



РАСПОРЯЖЕНИЕ

Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

В целях реализации федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» на территории Республики Адыгея:

Утвердить региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» согласно приложению.

Глава Республики Адыгея

A handwritten signature in black ink, consisting of stylized, cursive letters.

М. Кумпилов

г. Майкоп
14 декабря 2022 года
№ 315-рг

Приложение к распоряжению
Главы Республики Адыгея
от 14 декабря 2022 г. № 315-рг

**Региональная программа
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

Майкоп 2022

Используемые сокращения

НС	Неонатальный скрининг
РНС	Расширенный неонатальный скрининг
МГК	Медико-генетическая консультация
ПЦ	Перинатальный центр
ГБУЗРА МГКБ	Государственное бюджетное учреждения здравоохранения Республики Адыгея Перинатальный центр «Майкопская городская клиническая больница»
ЦРБ	Центральная районная больница
МО	Медицинская организация
АРДКБ	Государственное бюджетное учреждения здравоохранения Республики Адыгея «Адыгейская республиканская детская клиническая больница»
КМГК ККБ № 1	Краевая медико-генетическая консультация ГБУЗ «НИИ - Краевая клиническая больница № 1 им. профессора С.В. Очаповского» Министерства здравоохранения Краснодарского края г. Краснодар
ДИС	Добровольное информационное согласие от родителей или законных представителей
СЭМД	Система электронных медицинских документов
ФРЭМД	Федеральный реестр электронных медицинских документов»

Оглавление

Введение.....	5
1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга (далее – НС) в Республике Адыгея.....	7
1.1. Краткая характеристика Республики Адыгея.....	7
1.2. Анализ основных демографических показателей Республики Адыгея ...	9
1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и РНС, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Республики Адыгея с 2018 года.....	14
1.4. Нормативные правовые документы Республики Адыгея, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	17
1.5. Ресурсы, задействованные в регионе для проведения НС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	21
1.6. Маршрутизация НС.	22
1.7. Информационное взаимодействие.....	26
1.8. ВЫВОДЫ	27
2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга.....	28
2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	28
2.2. Задачи региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	29
2.3. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	30
2.4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	31
Перечень мероприятий региональной программы.....	32
2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Республике Адыгея	32
2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.	33
2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	36
2.4.4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.....	36
2.4.5. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС.....	37
2.4.6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС.....	41

2.4.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.....	42
2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.....	43
2.4.9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.....	44
2.4.10. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.....	44
2.4.11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.....	45
План мероприятий региональной программы.....	44
3. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	46
4. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	48
5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».....	48
6. Социально значимый результат программы «Обеспечения расширенного неонатального скрининга» в регионе.....	48
Приложение № 1.....	50
Приложение № 2.....	51
Приложение № 3.....	52
Приложение № 4.....	58
Приложение № 5.....	60
Приложение № 6.....	63
Схема № 1.....	78
Схема № 2.....	79

Введение

Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее—Программа) является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Республики Адыгея 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.

Неонатальный скрининг новорожденных – это обследование всех новорожденных детей на наследственные заболевания в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики развития тяжелых клинических последствий (Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»). В Республике Адыгея на данный момент предусмотрено обследование новорожденных на 5 наследственных заболеваний: фенилкетонурия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземия.

С 2023 года разрабатывается стратегия расширения перечня наследственных заболеваний, по которым будет проводиться НС и РНС до 36, что позволит выявлять группы риска среди новорожденных еще до проявления симптомов того или иного заболевания.

Программа разработана Министерством здравоохранения Республики Адыгея на период 2023-2025 годов.

Информация об ответственных специалистах за разработку и реализацию региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в Республике Адыгея

