному графику.

Лабораторные исследования образцов крови проводятся в лаборатории НС ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в срок до 10 дней после забора образца крови.

При получении первичных результатов обследования в лаборатории НС формируется «группа риска» новорожденных по наследственным заболеваниям.

При получении запроса из лаборатории НС ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» медицинской организацией осуществляется направление образца крови или новорожденного ребенка, независимо от места его пребывания, на подтверждающую диагностику в срок до 48 часов.

Уровень оснащения ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» медицинским оборудованием соответствует требованиям, предусмотренным пунктами 9 и 13 Правил организации деятельности медико-генетической консультации (центра), изложенных в приложении № 1 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (приложение № 3 к региональной программе). Вместе с тем, существует потребность во вспомогательном оборудовании для проведения исследований в рамках РНС.

Кадровая обеспеченность ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» соответствует объемам проводимой лечебно-диагностической работы в рамках НС, численности обслуживаемого населения и количеству родов в год с учетом рекомендуемых штатных нормативов, предусмотренных приложением № 2 к Порядку оказания

медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (приложение № 4 к региональной программе).

В отделении медико-генетического консультирования оказывают медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями врачи высшей и первой категории, молодые специалисты. Два врача имеют ученую степень кандидата медицинских наук, один – доктора медицинских наук. В 2022 году федеральное государственное бюджетное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ФГБОУ ВО «УГМУ» Минздрава России) получил лицензию на подготовку специалистов в ординатуре по специальности «генетика».

В ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в 1998 году создана и функционирует координационная группа НС, в задачи которой входит:

- 1) взаимодействие со всеми участниками НС;
- 2) контроль и анализ работы медицинских организаций, осуществляющих взятие крови;
- 3) обучение сотрудников медицинской организации Свердловской области, осуществляющих взятие крови для проведения НС;
- 4) мониторинг и контроль каждого пациента до подтверждения или исключения диагноза.

В ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» новорожденным детям «группы риска» проводятся дополнительные биохимические или молекулярно-генетические исследования в зависимости от нозологии. По результатам дополнительных исследований осуществляется медико-генетическое консультирование, ставится окончательный диагноз и назначается лечение.

В ГАУЗ СО «ОДКБ» по направлению ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» госпитализируются дети, нуждающиеся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза в условиях стационара.

При установлении диагноза наследственного заболевания в индивидуальном порядке врачом генетиком составляется заявка на необходимое лечебное питание или лекарственное обеспечение больного ребенка и передается в отдел организации лекарственного обеспечения и фармацевтической деятельности Министерства здравоохранения Свердловской области, лечение проводится за счет средств областного бюджета.

Лабораторный контроль лечения больных детей, медико-генетическое консультирование, последующая пренатальная диагностика семьи, имеющей ребенка с наследственным заболеванием, осуществляется ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

Диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 14.07.2016 № 1143-п «Об алгоритме наблюдения за больными, входящими в региональный сегмент

Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области с учетом трехуровневой системы оказания медицинской помощи» и приказами Министерства здравоохранения Свердловской области по профилям патологии (таблица 8) врачами-педиатрами по месту жительства, а также врачами-специалистами медицинских организаций второго и третьего уровней, в том числе ГАУЗ СО «ОДКБ», ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области «Многопрофильный клинический медицинский центр «Бонум». Данные по диспансерному наблюдению детей в 2021 году представлены в таблице 9.

Таблица 9

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

Показатель	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями взято на диспансерное наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на диспансерном наблюдении, назначены лекарственные препараты/ специализированные продукты лечебного питания	Врач-специалист, осуществляющий диспансерное наблюдение	Средняя частота консультаций врачом-генетиком 1 пациента, состоящего на диспансерном наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика, из них телемедицинских*
Врожденный гипотиреоз	18	18	14/0	Эндокринолог	2	18/6
Галактоземия	0	0	0/0	Генетик	2–12 (зависит от возраста)	15/5
Фенилкетонурия	10	10	0/9	Генетик	2–24 (зависит от возраста)	333/103
Адреногенитальный синдром	10	10	10/0	Эндокринолог	2	12/1
Муковисцидоз	3	3	3/0	Пульмонолог	2	17/4
Наследственные болезни обмена	3	2 (1 умер до уточнения диагноза)	1/0	Генетик	2–24 (зависит от возраста)	44/16
СМА	8	8	8/0	Невролог	2	6/5
Первичные иммунодефициты	19	19	3/0	Аллерголог-иммунолог	1	6/0
Иные	-	-	-	-	-	-
Итого	71	70	37/9			451/140

* Учтены все консультации пациентов всех возрастов по данным диспансерным группам за 2021 год.

Диспансерное наблюдение пациентов с фенилкетонурией, галактоземией, наследственными болезнями обмена из группы наследственных аминокислотопатий, органических ацидурий и дефектов бета-окисления жирных кислот осуществляется в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» врачом-генетиком и врачом-педиатром. Данные специалисты информируют семью о выявленном заболевании, назначают, при наличии показаний, патогенетическую терапию, в том числе диетотерапию, подают направление на внесение сведений о вновь выявленном пациенте в региональный сегмент регистра орфанных заболеваний, составляют заявки о персонифицированной потребности в лекарственных препаратах и специализированных продуктах лечебного питания. Лабораторный контроль эффективности терапии, коррекция патогенетической терапии и диетотерапии, прием пациентов регламентируются действующими клиническими рекомендациями по соответствующим нозологиям. Около одной четверти всех консультаций составляют телемедицинские консультации в режимах «врач-врач» и «врач-пациент».

Дети с подозрением и (или) с подтвержденным диагнозом жизнеугрожающих форм наследственных болезней обмена (классическая галактоземия, часть аминокислотопатий, органических ацидурий, дефектов бета-окисления жирных кислот) экстренно госпитализируются в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ». Мультидисциплинарное наблюдение и реабилитационные мероприятия для пациентов с наследственными болезнями обмена осуществляется специалистами по месту жительства и в ГАУЗ СО «ОДКБ».

Дети с подтвержденным диагнозом муковисцидоз консультируются врачом-генетиком ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», родители информируются о выявленном заболевании, проводится медико-генетическое консультирование. Врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» направляет пациента на стационарное обследование в педиатрическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» или на амбулаторный прием в областной центр муковисцидоза, в зависимости от тяжести состояния пациента и по согласованию с врачом областного центра муковисцидоза. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется в областном центре муковисцидоза ГАУЗ СО «ОДКБ».

Дети с подтвержденными диагнозами врожденный гипотиреоз и аденогенитальный синдром консультируются врачом-генетиком и врачом-эндокринологом ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», родители информируются о выявленном заболевании, проводится медико-генетическое консультирование. По показаниям назначается заместительная гормональная терапия. Дети с высоким риском аденогенитального синдрома экстренно госпитализируются в отделения ГАУЗ СО «ОДКБ». Дальнейшее диспансерное наблюдение детей с врожденным гипотиреозом и аденогенитальным синдромом осуществляется в областном амбулаторном центре детской эндокринологии.

Дети с подтвержденным диагнозом СМА консультируются врачом-генетиком ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», родители информируются о выявленном заболевании, проводится медико-генетическое консультирование. Наблюдение пациентов с СМА, назначение патогенетической терапии, в том числе в рамках

взаимодействия с фондом «Круг добра», осуществляется врачами-неврологами ГАУЗ СО «ОДКБ».

Дети с первичными иммунодефицитами наблюдаются врачами-иммунологами ГАУЗ СО «ОДКБ». Направляются к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ ОЗМР» с целью медико-генетического консультирования семей, планирования беременности и проведения дородовой диагностики.

В Свердловской области оказание специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи в условиях дневных и круглосуточных стационаров по профилям «нефрология», «пульмонология», «гастроэнтерология», «детская эндокринология», «аллергология-иммунология», «детская кардиология» осуществляется только в учреждениях третьего уровня – ГАУЗ СО «ОДКБ» и государственном автономном учреждении здравоохранения Свердловской области «Детская городская клиническая больница № 9 город Екатеринбург», а также государственном автономном учреждении здравоохранения Свердловской области «Детская городская клиническая больница № 11 город Екатеринбург».

Направление детей и подростков для оказания высокотехнологичной медицинской помощи 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».

В ГАУЗ СО «ОДКБ» ведется региональный фрагмент федерального регистра орфанных заболеваний. В 2021 году 286 детей, включенных в регистр, получили лекарственные препараты и продукты лечебного питания. По федеральной программе организации лекарственного обеспечения 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 лекарственными препаратами были обеспечены 237 детей.

Во исполнение приказа Министерства здравоохранения Свердловской области от 02.08.2021 № 1731-п «О реализации Указа Президента Российской Федерации от 05 января 2021 года № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» с III квартала 2021 года ГАУЗ СО «ОДКБ» получены лекарственные препараты от фонда «Круг добра» и начато лечение 139 детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, а также одобрено получение лекарственных средств для 26 детей (таблица 10).

Перечень нозологических форм для обеспечения лекарственными препаратами Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра»

Номер строки	Заболевание	Количество детей, одобренных для получения лекарственных препаратов за счет средств фонда «Круг добра», на 01.11.2022	Количество детей, обеспеченных за счет средств фонда «Круг добра», на текущий момент	Количество детей, находящихся на рассмотрении для получения лекарственных препаратов за счет средств фонда «Круг добра»
1.	СМА	33	32	
2.	Болезнь Помпе	2	2	
3.	Гипофосфатазия	1	1	
4.	Мукополисахаридоз IV А	-	-	
5.	Миодистрофия Дюшенна-Беккера	10	9	1
6.	Синдром короткой кишки	3	3	
7.	Туберозный склероз	16	12	
8.	Дефицит лизосомной кислой липазы	2	2	
9.	Ахондроплазия	16	16	3
10.	Булезный эпидермолиз	1	1	
11.	Муковисцидоз	52	37	
12.	Нейрофиброматоз	9	8	
13.	Первичный иммудефицит	11	11	
14.	Нейробластома	5	4	1 отменен
15.	Нарушения обмена фосфора и фосфатаз	1	1	
16.	Апноэ во сне	1	0	1
17.	Наследственная дистрофия сетчатки	1		
18.	Всего	164	139	5

Количество консультаций (консилиумов), проведенных с профильными учреждениями, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ), представлены в таблице 11.

Количество проведенных консультаций (консилиумов) в 2018–2022 годах

Медицинские учреждения	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
1	2	3	4	5	6
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с медико-генетической консультацией/центром субъекта Российской Федерации (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте Российской Федерации)	не применимо	не применимо	не применимо	не применимо	не применимо
из них с применением телемедицинских консультаций					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровней	12 543	12 181	9434	10 977	8009
из них с применением телемедицинских консультаций	0	167	1959	3010	1168
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней	-	-	-	-	-
из них с применением телемедицинских консультаций	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	0	6	25	46	40
из них с применением телемедицинских консультаций	0	4	23	46	40
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с федеральным государственным бюджетным учреждением «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	1	10	12	5
из них с применением телемедицинских консультаций	0	1	10	12	5
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с федеральным государственным бюджетным образовательным учреждением высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический	0	0	0	0	1

* При наличии нескольких НМИЦ, заполняется отдельно по каждому.