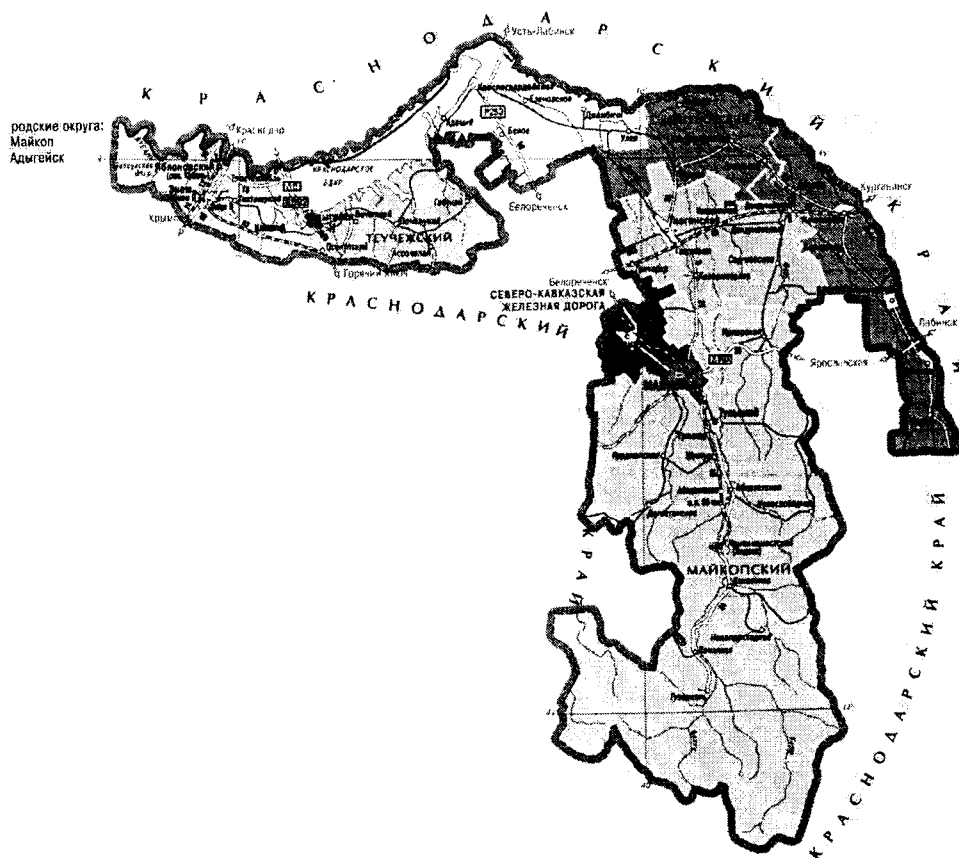
ФИО	Должность	Контактные данные
Схашок Саида Славиковна	Начальник отдела медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Республики Адыгея	Рабочий телефон: 88772 210-234, доб. 2061 Мобильный телефон: 89064381633 Адрес эл.почты: s.skhashok@adygheya.gov.ru
Морозова Наталья Ринатовна	Главный специалист-эксперт (акушер-гинеколог) отдела медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Республики Адыгея	Рабочий телефон: 88772 210-234, доб. 2062 Мобильный телефон: 89286627183 Адрес эл.почты: n.morozova@adygheya.gov.ru

1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга (далее - НС) в Республике Адыгея.