1	2	3	4	5	6
медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации					
из них с применением телемедицинских консультаций	0	0	0	0	1
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с федеральным государственным бюджетным учреждением «Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	0	1	0	1
из них с применением телемедицинских консультаций	0	0	1	0	1
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с обособленным структурным подразделением федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	1	4	16	25
из них с применением телемедицинских консультаций	0	1	4	5	4
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с обособленным структурным подразделением федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации – Научно- исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева	0	1	6	5	0
из них с применением телемедицинских консультаций	0	1	6	5	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с	0	1	1	12	7

1	2	3	4	5	6
федеральным государственным автономным учреждением «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации					
из них с применением телемедицинских консультаций	0	1	1	12	7
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с федеральным государственным бюджетным учреждением «Национальный медицинский исследовательский центр трансплантологии и искусственных органов имени академика В.И. Шумакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	0	1	1	0
из них с применением телемедицинских консультаций	0	0	1	1	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с федеральным государственным бюджетным учреждением «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	0	0	0	1
из них с применением телемедицинских консультаций	0	0	0	0	1
Всего проведенных консультаций/ консилиумов	0	10	48	92	80
из них с применением телемедицинских консультаций	0	8	46	82	59

С целью реализации преемственности лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, в том числе у детей с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, в Свердловской области организовано оказание реабилитационной и паллиативной медицинской помощи.

ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» принимает участие в образовательных и научно-практических мероприятиях, видеоселекторных совещаниях с ФГБНУ «МГНЦ» (ЗБ уровень), НМИЦ, которые проводятся на регулярной основе, не реже одного раза в 3 месяца. В данных мероприятиях участвуют главный внештатный

специалист Министерства здравоохранения Российской Федерации по медицинской генетике в Уральском федеральном округе, врачи-генетики отделения медико-генетического консультирования, специалисты лабораторного отдела, смежные специалисты.

Благодаря отлаженной системе организации процесса, работе координационной группы НС ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в Свердловской области достигнуты высокие результаты работы программы массового НС: охват новорожденных скринингом стабильно составляет более 99,5% на первом этапе и более 98% – на втором этапе; сроки постановки диагноза соблюдаются более чем в 98% случаев; доля биообразцов с дефектами забора и транспортировки не превышает 1%. Отказ законных представителей ребенка от проведения НС составляет 60–70 случаев в год (0,1%).

На сегодняшний день необходимо решить проблему дефицита площадей ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», поскольку учреждение располагается в приспособленном двухэтажном здании 1971 года постройки площадью 2108,2 кв. м, что затрудняет создание условий для комфортного пребывания пациентов и дальнейшего развития технологий. С целью организации лаборатории РНС ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в оперативное управление переданы помещения в здании по адресу г. Екатеринбург, ул. Вилонова, д. 76а, которые нуждаются в проведении текущего ремонта.

6. Информационное взаимодействие

Региональным фрагментом Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения на территории Свердловской области является Региональная интеграционная платформа «Система управления информатизацией системы здравоохранения Свердловской области» (далее – РИП СУИЗ) и специализированные централизованные подсистемы.

Медицинской информационной системой Свердловской области, в которой регистрируются все случаи родоразрешения и оказания медицинской помощи новорожденному, является автоматизированная система «Региональный акушерский мониторинг» (далее – АС «РАМ»), в которой заполняется форма «Медицинское свидетельство о рождении» и передается в РИП СУИЗ, из которой в последующем – в Реестр электронных медицинских документов. Передача сведений о факте забора крови (структурный электронный медицинский документ (далее – СЭМД) «Направление на неонатальный скрининг») в вертикально интегрированной медицинской информационной системе «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО») осуществляется непосредственно из АС «РАМ».

Участниками НС и РНС в Свердловской области являются:

- 1) медицинские организации, осуществляющие забор крови;
- 2) ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

Для обеспечения обмена медицинской информацией в регионе действуют следующие информационные системы:

- 1) АС «РАМ»;

2) автоматизированная система «Неонатальный скрининг» в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

АС «РАМ» внедрена во всех медицинских организациях Свердловской области, выполняет функции как медицинской информационной системы для медицинской организации, так и централизованной специализированной подсистемы Свердловской области, обеспечивая решение следующих задач для целей НС и РНС:

- 1) ведение электронной карты беременной в регионе;
- 2) оформление медицинского свидетельства о рождении (МСР);
- 3) интеграция с единой ВИМИС «АКиНЕО»;
- 4) интеграция с автоматизированной системой «Неонатальный скрининг» в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

Автоматизированная система «Неонатальный скрининг» является специализированной информационной системой в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для обеспечения проведения НС в Свердловской области. Функционал автоматизированной системы «Неонатальный скрининг» обеспечивает автоматизацию работы координационной группы НС и решает следующие задачи:

- 1) взаимодействие с электронной картой беременной в АС «РАМ»;
- 2) контроль качества организации и проведения НС и РНС в регионе (контроль своевременности и качества взятия, доставки, охвата);
- 3) выполнение лабораторных исследований в рамках НС и РНС;
- 4) формирование и контроль групп для повторного взятия образцов и групп риска по результатам лабораторных исследований;
- 5) автоматическое формирование писем-запросов в медицинские организации, ведение электронного журнала запросов;

В процессе реализации находится функционал интеграции с единой ВИМИС «АКиНЕО» в части передачи СЭМД «Протокол лабораторных исследований» с результатами НС, срок реализации – 1 января 2023 года.

В рамках информационного взаимодействия с медицинскими организациями Свердловской области по вопросам организации НС и РНС проводятся следующие мероприятия:

- 1) плановые ежемесячные совещания по вопросам реализации программ НС с медицинскими организациями Свердловской области;
- 2) постоянная актуализация списка ответственных за проведение НС в медицинских организациях взятия крови;
- 3) обратная связь с медицинскими организациями по фактам выявленных нарушений при проведении НС;
- 4) регулярное обучение технологии забора и транспортировки биоматериала сотрудников медицинских организаций, берущих кровь для НС и РНС (не реже одного раза в месяц).

Наличие региональных систем информатизации здравоохранения, необходимых для обеспечения НС и РНС, отражено в таблице 12.

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

Информационная система	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3
Единая государственная информационная система в сфере здравоохранения	Да. «Региональный акушерский мониторинг», «Региональная интеграционная платформа»	АС «РАМ»: свидетельство о государственной регистрации программы для ЭВМ № 2021661271 от 07.07.2021. Введена в действие в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 24.04.2013 № 534-п «О внедрении мониторинга беременных на территории Свердловской области», приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 30.12.2020 № 2496-п «О совершенствовании маршрутизации беременных, рожениц, родильниц на территории Свердловской области», РИП СУИЗ:
Электронный документооборот	Да. «Региональный акушерский мониторинг», «Региональная интеграционная платформа»	приказ Министерства цифрового развития и связи Свердловской области от 25.05.2022 № 155 «О региональной интеграционной платформе «Система управления информатизацией здравоохранения Свердловской области»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да. «Региональный акушерский мониторинг», «Региональная интеграционная платформа»	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 13.04.2012 № 389-п «О формировании регистра больных жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Да	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 19.04.2019 № 768-п «О Порядке ведения регионального сегмента федерального регистра лиц, страдающих
Региональный сегмент федерального Регистра орфанных заболеваний	Да	

1	2	3
		жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Свердловской области», приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 04.08.2015 № 1110-п «О правилах ведения Федерального регистра лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей на территории Свердловской области»
Регистр детей из групп перинатального риска	Да	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 11.05.2018 № 760-п «Об оптимизации работы учреждений здравоохранения Свердловской области по мониторингу состояния здоровья детей из групп перинатального риска по формированию хронической и инвалидизирующей патологии»

На сегодняшний день отсутствует единый регистр детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными по НС и РНС. Создание единого регистра и его интеграция с существующими информационными системами необходимо для улучшения качества оказания медицинской помощи на всех уровнях, обеспечения преемственности, эффективному сбору достоверных статистических данных и показателей в этой группе пациентов.

7. Выводы

В Свердловской области сформирована система оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, соответствующая порядкам оказания медицинской помощи, обязательными для исполнения на территории Российской Федерации всеми медицинскими организациями, на основе клинических рекомендаций, а также с учетом стандартов оказания медицинской помощи.

Сформированная структура обеспечивает доступность диагностических и лечебных мероприятий для пациентов с наследственной патологией.

По результатам анализа системы оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Свердловской области на основании договора с ФГБНУ «МГНЦ» осуществляется подтверждающая диагностика ряда заболеваний (в том числе редких наследственных болезней обмена, первичных иммунодефицитов, СМА) в соответствии с Правилами предоставления и распределения субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации в целях софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (постановление Правительства Российской Федерации от 29.11.2022 № 2161 «О внесении изменений в государственную программу Российской Федерации «Развитие здравоохранения»).

Существующая система лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями удовлетворяет потребности региона, вместе с тем, требуется запланировать мероприятия по формированию резерва препаратов патогенетической терапии, в том числе специализированных продуктов лечебного питания, для инициации терапии сразу после постановки диагноза при всех нозологических формах, входящих в перечень РНС, в сроки, указанные в действующих клинических рекомендациях.

Требуется совершенствования организация медицинской помощи пациентам с метаболическим кризом при наследственных болезнях обмена веществ. Необходимо предусмотреть развертывание специализированных коек в ГАУЗ СО «ОДКБ» для стационарного лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (на этапе подтверждающей диагностики, инициации терапии, купирования метаболического криза).

С целью оказания неотложной помощи пациентам с метаболическим кризом в медицинских организациях всех уровней должны быть внедрены клинические рекомендации по наследственным болезням обмена веществ, запланирована разработка программы обучения педиатров, неонатологов, реаниматологов в медицинских организациях 1 и 2 уровней, мероприятия по формированию резерва препаратов для оказания помощи при метаболическом кризе.

ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», являясь единственным учреждением медико-генетической службы в Свердловской области, нуждается в расширении площадей с целью создания условий для комфортного пребывания пациентов и дальнейшего развития технологий в области диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Необходимо предусмотреть мероприятия, направленные на решение данного вопроса.

С целью улучшения качества оказания медицинской помощи на всех уровнях, обеспечения преемственности, эффективного сбора достоверных статистических данных и показателей необходимо запланировать создание единого регистра детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями,

в том числе выявленными по НС и РНС, и его интеграцию с существующими медицинскими информационными системами.

Раздел 3. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

1. Цель реализации региональной программы

Целью реализации региональной программы является обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания, предупреждение инвалидности, снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС.

2. Задачи региональной программы

К задачам региональной программы относятся:

1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в регионе.
2. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
3. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
4. Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.
5. 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».
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.

3. Показатели региональной программы

К показателям региональной программы относятся:

1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации (процентов).

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 (процентов).

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 (процентов).

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 (процентов).

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 (процентов).

4. Мероприятия региональной программы

Мероприятия региональной программы направлены на обеспечение совершенствования существующего уровня организации медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обеспечение 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 создание информационного обеспечения указанных этапов.

Мероприятие 1. Обеспечение нормативного правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Свердловской области

В связи с внедрением РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, который проводится на следующие заболевания: недостаточность других уточненных витаминов группы В (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланинемии (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 гидроксилизина (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин – чувствительная форма); детская СМА, I тип (Вердинга-Гоффмана); другие наследственные СМА; первичные иммунодефициты, необходимо создание дополнительной нормативной правовой базы:

1) принятие приказа по маршрутизации, регламентирующего все этапы проведения 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»;

2) принятие приказа по диспансерному наблюдению, оказанию экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Свердловской области.

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

В целях формирования оптимальной маршрутизации в рамках 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», утверждается алгоритм проведения РНС и организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Свердловской области на уровне 47 учреждений родовспоможения и (или) 61 медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям (98 поликлинических отделений), включающий следующие мероприятия:

1. Информирование родителей (законных представителей) о проведении НС, заполнение информированных согласий и (или) отказа от оказания медицинской помощи.

2. Формирование направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС, в том числе контроль необходимого запаса соответствующих тест-бланков.

3. Разработка локальной инструкции по порядку внесения информации в медицинскую информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также внесение информации о новорожденном в ВИМИС «АКиНЕО».

4. Взятие крови:

1) осуществляется в 61 медицинской организации по профилю оказания медицинской помощи (приложение № 1);

2) осуществляют 876 медицинских работников, прошедших подготовку по взятию образцов крови для проведения РНС;

3) осуществляется забор крови 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.

5. Медицинской организацией, уполномоченной для выполнения РНС, является ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» (утверждено федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»).

6. Логистическая схема обеспечения проведения РНС:

1) доставка тест-бланков из медицинских организаций Свердловской области в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для выполнения РНС осуществляется курьерами медицинских организаций в течение 1–2 дней с момента забора материала по сформированной логистической схеме для НС. Для отдаленных территорий (север Свердловской области – 522 км до областного центра, восток – 358 км) отработана схема сбора биоматериала и централизованная отправка. Маршрут доставки биоматериала для проведения НС и РНС в Свердловской области отражен в схеме 1;

2) доставка тест-бланков из медицинских организаций Уральского федерального округа в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:

ежедневная доставка (самолет) тест-бланков из медико-генетической консультации бюджетного учреждения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства»;

ежедневная доставка (автомобильный транспорт) тест-бланков из медико-генетической консультации государственного бюджетного учреждения здравоохранения Тюменской области «Перинатальный центр» (г. Тюмень);

ежедневная доставка (транспортная компания) тест-бланков из государственного бюджетного учреждения «Курганский областной перинатальный центр»;

ежедневная доставка (транспортная компания) тест-бланков из государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» (г. Челябинск);

доставка (самолет) тест-бланков из государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Салехардская окружная клиническая больница», срок доставки – 48 часов;

доставка (самолет) тест-бланков из государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ямало-Ненецкого автономного округа «Ноябрьская центральная городская больница», срок доставки – 48 часов. Маршрут доставки биоматериала из медицинских организаций Уральского федерального округа для проведения РНС отражен в схеме 2;

3) для проведения подтверждающей диагностики доставка биологического материала (самолет) из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в референс-центр – ФГБНУ «МГНЦ».

7. Порядок информирования законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, о результатах РНС.

8. Порядок направления биологического материала и пациента для проведения подтверждающей диагностики и консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и ФГБНУ «МГНЦ».

В соответствии с распоряжением Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р получено 12 наименований медицинского оборудования. Оснащение лаборатории НС соответствует Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

Для соблюдения сроков проведения РНС организована шестидневная работа лаборатории НС, в нерабочие праздничные дни – по специальному графику.

Ежемесячно координационной группой лаборатории НС проводятся онлайн-семинары на тему «Технология взятия крови у новорожденных детей по программе неонатального скрининга» для сотрудников медицинских организаций Свердловской области, осуществляющих отбор проб для проведения НС.

За последние 5 лет обучение правилам взятия крови у новорожденных детей по программе НС прошли 876 сотрудников медицинских организаций Свердловской области. В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Свердловской области от 16.06.2022 № 1351-п «О проведении пилотного проекта «Неонатальный скрининг на спинальную мышечную атрофию и первичные иммунодефициты» в Свердловской области» с 16 июня 2022 года осуществляется забор образцов крови на два тест-бланка, сотрудники полностью готовы к взятию образцов крови для проведения РНС.

Схема 1

Схема доставки биоматериала в Свердловской области для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга

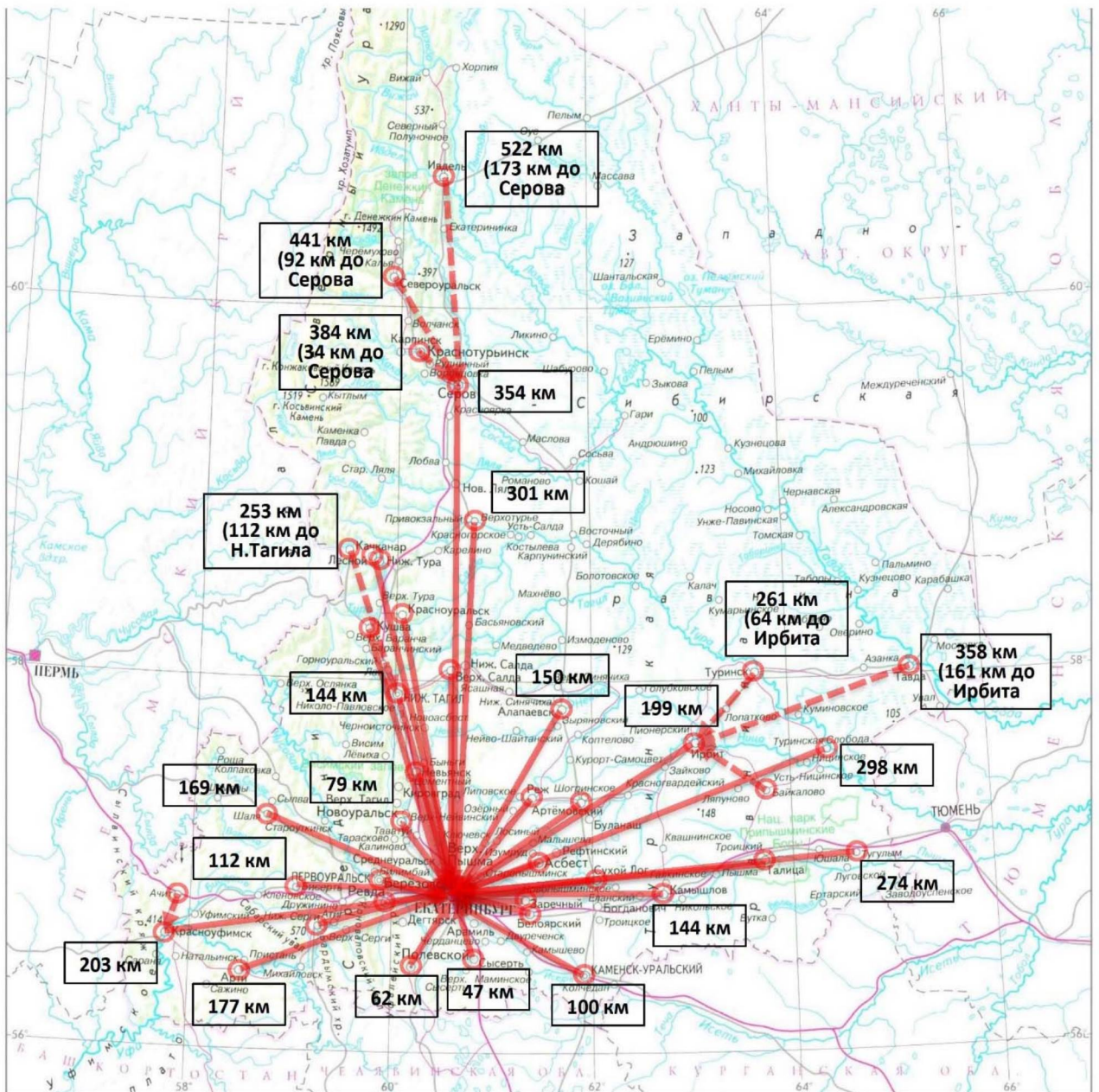


Схема доставки биоматериала из медицинских организаций Уральского федерального округа для проведения расширенного неонатального скрининга



В рамках формирования оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, следует предусмотреть следующие мероприятия:

- 1) разработка приказа о маршрутизации в рамках проведения РНС;
- 2) обучение ответственных специалистов медицинских организаций 1-й и 2-й групп, осуществляющих взятие крови для проведения РНС, в постоянном режиме;
- 3) изменение штатного расписания ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» 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»: до 31 декабря 2023 года дополнительно принять в лабораторию НС 4 врачей клинической лабораторной диагностики, 4 медицинских лабораторных техников, 2 медицинских регистраторов;
- 4) разработка стандартных операционных процедур для стандартизации процесса проведения РНС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»:
 - алгоритм приема лабораторией биоматериала для РНС;
 - протокол исследования по каждому из скринируемых заболеваний;
- 5) формирование неснижаемого запаса тест-бланков для проведения РНС (в объеме 3-месячной потребности);
- 6) проведение подтверждающей молекулярно-генетической диагностики заболеваний, входящих в РНС, методами таргетного секвенирования (заболевания с нарушением обмена органических и жирных кислот) и массового параллельного секвенирования (панель генов для верификации наиболее часто встречающихся ПИД) в лаборатории молекулярной диагностики ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;
- 7) проведение подтверждающей диагностики при снижении ТРЕС, КРЕС, выявленных в рамках РНС, на базе ГАУЗ СО «ОДКБ» методом иммунофенотипирования лимфоцитов; при выявленных нарушениях направление в федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Министерства здравоохранения Российской Федерации для проведения полноэкзомного и (или) полногеномного секвенирования методом NGS;
- 8) развертывание в ГАУЗ СО «ОДКБ» 5 коек для лечения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС;
- 9) заключение договора с ФГБНУ «МГНЦ» для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, а также для транспортировки биообразцов в ФГБНУ «МГНЦ» с соблюдением температурного режима;
- 10) обеспечение своевременной отправки ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» образцов биоматериала в ФГБНУ «МГНЦ» для подтверждающей диагностики в рамках РНС.