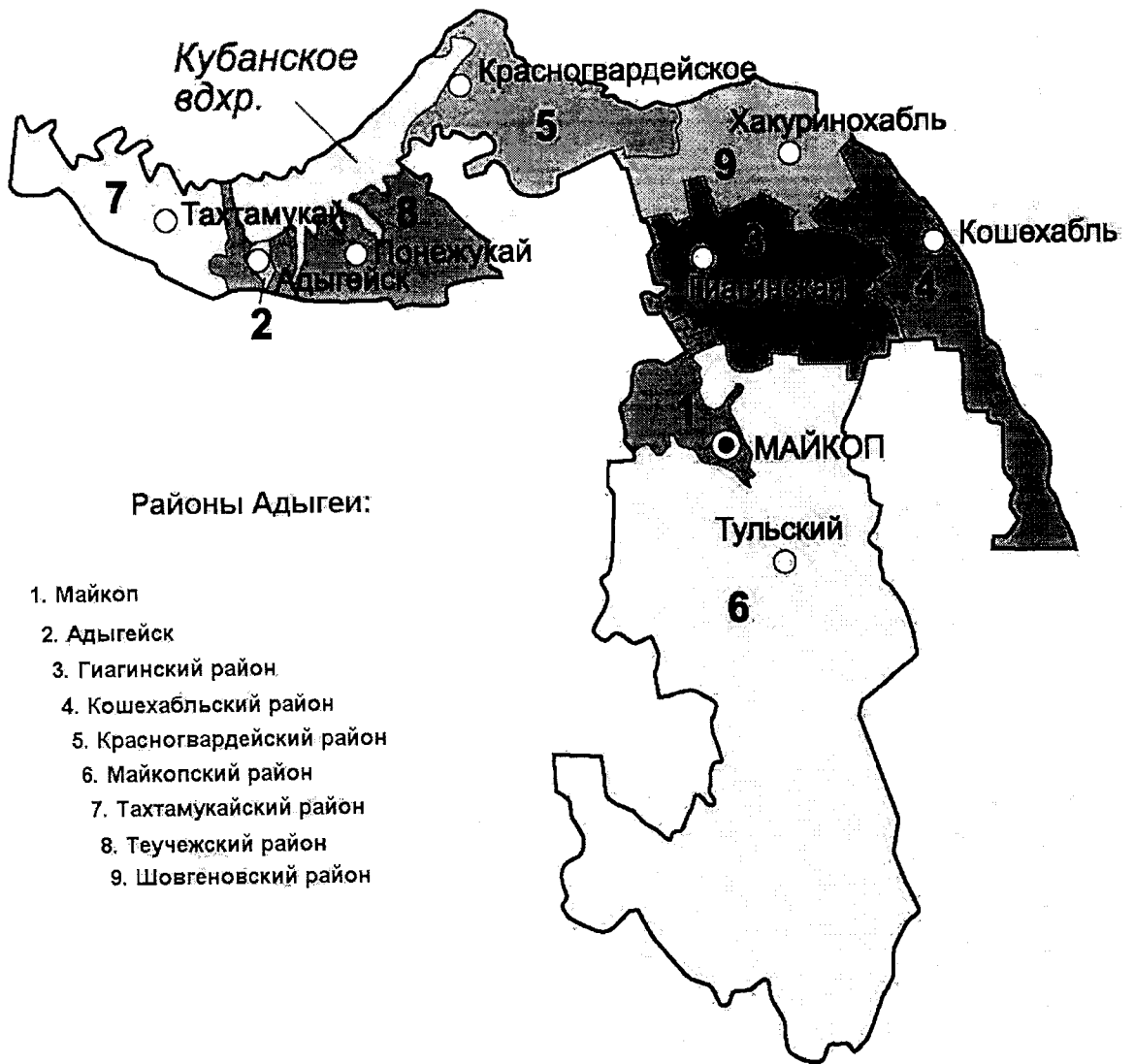
1.1. Краткая характеристика субъекта Российской Федерации.

Республика Адыгея расположена на юге Европейской части Российской Федерации, входит в состав Южного федерального округа, расположена внутри Краснодарского края и не имеет границ с другими субъектами Российской Федерации.

Протяженность территории региона: с севера на юг составляет 208 км, с запада на восток – 165 км. Площадь территории: 7,8 тыс. км² (81-е место в РФ).



Республика состоит из 9 административно-территориальных районов: на территории находятся 2 города (г. Майкоп, г. Адыгейск), 3 поселка городского типа и 228 других населенных пунктов. Административным центром является г. Майкоп.



1.2. Анализ основных демографических показателей Республики Адыгея.

Таблица № 1

Демографические показатели в Республике Адыгея

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	9,9	9,1	9,6	9,8	9,5
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	12,3	12,3	13,3	15,7	13,8
Коэффициент естественного прироста населения	-2,4	-3,2	-3,8	-5,9	-4,3

Показатель рождаемости в 2021 году увеличился на 3,2 % в сравнении с 2020 годом и составил 9,8 на 1000 населения (РА 2020 год – 9,5, РФ 2021 год – 9,6). В 2021 году родились живыми 4569 детей, что на 150 детей больше, чем в 2020 году (2020 год – 4419 детей).

Общая смертность населения по сравнению с 2020 годом выросла на 18,0 % и составила в 2021 году – 15,7 на 1000 населения (2020 год – 13,3 на 1000 населения, РФ 2021год – 16,8). Смертность населения на 1000 человек за 2021 год составила: в городской местности – 15,4 случая , в сельской местности – 15,9 случая нба 1000 населения.