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

Во исполнение Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», в условиях существующего дефицита площадей в 2023 году необходимо решить вопрос организации Центра РНС на базе ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для Уральского федерального округа с целью выполнения задач НС Свердловской области, РНС для субъектов Уральского федерального округа, селективного скрининга, осуществить преимущество в диагностике, лечении и диспансерном наблюдении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями за счет подготовки помещений по адресу: г. Екатеринбург, ул. Вилонова, д. 76а.

Необходимо в течение 2023–2025 годов заменить работающее оборудование, выработавшее свой ресурс (более 10 лет эксплуатации), и дооснастить лабораторию НС и лабораторию селективного скрининга оборудованием в соответствии с таблицами 13 и 14.

Таблица 13

Список необходимого оборудования для дооснащения лаборатории неонатального скрининга, в том числе расширенного неонатального скрининга, и лаборатории селективного 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»

Номер строки	Наименование	Количество
1	2	3
1.	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови (панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков)	1
2.	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	1 комплект
3.	Система дистилляционной очистки воды (бидистиллятор)	1
4.	Холодильник/морозильная камера для лаборатории (холодильник двухкамерный)	1

1	2	3
5.	Испаритель лабораторный (эвапоратор с насосом для планшет)	1
6.	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	2
7.	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД (роллер лабораторный)	2
8.	Встряхиватель лабораторный (вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки)	2
9.	Шкаф вытяжной	2
10.	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	4 комплекта
11.	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов	2 комплекта
12.	Система деионизационной очистки воды	1
13.	Перемешиватель термостатируемый лабораторный (шейкер-инкубатор для планшет)	2
14.	Центрифуга (13 000 об/мин) с универсальным ротором на 24 пробирки	1
15.	Система для электрофореза ИВД, автоматическая	1
16.	Камера для электрофореза с источником питания для определения спектра гликозаминогликанов	1
17.	Газовый хроматограф ИВД, автоматический	1
18.	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	1
19.	РН-метр	1
20.	Анализатор проводимости пота ИВД полуавтоматический	2

Таблица 14

Дополнительное оснащение

Номер строки	Наименование	Количество
1.	Мебель лабораторная (комплект)	8
2.	Кондиционер	5
3.	Источник бесперебойного питания	2
4.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	10

С целью соблюдения принципа доступности и непрерывности в диагностике и контроле за лечением больных с наследственными болезнями обмена веществ необходимо организовать в структуре ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» лабораторию селективного скрининга. Перечень оборудования для организации лаборатории селективного 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» представлен в таблице 15. В задачи лаборатории селективного скрининга будут входить:

- 1) проведение диагностики наследственных болезней обмена веществ при наличии клинических показаний;
- 2) проведение подтверждающей диагностики детям группы риска по результатам НС и РНС;
- 3) контроль за лечением пациентов с наследственными болезнями обмена веществ.

Таблица 15

Перечень оборудования для организации лаборатории селективного 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»»

Номер строки	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество (штук)
1	2	3	4	5
1.	107660	анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	тандемный масс-спектрометр	1
2.	139490	газовый хроматограф ИВД, автоматический	газовый хроматограф	1
3.	181470	шкаф вытяжной	шкаф вытяжной	1
4.	335060	перемешиватель термостатируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшет	1
5.	260410	шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150°C	1
6.	261750	испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом	1

1	2	3	4	5
7.	248410	центрифуга для микрообразцов	центрифуга (13 000 об/мин) с охлаждением и набором роторов для микропробирок	1
8.	248410	центрифуга для микрообразцов	центрифуга (13 000 об/мин) с универсальным ротором на 24 пробирки	1
9.	260430	центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная с ротором для пробирок до 50 мл и вакутейнеров	1
10.	261720	термостат лабораторный	термостат суховоздушный от 37°C до 90°C	1
11.	260410	шкаф сушильный общего назначения	шкаф сушильный общего назначения	1
12.	124480	пипетка механическая	комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	1
13.	108720	подогреватель пробирок	твердотельный термостат для микропробирок	1
14.	234420	весы микроаналитические	весы электронные аналитические, точность не менее 0,1 мг	1
15.	352570	холодильник / морозильная камера для лаборатории	холодильник двухкамерный	1
16.	352570	холодильник / морозильная камера для лаборатории	морозильная камера (-20°C)	1
17.	185950	система дистилляционной очистки воды	бидистиллятор лабораторный, производительность не менее 4 л/ч	1
18.	165080	pH-метр	pH-метр	1
19.	316320	анализатор проводимости пота ИВД, автоматический	анализатор проводимости пота с набором расходных материалов	1
20.	292450	система для электрофореза ИВД, автоматическая	система для электрофореза	1

1	2	3	4	5
21.	317190	камера для электрофореза ИВД, ручная	камера для электрофореза с источником питания для определения спектра гликозаминогликанов	1
22.	108730	штатив для пробирок	штатив для пробирок	6
23.	350660	набор для забора крови методом сухой капли ИВД	тест-бланки	40 000
24.	123680	контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	контейнер	1
25.	185890	контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	контейнер	1
26.	152690	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	3
27.	131980	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	2

Реализация данного мероприятия планируется путем разработки дорожной карты по расширению площадей и дооснащению оборудованием ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» 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».

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

Медицинская помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Свердловской области оказывается врачами-генетиками и специалистами по профилям заболеваний.

С целью реализации мероприятий РНС определена потребность ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в кадрах на 2023–2025 годы: врач-генетик – 3 человека, психолог – 1 человек, врач-диетолог – 1 человек, врач – лабораторный генетик – 5 человек.

Планируется обеспечить подготовку специалистов на базе ФГБОУ ВО «УГМУ» Минздрава России в течение 2023–2025 годов (врач-генетик – 3 человека, врач-диетолог – 1 человек).

В штатном расписании ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» необходимо выделить 1 врача-генетика (и 1 дублера) для осуществления приемов детей групп риска по НС и РНС, проведения организационно-методической работы, осуществления телемедицинского консультирования пациентов и медицинских организаций. Для осуществления диспансерного наблюдения пациентов с наследственными болезнями обмена веществ в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» необходимо определить одного врача-педиатра и одного врача-генетика.

В соответствии с существующими нормативными документами медицинские организации Свердловской области обеспечены медицинскими кадрами, осуществляющими отбор проб у новорожденных на НС и РНС.

В 2022 году ФГБОУ ВО «УГМУ» Минздрава России получило лицензию на обучение в ординатуре по специальности «генетика» и осуществило первый набор в количестве 7 человек. На 2023 год и последующие годы планируется осуществлять ежегодный набор в пределах 10 человек.

Ежегодно ФГБОУ ВО «УГМУ» Минздрава России осуществляет выпуск врачей-специалистов, завершивших обучение в ординатуре по специальностям, необходимым для оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями, а также по программам профессиональной переподготовки.

В настоящее время целевое обучение по программам ординатуры по специальностям «неонатология» за счет средств бюджетных ассигнований федерального бюджета в ФГБОУ ВО «УГМУ» Минздрава России проходят 6 ординаторов, в том числе набор 2022/2023 учебного года составил 2 человека, по специальности «педиатрия» – 22 ординатора, в том числе набор 2022/2023 учебного года составил 12 человек. Планируемый набор на 2023/2024 учебный год по специальности «неонатология» – 2 человека, по специальности «педиатрия» – 15 человек.

Выпуск в 2022 году ординаторов по специальности «неонатология» составил 4 человека, «педиатрия» – 16 человек, «эндокринология» – 11 человек, «детская эндокринология» – 1 человек, «акушерство и гинекология» – 17 человек, «неврология» – 20 человек, «пульмонология» – 4 человека, «диетология» – 1 человек.

Повышение квалификации медицинских работников Свердловской области, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования, будет осуществляться не реже 1 раза в год за счет средств областного бюджета или обязательного медицинского страхования в ФГБОУ ВО «УГМУ» Минздрава России, государственном бюджетном профессиональном образовательном учреждении «Свердловский областной медицинский колледж» (далее – ГБПОУ «СОМК»), а также в других государственных и федеральных образовательных учреждениях высшего и среднего образования в плановом порядке.

С целью привлечения и закрепления медицинских работников Министерством здравоохранения Свердловской области осуществляется реализация мероприятий по обеспечению кадрами в рамках подпрограммы 6

«Кадровое обеспечение здравоохранения Свердловской области» государственной программы Свердловской области «Развитие здравоохранения Свердловской области до 2027 года», утвержденной постановлением Правительства Свердловской области от 21.10.2013 № 1267-ПП «Об утверждении государственной программы Свердловской области «Развитие здравоохранения Свердловской области до 2027 года», а также реализация регионального проекта «Обеспечение медицинских организаций системы здравоохранения квалифицированными кадрами Свердловской области». За счет средств бюджета Свердловской области осуществляются меры социальной поддержки медицинских работников.

Подготовка медицинских и немедицинских кадров, обеспечение непрерывного повышения квалификации средних медицинских работников, врачей-специалистов, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, осуществляется соответственно в ФГБОУ ВО «УГМУ» Минздрава России, федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Уральский федеральный университет имени первого Президента России Б.Н. Ельцина», ФГБНУ «МГНЦ», научно-исследовательском институте медицинской генетики федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» и ГБПОУ «СОМК».

Мероприятие 5. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга

Текущими задачами по обеспечению информационного взаимодействия сопровождения оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС, являются:

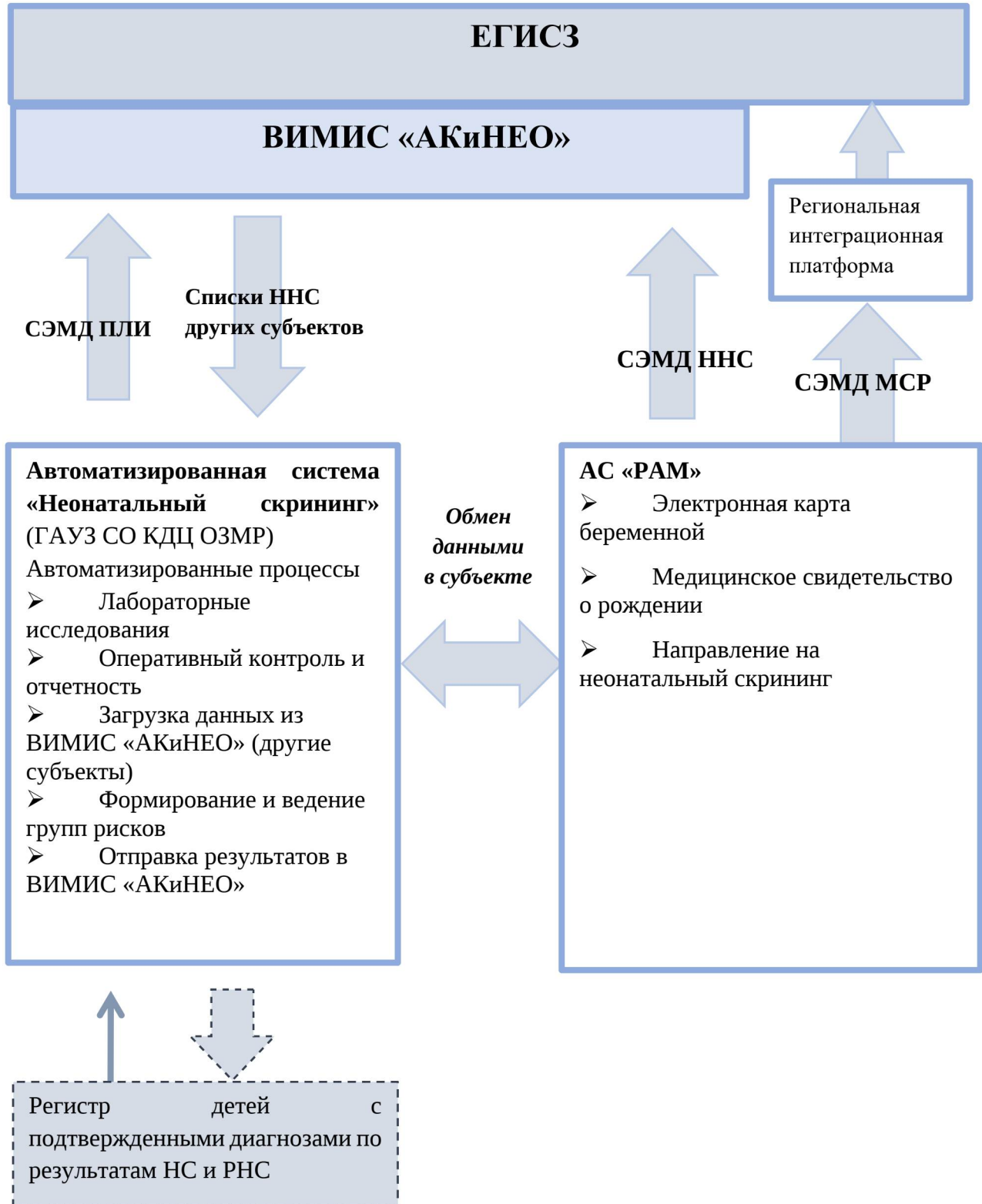
- 1) организация оформления в медицинской организации направления на неонатальный скрининг в АС «РАМ» с учетом новых нормативных документов;
- 2) контроль полноты и своевременности передачи СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в РЭМД, СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» в ВИМИС «АКиНЕО», СЭМД «Протокол лабораторного исследования для неонатального скрининга» в ВИМИС «АКиНЕО»;
- 3) разработка автоматизированного контроля за проведением НС и РНС в Свердловской области с учетом новых нормативных документов на базе автоматизированной системы «Неонатальный скрининг» ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;
- 4) разработка и внедрение в Свердловской области информационной системы, обеспечивающей ведение регистра пациентов с выявленными при проведении НС и РНС заболеваниями и реализующей следующий функционал: мониторинг (оперативное получение данных) по маршрутизации и оказанию медицинской помощи пациентам; планирование и управление потоками

пациентов; анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

5) внедрение мероприятий по информированию пациентов о НС и РНС, а также о результатах НС и РНС.

Целевая структура информационного взаимодействия в рамках НС и РНС в Свердловской области представлена на схеме 3.

**Целевая структура информационного взаимодействия в рамках
неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга
в Свердловской области**



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

Мероприятие по организации первичной специализированной медико-санитарной помощи основывается на соблюдении порядков и стандартов помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, отвечает современным требованиям диагностики и лечения и обеспечивает необходимый охват диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью РНС с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, во взаимодействии с ведущими федеральными центрами, оказывающими медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Внедрение РНС требует принятия приказа Министерства здравоохранения Свердловской области по диспансерному наблюдению, оказанию экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС. Окончание данного мероприятия запланировано на 31 марта 2023 года.

Данным приказом будет предусмотрено внедрение своевременной передачи информации о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием в рамках РНС из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в детские поликлиники по месту жительства ребенка или в стационар по месту его пребывания, для чего необходимо:

- 1) назначить ответственных лиц в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» за передачу информации о вновь выявленном ребенке с подтвержденным диагнозом;
- 2) утвердить форму передачи информации о вновь выявленном ребенке с подтвержденным диагнозом.

Кроме того, планируется утвердить маршрутизацию пациентов с впервые установленным диагнозом по каждому заболеванию из группы РНС.

Дети с впервые установленным диагнозом из группы наследственных болезней обмена аминокислот, органических кислот или дефектов бета-окисления жирных кислот берутся под диспансерное наблюдение врача-генетика ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР». При отдельных формах наследственных болезней обмена в виду высокого риска развития метаболического криза ребенок подлежит экстренной госпитализации в ГАУЗ СО «ОДКБ» для клинического обследования и инициации патогенетической терапии, в том числе диетотерапии. Дальнейшее диспансерное наблюдение, лабораторный контроль, оформление заявок на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания осуществляется врачом-генетиком ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР». Ребенок также подлежит мультидисциплинарному наблюдению и реабилитационным мероприятиям в поликлинике по месту жительства, многопрофильной детской больнице и реабилитационном центре. В поликлинике по месту жительства осуществляется контроль за своевременным получением рецептов на препараты патогенетической терапии и специализированные продукты лечебного питания, регулярностью

направления пациента на консультацию к врачу-генетику, соблюдением рекомендаций по диетотерапии и мероприятиям диспансерного наблюдения. При наличии сложных клинических ситуаций осуществляется взаимодействие с федеральным центром, НМИЦ, медико-генетическим центром ЗБ уровня, в том числе в форме экстренных и плановых телемедицинских консультаций, а также направление пациентов для оказания высокотехнологичной помощи. В течение 2023 года необходимо решить вопрос о развертывании дополнительных 5 специализированных коек в ГАУЗ СО «ОДКБ» для стационарного лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (на этапе подтверждающей диагностики, инициации терапии, купирования метаболического криза).

Дети с впервые установленным диагнозом СМА подлежат диспансерному наблюдению врачом-неврологом ГАУЗ СО «ОДКБ». Ребенок подлежит экстренной госпитализации в неврологическое отделение ГАУЗ СО «ОДКБ» с целью клинического обследования и назначения патогенетической терапии, оформления заявки на лекарственный препарат в соответствии с действующими порядками. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется врачом-неврологом ГАУЗ СО «ОДКБ». Ребенок также подлежит мультидисциплинарному наблюдению и проведению реабилитационных мероприятий в поликлинике по месту жительства, многопрофильной детской больнице и реабилитационном центре.

Дети с впервые установленным диагнозом первичный иммунодефицит подлежат диспансерному наблюдению врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ». Ребенок направляется в неотложном порядке на амбулаторную консультацию врача-иммунолога ГАУЗ СО «ОДКБ» или госпитализацию в ГАУЗ СО «ОДКБ» в зависимости от клинических показаний. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется врачом-иммунологом ГАУЗ СО «ОДКБ». Ребенок также подлежит мультидисциплинарному наблюдению и проведению реабилитационных мероприятий в поликлинике по месту жительства, в многопрофильных детских больницах и реабилитационных центрах.

Приказом Министерства здравоохранения Свердловской области будет утвержден порядок оказания медицинской помощи при экстренных и неотложных состояниях при наследственных болезнях обмена (метаболический криз) на всех уровнях организации медицинской помощи, с маршрутизацией пациента с метаболическим кризом в ГАУЗ СО «ОДКБ», в том числе будет предусмотрено:

1) внедрение клинических рекомендаций по соответствующим нозологиям во всех медицинских организациях, осуществляющих оказание помощи ребенку с наследственными болезнями обмена (в том числе, детские поликлиники и стационары по месту жительства, отделения реанимации, многопрофильные больницы);

2) создание резерва лекарственных препаратов для оказания помощи при метаболическом кризе на стационарном этапе (скавенджеры аммония, парентеральные формы лево-карнитина и иное);

3) обеспечение доступности телемедицинских технологий в медицинских организациях всех уровней для осуществления экстренных консультаций

с профильными учреждениями (ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», НМИЦ, федеральные центры).

Приказом Министерства здравоохранения Свердловской области будет определен механизм обеспечения специализированными продуктами лечебного питания, позволяющий инициировать диетотерапию пациентам с наследственными болезнями обмена веществ в кратчайшие сроки после постановки диагноза, учитывая их жизнеугрожающий характер, обеспечен контроль за регулярностью получения рецептов на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания, наблюдения у профильных специалистов, общеклинического обследования в соответствии с клиническими рекомендациями, выполнением реабилитационных мероприятий, взаимодействие с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» по вопросам диспансерного наблюдения пациентов с наследственными болезнями обмена веществ. Обеспечена доступность телемедицинских технологий для осуществления консультирования с профильными специалистами по вопросам коррекции диетотерапии, диспансерного наблюдения пациентов.

ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» будет разработан алгоритм обеспечения медико-генетического консультирования семей, в которых установлен диагноз наследственного или врожденного заболевания в рамках РНС, и реализации комплекса мероприятий по дородовой диагностике.

Будет продолжено направление врачами-специалистами медицинских организаций (детские поликлиники, женские консультации) на консультацию к врачу-генетику ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» семей с отягощенным генеалогическим анамнезом, в том числе беременных женщин не позднее 12 недель беременности.

Мероприятие 7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге

С целью реализации мероприятий по внедрению клинических рекомендаций и разработке протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основании порядков и с учетом стандартов оказания медицинской помощи разработан и утвержден приказ Министерства здравоохранения Свердловской области от 03.11.2022 № 2516-п «Об организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций», которым руководителям медицинских организаций Свердловской области, оказывающим медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, предписано:

1) обеспечить работу по оказанию медицинской помощи в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 17.11.2021 № 1968 «Об утверждении Правил поэтапного перехода медицинских организаций к оказанию медицинской помощи на основе клинических рекомендаций,

разработанных и утвержденных в соответствии с частями 3, 4, 6–9 и 11 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;

2) назначить приказом по учреждению лицо, ответственное за организацию работы в соответствии с клиническими рекомендациями;

3) проводить анализ клинических рекомендаций на предмет возможности их внедрения в медицинской организации;

4) при отсутствии возможности исполнения отдельных положений клинических рекомендаций принять меры к скорейшему устранению выявленных нарушений;

5) внедрить систему информирования о нежелательных событиях при осуществлении медицинской деятельности, включая информирование о побочных действиях и нежелательных реакциях при применении лекарственных препаратов и медицинских изделий, в том числе связанных с оказанием медицинской помощи в соответствии с клиническими рекомендациями;

6) внедрить регламент оценки уровня знаний медицинским персоналом клинических рекомендаций, критериев оценки качества медицинской помощи и нормативных документов, регламентирующих порядок оказания медицинской помощи;

7) обеспечить контроль за исполнением приведенных в клинических рекомендациях мероприятий.

ГАУЗ СО «ОДКБ», ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», главными внештатными специалистами Министерства здравоохранения Свердловской области (по медицинской генетике, неврологии, иммунологии) осуществляется организационно-методическая поддержка медицинских организаций, в том числе проведение научно-практических мероприятий (профильные школы для врачей специалистов, семинары, вебинары) для врачей неврологов, педиатров, по реализации положений клинических рекомендаций на территории Свердловской области.

Необходимо обеспечить контроль соответствия оснащения медицинских организаций Свердловской области положениям клинических рекомендаций со стороны Министерства здравоохранения Свердловской области.

Мероприятие 8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи

Внутренний контроль за качеством и безопасностью медицинской деятельности в медицинских организациях Свердловской области осуществляется в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, правилами проведения лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных видов диагностических исследований, положениями об организации оказания медицинской помощи по видам медицинской помощи, порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, порядками проведения медицинских экспертиз, диспансеризации, диспансерного наблюдения, медицинских осмотров и медицинских освидетельствований,

с учетом стандартов медицинской помощи и на основе клинических рекомендаций, а также согласно приказам Министерства здравоохранения Российской Федерации от 31.07.2020 № 785н «Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности» и Министерства здравоохранения Свердловской области от 02.04.2021 № 655-п «Об организации проведения ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности в медицинских организациях, входящих в государственную систему здравоохранения Свердловской области».

Мероприятия по организации внутреннего контроля за качеством и безопасностью медицинской деятельности заключаются в создании, внедрении и поддержании соблюдения глобальной системы менеджмента качества, включающей принятие мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение соблюдения медицинских технологий, снижения риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи.

Система менеджмента качества в лабораториях ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» создана и внедрена в работу с 1 марта 2022 года.

Система менеджмента качества лаборатории НС разрабатывается, внедряется и поддерживается в рабочем состоянии в соответствии с требованиями ведомственных нормативных документов, законодательства Российской Федерации, ГОСТ Р ИСО 15189-2015 «Лаборатории медицинские. Частные требования к качеству и компетентности» и гармонизированных с ним стандартов, а также предложениями (практических рекомендаций) по внутреннему контролю за качеством и безопасностью медицинской деятельности медицинской лаборатории (Федеральная служба по надзору в сфере здравоохранения).

Лаборатория НС как структурная часть ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» работает в составе системы менеджмента качества, разработанной и внедренной на базе стандарта ГОСТ ISO 9001-2011 «Системы менеджмента качества. Требования».

В систему менеджмента качества лаборатории НС включены следующие основные элементы:

- 1) достижение и поддержание результативности и эффективности основных работ и их последующую стандартизацию посредством разработки стандартных операционных процедур и других документов системы менеджмента качества;
- 2) разработку и внедрение системы промежуточного и итогового контроля качества проводимых исследований посредством внутреннего контроля качества, внутри- и межлабораторных сличений;
- 3) управление основными (пре-, пост-, аналитическим процессами), вспомогательными (ресурсообеспечение, обслуживание оборудования, хранение, идентификация и маркировка, управление лабораторными информационными системами) и управленческими (стратегическое и тактическое планирование, промежуточный и итоговый мониторинг и контроль, анализ, управление улучшениями) процессами;
- 4) организация информационных потоков (по горизонтали и вертикали);
- 5) участие в Федеральной системе внешней оценки качества (ФСВОК).

Основная информация о системе менеджмента качества, правилах ее ведения и реализации отображена в руководстве по качеству. Руководство по качеству ежегодно анализируется на актуальность. В случае внесения изменений оно переиздается.

С целью проведения НС и РНС ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» разработаны стандартные операционные процедуры по следующим процессам:

- 1) идентификация пациента при заборе образцов крови на тест-бланк при проведении НС;
- 2) алгоритм взятия и подготовки к транспортировке образцов крови на тест-бланк при проведении НС, РНС;
- 3) транспортировка тест-бланков из медицинских организаций Свердловской области в лабораторию НС ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»;
- 4) алгоритм приема лабораторией биоматериала для НС;
- 5) протокол исследования по каждому из 5 заболеваний;
- 6) протокол исследования методом тандемной масс-спектрометрии;
- 7) проведение мультиплексного исследования на TREC, KREC и гена SMN1.

С целью унифицированных подходов к организации РНС в рамках региональной программы к 1 марта 2023 года требуется разработать стандартную операционную процедуру по информированию беременной женщины/родильницы о проведении НС на приеме в женской консультации и родильном доме, алгоритм приема лабораторией биоматериала для РНС, протокол исследования по каждому из скринируемых заболеваний.

Необходимо обеспечить контроль внедрения и исполнения в постоянном режиме стандартных операционных процедур в медицинских организациях, осуществляющих НС и РНС, что позволит обеспечить простой понятный алгоритм выполнения каждого процесса при реализации РНС в целях качественной, безопасной, своевременной, доступной процедуры в каждой конкретной медицинской организации.

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

Центрами внедрения современных методов диагностики и лечения, лучших российских практик в здравоохранении Свердловской области традиционно являются медицинские организации третьего уровня.

В ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в 2020 году увеличилось консультирование диспансерной группы пациентов с фенилкетонурией, галактоземией, наследственными болезнями обмена веществ с применением телемедицинских технологий в режиме «врач-врач» и «врач-пациент», в ходе которых проводится коррекция диетотерапии, оценка лабораторных показателей эффективности лечения, контроль за качеством наблюдения и выполнения рекомендаций ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и федеральных НМИЦ по месту жительства в соответствии с клиническими рекомендациями. За 2021 год количество проведенных телемедицинских консультаций по данной группе заболеваний составило более 150.

В 2022 году в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в рамках пилотного проекта организовано внедрение преконцепционного скрининга на носительство генетических заболеваний, в том числе входящих в НС и РНС («Генетический паспорт репродуктивного здоровья»). Целесообразно продолжить его реализацию в 2023–2025 годах.

С целью расширения спектра заболеваний, для которых будет возможна подтверждающая диагностика в Свердловской области, что в свою очередь обеспечит сокращение сроков постановки диагноза, необходимо внедрение метода газовой хроматографии мочи (исследование органических кислот мочи) в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», а также развитие молекулярно-генетической диагностики, в том числе методом массового параллельного секвенирования, в 2023–2025 годах.

В областном центре детской эндокринологии, открытом на базе ГАУЗ СО «ОДКБ», также в 2021 году продолжено внедрение современных технологий: в широкую клиническую практику внедрена технология дистанционного медицинского сопровождения детей с хроническими заболеваниями эндокринной системы, в том числе с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, с применением телемедицинских технологий в формате «врач-пациент» в режимах видеоконсультирования и дистанционных отложенных консультаций, в том числе для пациентов из других субъектов Российской Федерации; в 2021 году проведено более 700 телемедицинских консультаций.

При появлении в мировой медицинской практике новых лекарственных препаратов и технологий в режиме реального времени будет решаться вопрос об их внедрении в лечение детей с наследственными и (или) врожденными заболеваниями на территории Свердловской области.

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

Предоставление отчета о впервые выявленных пациентах по НС и РНС в Министерство здравоохранения Свердловской области осуществляется в ежемесячном режиме по утвержденной форме.

Создание регионального регистра пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, выявленными по НС и РНС, интегрированного в существующие медицинские системы, будет способствовать эффективному сбору достоверных статистических данных и показателей. Участники регистра, имеющие доступ к нему, – лаборатория НС и РНС ГАУЗ СО «КДЦ ОЗМР» (внесение данных о пациенте с впервые выявленным заболеванием по НС или РНС), соответствующие специализированные центры по профилю патологии – ГАУЗ СО «КДЦ ОЗМР», ГАУЗ СО «ОДКБ» (постановка на диспансерный учет), медицинские организации, осуществляющие наблюдение по месту жительства (лекарственное обеспечение, присвоение инвалидности, смертность).

Регистр позволит формировать различные формы отчета (ежемесячно, ежеквартально, ежегодно).

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

Информационная поддержка НС и РНС, проведение массовой просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации будут обеспечены государственным автономным учреждением здравоохранения Свердловской области «Центр общественного здоровья и медицинской профилактики» (далее – ГАУЗ СО «ЦОЗМП») во взаимодействии с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

В рамках подготовки к реализации мероприятий РНС разработана и будет утверждена приказом Министерства здравоохранения Свердловской области форма информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС.

Для обеспечения широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, с целью выявления которых проводятся исследования, реализации РНС в Свердловской области необходимо разработать соответствующий план мероприятий. В проведении просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации будут задействованы представители и главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Свердловской области.

ГАУЗ СО «ЦОЗМП» во взаимодействии с ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» необходимо разработать и обеспечить наличие в родовспомогательных, детских медицинских организациях наличие информационных стендов, памяток и иных информационных носителей, в доступной форме предоставляющих информацию о РНС.

План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Свердловской области» представлен в приложении № 6.

Раздел 4. Результаты региональной программы

По итогам реализации региональной программы будут достигнуты следующие результаты:

1) сформирована и утверждена приказом Министерства здравоохранения Свердловской области оптимальная маршрутизация в Свердловской области, основанная на существующей инфраструктуре, 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»;

2) 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 Свердловской области, Единой государственной информационной системой в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»;

3) обеспечен контроль за выполнением клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 100% профильных медицинских организациях;

4) 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;

5) осуществлено внедрение в работу медицинских организаций новых лечебных и диагностических технологий, а также методов профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний при их появлении;

6) 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.

Индикативные показатели региональной программы на период 2023–2025 годов приведены в таблице 16.

Таблица 16

Индикативные показатели региональной программы

Номер строки	Показатель	2023 год	2024 год	2025 год
1	2	3	4	5
1.	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее, процентов	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, процентов	90	95	95
3.	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями,	0,1	0,1	0,1

1	2	3	4	5
	выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, процентов			
4.	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее, процентов	90	95	95
5.	Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение, процентов	95	95	95

Раздел 5. Сроки реализации региональной программы

Региональная программа реализуется в период 2023–2025 годов.

Раздел 6. Финансово-экономическое обоснование региональной программы

Расчет бюджетных обязательств Свердловской области производился исходя из стоимости проведения расширенного неонатального скрининга на 1 ребенка, прогнозного числа детей, которые родятся в Свердловской области в 2023 году в соответствии со средним вариантом прогноза рождаемости по Российской Федерации, коэффициента достижения индикативного показателя (охват расширенным неонатальным скринингом в 2023 году – 80%, с 2024 года – 95% новорожденных, родившихся живыми), который в 2023 году равен 0,8, с 2024 года – 0,95.

Общий объем бюджетных ассигнований, направленный на реализацию мероприятий региональной программы, составит 436 008,0 тыс. рублей, в том числе:

2023 год – 145 132,0 тыс. рублей;

2024 год – 144 690,0 тыс. рублей;

2025 год – 146 186,0 тыс. рублей,

из них:

средства федерального бюджета – 207 661,9 тыс. рублей, в том числе:

2023 год – 70 092,4 тыс. рублей;

2024 год – 69 783,0 тыс. рублей;

2025 год – 67 786,5 тыс. рублей;

средства областного бюджета – 228 346,1 тыс. рублей, в том числе:

2023 год – 75 039,6 тыс. рублей, в том числе 45 000,0 тыс. рублей на приобретение оборудования для дооснащения лабораторий НС, в том числе РНС, и лаборатории селективного скрининга;

2024 год – 74 907,0 тыс. рублей, в том числе 45 000,0 тыс. рублей на приобретение оборудования для дооснащения лабораторий НС, в том числе РНС, и лаборатории селективного скрининга;

2025 год – 78 399,5 тыс. рублей, в том числе 46 500,0 тыс. рублей на приобретение оборудования для дооснащения лабораторий НС, в том числе РНС, и лаборатории селективного скрининга.

Планируемый объем средств приводится в разбивке по годам и источникам финансирования в таблица 17.

Таблица 17

Планируемый бюджет региональной программы

Номер строки	Показатель	2023 год	2024 год	2025 год	Итого
1.	Федеральный бюджет, тыс. рублей	70 092,40	69 783,00	67 786,50	207 661,90
2.	Областной бюджет, тыс. рублей	75 039,60	74 907,00	78 399,5	228 346,1
3.	Иные источники (включая внебюджетные источники от приносящей доход деятельности медицинских организаций), тыс. рублей	0,00	0,00	0,00	0,00
4.	Консолидированный бюджет, тыс. рублей	145 132,00	144 690,00	146 186,00	436 008,00

Раздел 7. Социально значимый результат региональной программы

Внедрение региональной программы позволит совершенствовать существующий уровень организации работы с детьми с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб в части организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания

информационного обеспечения на всех этапах, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности, установленный для Свердловской области Программой развития детского здравоохранения, включая создание современной инфраструктуры оказания медицинской помощи детям Свердловской области, утвержденной распоряжением Правительства Свердловской области от 10.06.2021 № 272-РП «Об утверждении Программы развития детского здравоохранения, включая создание современной инфраструктуры оказания медицинской помощи детям Свердловской области», на уровне 4,1 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

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

**КОЛИЧЕСТВО
медицинских организаций, осуществляющих забор проб для проведения
неонатального скрининга**

Номер строки	Показатель	Уровень медицинской организации	Количество медицинских организаций / структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (человек)	Количество новорожденных, которым взята проба для проведения неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 года (человек)
1.	Количество медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих отбор проб для проведения неонатального скрининга	1 уровень	22/22	57	1424
		2 уровень	22/22	134	11 424
		3А уровень	2/3	41	3513
		3Б уровень	1/1	8	1924
2.	Количество медицинских организаций (детских поликлиник / детских поликлинических отделений), осуществляющих отбор проб для проведения неонатального скрининга	1 уровень	51	442	14 649
		2 уровень	10	96	4011
		3 уровень	0	0	0
3.	Количество отделений патологии новорожденных / педиатрических детских больниц, осуществляющих отбор проб для проведения неонатального скрининга	1 уровень	0	0	0
		2 уровень	13/20	21	1127
		3 уровень	4/14	34	4435
4.	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения неонатального скрининга	медицинские организации частной формы собственности	4/5	43	1725
5.	Итого			876	44 232

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

ПЕРЕЧЕНЬ
медицинских организаций, осуществляющих неонатальный скрининг
и расширенный неонатальный скрининг в Свердловской области

Полное наименование медицинской организации, осуществляющей проведение неонатального скрининга	Адрес, телефон, адрес электронной почты	Ф.И.О. руководителя медицинской организации, осуществляющей проведение неонатального скрининга, контактный телефон	Проведено исследований в год (неонатальный скрининг) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (расширенный неонатальный скрининг) по данным 2021 года	
			количество	доля от всех выполненных в Свердловской области	количество	доля от всех выполненных в Свердловской области
Медико-генетический центр 3А уровня						
Государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»	г. Екатеринбург, ул. Флотская, д. 52, eozmr-public@mis66.ru	Николаева Елена Борисовна, (343) 365-78-50	42 909	100%	5000*	100%

* Количество исследований на первичные иммунодефициты в рамках пилотного проекта.

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

ОСНАЩЕНИЕ
лаборатории неонатального скрининга, в том числе расширенного
неонатального скрининга

Номер строки	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество (штук)	Имеющиеся в наличии количество (штук)	Укомплектованность (процентов)
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	не менее 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	не менее 2	1	100
3.	261770	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический		2	
4.	107660	анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального	не менее 2		100
5.	107670	анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			1	

1	2	3	4	5	6	7		
6.	350330	жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов		2			
7.	382270	газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический						
8.	335060	перемешиватель термостатируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшет	не менее 2	4	100		
9.	260410	шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150°C	не менее 2	2	100		
10.	261750	испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшет	не менее 2	1	50		
11.	260430	центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная – с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет	не менее 2	2	100		
12.	261700	встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	по количеству рабочих мест	5	100		
13.	145580	перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	роллер лабораторный	не менее 2	2	100		
14.	152690	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	из расчета мощности и площади	0	0		
15.	131980	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	в каждом помещении	в каждом помещении	100		
16.	347590	система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом						
17.	361300	облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции и окружающей среды						
18.	375930	очиститель воздуха ультрафиолетовый						
19.	352570	холодильник/морозильная камера для лаборатории	холодильник двухкамерный	не менее 2	1 холоди-льник двухка-мерный/ 3 морози-льных камеры	100		
20.	215850	холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический	не менее 2	4	100		

1	2	3	4	5	6	7	
			для хранения тест-систем				
21.	261620	холодильник лабораторный, стандартный	холодильник лабораторный, стандартный		3		
22.	318570	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и дефицит биотинидазы	из расчета числа рождений		100	
23.	318580	скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал					
24.	318600	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ					
25.	318610	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент					
26.	318590	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ					
27.	192300	множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ			тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии	из расчета числа рождений	
28.	339500	множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография					
29.	350660	набор для забора крови методом сухой капли ИВД	тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	из расчета числа рождений	0	0	
30.	108730	штатив для пробирок	штатив для пробирок	по количеству рабочих мест	в наличии	100	
31.	124480	пипетка механическая	комплект автоматических дозаторов	по количеству рабочих мест	27 одно-канальных, 10	100	

1	2	3	4	5	6	7	
			переменного объема (автоматических пипеток)		много-каналь-ных		
32.	292310	пипетка электронная					
33.	292320	пипетка электронная, однофункциональная					
34.	292390	микропипетка электронная					
35.	380120	микропипетка механическая ИВД					
36.	124540	микропипетка механическая					
37.	181470	шкаф вытяжной	шкаф вытяжной	не менее 1	1	100	
38.	123680	контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	контейнер	не менее 1	в наличии	100	
39.	185890	контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	контейнер	не менее 1	в наличии	100	
40.	231020	система деионизационной очистки воды	деионизатор воды	1	1	100	
41.	185950	система дистилляционной очистки воды	дистиллятор	1	1	100	
			бидистиллятор	1	1	100	

Дополнительное оснащение

Номер строки	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество (штук)	Имеющееся в наличии количество (штук)	Укомплектованность (процентов)
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	по количеству рабочих мест	10	100
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	1	АС «Неонатальный скрининг»	100
3.	Источник бесперебойного питания	по количеству анализаторов	7	100
4.	Мебель лабораторная (комплект)	по количеству рабочих мест	10	100
5.	Кондиционер	5	5	100

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

УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ
медицинским персоналом государственного автономного учреждения
здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр
«Охрана здоровья матери и ребенка»

Номер строки	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность (процентов)
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	8,5	7,75	8	94
2.	Врач – лабораторный генетик	4,5	4,25	4	89
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	9,25	7,25	7	76
4.	Врач-диетолог				
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0,25	0,25	1	100
6.	Врач-невролог	0,25	0,25		100
7.	Медицинский психолог (психолог)	1	1	1	100
8.	Врач ультразвуковой диагностики	11	10,25	9	82
9.	Врач – акушер-гинеколог	12,25	12,0	11	90
10.	Биолог	12	10,25	10	84
11.	Врач-лаборант	5,5	5,5	5	91
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	16,5	13,0	13	79
13.	Старшая медицинская сестра	2,0	2,0	2	100
14.	Медицинская сестра	23,0	21,75	21	92
15.	Медицинская сестра процедурной	2,0	2,0	2	100
16.	Акушерка	21,5	20,25	20	93
17.	Медицинский статистик	1,0	1,0	1,0	100
18.	Сестра-хозяйка	0	0	0	0
19.	Медицинский регистратор	0	0	0	0
20.	Санитар	0	0	0	0

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

ПАСПОРТ
медико-генетической консультации
(подразделения медицинской генетики)

Общая информация		
Наименование:	государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»	
Располагается на базе:	государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»	
Руководитель:	Николаева Елена Борисовна	
Адрес:	Свердловская область, г. Екатеринбург, ул. Флотская, д. 52	
Телефон:	(343) 365-78-50	
Электронная почта:	eozmr-public@mis66.ru	
Количество сотрудников:	239	
в том числе врачей-генетиков:	8	
в том числе врачей – лабораторных генетиков:	4	
Клиническая деятельность	Да/нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	10 977
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:		
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	2509
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	789
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	35 979
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	0

Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	628
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)	да	50
Инвазивные диагностические процедуры:		
биопсия хориона	да	628
плацентоцентез	да	0
амниоцентез	да	7
кордоцентез	да	50
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	23
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ вспомогательных репродуктивных технологий	да	2299
Неонатальный генетический скрининг	нет	0
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащенность	Да/нет	Количество в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	3779
в том числе супружеские пары	да	2504
в том числе пренатально	да	676
в том числе новорожденные	да	208
FISH	да	39
в том числе супружеские пары	да	6
в том числе пренатально	да	7
в том числе новорожденные	да	3
в том числе в рамках ПГТ	нет	0
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	да	2927
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	0
в том числе супружеские пары		0
в том числе пренатально		0
в том числе новорожденные		0
Секвенирование по Сэнгеру	да	455
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	0
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	да	35
в том числе ПГТ-А		35
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП		0
Неонатальный скрининг	да	229 761
Биохимия	да	219 219
Масс-спектрометрия	да	5542
ПЦР	да	5000

Оборудование (основное)	
Кариотипирование:	Микроскоп для лабораторных исследований Axio Scope A1, Carl Zeiss, Германия – 5 рабочих мест
FISH:	Лабораторная система автоматического поиска хромосом и кариотипирования с микроскопом Axio Imager Z2, Carl Zeiss, Германия – 2 рабочих места
ПЦР:	Станция выделения ДНК «МагноПуре» – 1 шт., Амплификаторы – 4 шт., ГельДок – 1 шт.
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет
Секвенирование по Сэнгеру:	8-канальный секвенатор АпплайБиосистем 3500 – 1 шт.
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	Майсек Иллюмена – 1 шт.
Биохимический скрининг:	АвтоДельфия – 1 шт.
Масс-спектрометрия:	ТМС «Вотерс КвадроМикро» – 1 шт.

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

ПЛАН МЕРОПРИЯТИЙ
региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Свердловской области»

Номер строки	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Мероприятие 1. Обеспечение нормативного правового регулирования расширения неонатального скрининга в Свердловской области						
2.	Разработка приказа о проведении расширенного неонатального скрининга (далее – РНС) на территории Свердловской области 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	01.01.2023	31.03.2023	А.А. Карлов	разработан и утвержден приказ Министерства здравоохранения Свердловской области о проведении расширенного неонатального скрининга и организация медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Свердловской области	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области	принят приказ Министерства здравоохранения Свердловской области о проведении расширенного неонатального скрининга и организация медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Свердловской области

1	2	3	4	5	6	7	8
	Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – Порядок)						
3.	Совершенствование диспансерного наблюдения детей с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках проведенного РНС, в Свердловской области, внедрение своевременной передачи информации о выявлении детей с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием в рамках РНС из государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (далее – ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР») в детские поликлиники по месту жительства ребенка или в стационар по месту его пребывания	01.01.2023	31.03.2023	А.А. Карлов	разработан и утвержден приказ Министерства здравоохранения Свердловской области о совершенствовании диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, в Свердловской области	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области	принят приказ Министерства здравоохранения Свердловской области о совершенствовании диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, в Свердловской области
4.	Мероприятие 2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга						
5.	Проведение обучения ответственных специалистов медицинских организаций 1-й и 2-й групп, осуществляющих	01.01.2023	31.12.2025	Е.Б. Николаева	ежегодное обучение медицинских работников, осуществляющих взятие крови на РНС	отчет ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	ежегодно проходят обучение специалисты в 100% медицинских организаций Свердловской области

1	2	3	4	5	6	7	8
	взятие крови для проведения РНС						
6.	Приведение штатного расписания ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в соответствие с Порядком	01.01.2023	31.12.2023	Е.Б. Николаева	утверждено штатное расписание ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	отчет ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	принят приказ главного врача ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» об утверждении штатного расписания
7.	Формирование неснижаемого запаса тест-бланков	01.01.2023	31.12.2025	Е.Б. Николаева	сформирован запас тест-бланков в размере 3-месячной потребности	отчет ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» 2 раза в год	номер и дата заключенного контракта
8.	Обеспечение мероприятий по проведению подтверждающей диагностики в рамках РНС в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и государственном автономном учреждении здравоохранения Свердловской области «Областная детская клиническая больница» (далее – ГАУЗ СО «ОДКБ»)	01.01.2023	31.12.2025	Е.Б. Николаева, О.Ю. Аверьянов	число проведенных исследований	отчет ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», ГАУЗ СО «ОДКБ»	100% от подлежащих проведению диагностики
9.	Обеспечение мероприятий по проведению подтверждающей диагностики в рамках РНС в федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – ФГБНУ «МГНЦ»)	01.01.2023	31.12.2025	Е.Б. Николаева	число направленных проб в ФГБНУ «МГНЦ»	отчет ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	100% от подлежащих проведению диагностики
10.	Мероприятие 3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
11.	Разработка дорожной карты по расширению площадей и дооснащению оборудованием лаборатории неонатального скрининга ГАУЗ СО «КДЦ	01.01.2023	31.12.2024	А.В. Шастин, Е.А. Чадова, Е.В. Савельева, Л.Н. Малямова, Е.Б. Николаева	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области	отчет ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	осуществлено расширение площадей и оснащена оборудованием лаборатория неонатального скрининга

1	2	3	4	5	6	7	8
	«ОЗМР» в соответствии с Порядком						
12.	Мероприятие 4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга						
13.	Обучение специалистов по программам ординатуры по специальностям «генетика», «диетология»	01.01.2023	31.12.2025	федеральное государственное бюджетное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Е.Б. Николаева	специалисты обучены	отчет ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	специалисты обучены в 100% от потребности
14.	Обучение сотрудников лабораторий, осуществляющих проведение исследований в рамках неонатального скрининга (далее – НС) и РНС в ФГБНУ «МГНЦ»	01.01.2023	31.12.2025	Е.А. Чадова, Е.В. Савельева, А.М. Кузнецова, Е.Б. Николаева	специалисты обучены	отчет ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	специалисты обучены в 100% от потребности
15.	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования, не реже 1 раза в год за счет средств бюджета или	01.01.2023	31.12.2025	Е.А. Чадова, Е.В. Савельева, А.М. Кузнецова, Е.Б. Николаева	медицинские работники, участвующие в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, прошли повышение квалификации в соответствии с профилем	отчет Министерства здравоохранения Свердловской области	сформирован план мероприятий по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих взятие крови у новорожденных, врачей-специалистов медицинских организаций, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
	обязательного медицинского страхования						
16.	Мероприятие 5. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга						
17.	Передача сведений о факте рождения (структурный электронный медицинский документ (далее – СЭМД) «Медицинское свидетельство о рождении») в Реестр электронных медицинских документов	01.01.2023	31.12.2025	Министерство цифрового развития и связи Свердловской области, А.В. Шасти́н, И.М. Грязнов	передача СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в Реестр электронных медицинских документов	отчет о передаче сведений	передача СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в Реестр электронных медицинских документов
18.	Передача сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в вертикально интегрированную медицинскую информационную систему «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО»)	01.01.2023	31.12.2025	Министерство цифрового развития и связи Свердловской области, А.В. Шасти́н, И.М. Грязнов	передача СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» в ВИМИС «АКиНЕО»	отчет о передаче сведений	передача СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» в ВИМИС «АКиНЕО»
19.	Передача сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»	01.01.2023	31.12.2025	Министерство цифрового развития и связи Свердловской области, А.В. Шасти́н, И.М. Грязнов	передача СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в ВИМИС «АКиНЕО»	отчет о передаче сведений	передача СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в ВИМИС «АКиНЕО»
20.	Мероприятие 6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках расширенного неонатального скрининга						
21.	Обеспечение своевременной передачи информации о выявлении детей с подтвержденным наследственным и (или)	01.01.2023	31.12.2025	Е.В. Савельева	все дети включены в регистр, поставлены на диспансерный учет медицинскими	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области,	информация передана своевременно в полном объеме

1	2	3	4	5	6	7	8
	врожденным заболеванием в рамках РНС из ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в детские поликлиники по месту жительства детей или в стационар по месту их пребывания				организациями Свердловской области	отчет ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	
22.	Утверждение маршрутизации пациентов с впервые установленным диагнозом по каждому заболеванию из группы РНС	01.01.2023	31.12.2025	Е.В. Савельева	разработан и принят приказ Министерства здравоохранения Свердловской области о совершенствовании диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, в Свердловской области	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области	принят приказ Министерства здравоохранения Свердловской области о совершенствовании диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, в Свердловской области
23.	Мероприятие 7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга						
24.	Организация и проведение научно-практических мероприятий (профильные школы для врачей-специалистов, семинары, вебинары) по реализации положений клинических рекомендаций на территории Свердловской области	01.01.2023	31.12.2025	Е.А. Чадова, Е.В. Савельева, А.М. Кузнецова, главные внештатные детские специалисты Министерства здравоохранения Свердловской области	ежегодно не менее 4 мероприятий	научно-практическое мероприятие	проведены научно-практические мероприятия (наименование научно-практического мероприятия)

1	2	3	4	5	6	7	8
25.	Организационно-методическая поддержка профильных медицинских организаций	01.01.2023	31.12.2025	Е.В. Савельева, Л.Н. Малямова, А.М. Кузнецова, главные внештатные детские специалисты Министерства здравоохранения Свердловской области	внедрение клинических рекомендаций по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 100% МО Свердловской области, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области, отчеты главных внештатных специалистов по медицинской генетике, неврологии, иммунологии	внедрены клинические рекомендации по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 100% медицинских организаций Свердловской области, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
26.	Мероприятие 8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
27.	Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению соблюдения критериев качества диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», ГАУЗ СО «ОДКБ», медицинских организациях	01.01.2023	31.12.2025	Е.Б. Николаева, Е.В. Савельева, Л.Н. Малямова, главные врачи медицинских организаций Свердловской области	разработан план мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	отчеты медицинских организаций	выполнен план мероприятий по обеспечению соблюдения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии
28.	Разработка стандартных операционных процедур при проведении РНС	01.01.2023	31.12.2023	Е.Б. Николаева	разработаны стандартные операционные процедуры	отчет ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	внедрены стандартные операционные процедуры
29.	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	01.01.2023	31.12.2025	главные врачи медицинских организаций Свердловской области	мониторинг выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	отчеты медицинских организаций	оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими клиническими рекомендациями

1	2	3	4	5	6	7	8
30.	Мероприятие 9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний						
31.	Проведение преконцепционного скрининга на носительство генетических заболеваний, в том числе входящих в неонатальный скрининг (далее – НС) и РНС («Генетический паспорт репродуктивного здоровья») в рамках проекта по выявлению генетически детерминированных заболеваний, снижающих качество и продолжительность жизни, с применением молекулярно-генетических исследований и формированием «генетических паспортов»	01.01.2023	31.12.2025	Е.Б. Николаева	разработан план внедрения генетического паспорта репродуктивного здоровья лицам, планирующим беременность, на основе проведения генетического тестирования на носительство известных моногенных заболеваний методами NGS и MLPA	отчеты по пилотному проекту ежеквартально	выполнен план внедрения генетического паспорта репродуктивного здоровья лицам, планирующим беременность, на основе проведения генетического тестирования на носительство известных моногенных заболеваний методами NGS и MLPA
32.	Мероприятие 10. Организация сбора достоверных статистических данных о заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
33.	Сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Е.Б. Николаева	осуществляется сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	формы федерального статистического наблюдения	организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
34.	Разработка и создание регионального регистра пациентов с заболеваниями, выявленными по НС и РНС	01.01.2023	31.12.2025	Министерство цифрового развития и связи Свердловской области, И.М. Грязнов,	внедрен региональный регистр пациентов с заболеваниями, выявленными по НС и РНС	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области и Министерства	разработан и внедрен региональный регистр пациентов с заболеваниями, выявленными по НС и РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
				Е.Б. Николаева, О.Ю. Аверьянов		цифрового развития и связи Свердловской области о внедрении регионального регистра пациентов с заболеваниями, выявленными по НС и РНС	
35.	Мероприятие 11. Разработка и реализация системы информационной поддержки неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для населения						
36.	Разработка плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в Свердловской области	01.01.2023	31.12.2025	Е.А. Чадова, Е.В. Савельева, К.И. Шестаков, Е.Б. Николаева, главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Свердловской области	повышение информированности населения о целях, сроках, задачах РНС	приказ Министерства здравоохранения Свердловской области	план мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в Свердловской области исполнен