Ведущими причинами общей смертности населения в 2021 году явились болезни системы кровообращения – 45%; COVID 19– 17,0%; новообразования – 12,7%.

В структуре смертности населения по основным классам болезней за 2021 год первое место занимают причины смертности, связанные с болезнями системы кровообращения (показатель – 706,4 на 100 тыс. населения, умерло 3262 человека), на втором – смертность от COVID-19 (показатель – 268,7 на 100 тыс. населения, умерло 1241 человек), на третьем – новообразования (показатель – 193,0 на 100 тыс. населения, умерло 920 человек).

Численность населения в Республике Адыгея, абс.

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего	453376	454744	463088	463167	468340
Из общего числа Дети 0-17, всего	97425	98983	101385	103215	104190
из них городское население	43747	44979	46474	47624	48270
из них сельское население	53678	54004	54911	55591	55920
из них дети 0-1	4968	4737	4552	4699	5065

В Республике Адыгея проживают 463,1 тыс. человек, из которых 47 % городского населения. В 2021 году общая численность населения Республики Адыгея составила 463167 человек (2020 год - 463088 человека). Плотность населения – 59,4 человека на 1 км².

Миграционный прирост составляет- 1863 человека, коэффициент миграционного прироста составил 3,9, в том числе городского населения –2,1, сельского населения +9,3.

Возрастной состав населения характеризуется преобладанием лиц старших возрастных групп. Количество лиц моложе трудоспособного возраста составляет 20 % человек, в трудоспособном возрасте – 55,2% человек, старше трудоспособного возраста – 24,8%, что является признаком демографически «старого» типа населения.

Численность детского населения в возрасте от 0 до 17 лет увеличилась на 851 человека (на 0,8 %) и составила 102236 человек (2020 год – 101 385 человек). Численность детского населения в возрасте от 0 до 4 лет снизилась на 5,02 %, с 27182 детей в 2020 году до 25817 детей на начало 2022 года (в абсолютных числах число детей от 0,4 лет уменьшилось на 1365 детей).

Доля женского населения в 2021 году составляет 53,2 % (217846 человек), в том числе численность женщин фертильного возраста - 107586 человека, что на 25 женщин меньше, чем в 2020 г. (107611 человек). По состоянию на начало 2022 года численность женщин фертильного возраста составляет 109211 человек, что на 1625 женщин больше, чем в 2021 г. (107586 человек). Значительный рост числа женщин произошел в возрастной группе 15-19 лет, 40-44 и 45-49 лет, в остальных

группах женщин регистрируется значительное снижение численности. Отмечается положительная динамика в возрастной группе девушек от 15 до 19 лет, где зарегистрирован рост численности на 495 человек (в 2021 г. – 11954 ч., в 2022 – 12449 ч.). Наибольшее отрицательное влияние на показатель рождаемости оказывает снижение численности женщин в возрасте 20-29 лет (активный репродуктивный возраст), в данной группе в сравнении с 2021 годом число женщин уменьшилось на 1,9 % (на 492 женщины), с 26310 женщин в 2021 году до 25818 женщин в 2022 году.

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Республике Адыгея

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес 2022	
	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*
Перинатальная смертность	21	4,65	37	6,43	31	6,97	28	6,1	19	5,7
Неонатальная смертность	9	2,0	15	3,6	8	1,8	12	2,6	13	3,9
Ранняя неонатальная смертность	6	1,33	11	2,63	4	0,91	7	1,53	8	2,4
Младенческая смертность	18	3,9	20	4,8	14	3,2	22	4,8	17	5,0

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

В 2021 году показатель перинатальной смертности снизился на 12,4 % по сравнению с 2020 годом и составил 6,1 случая на 1000 детей родившихся живыми (в 2020 году он составлял 6,97 случая). В абсолютных числах – 28 детей, против 31 ребенка за 2020 год. Снижение показателя перинатальной смертности произошло за счет снижения показателя мертворождаемости на 24,7 % (в абсолютных числах родилось мертвыми на 6 детей меньше) с 6,1 случая на 1000 детей родившихся живыми и мертвыми (27 детей) в 2020 году до 4,59 случая на 1000 детей родившихся живыми и мертвыми (21 ребенок) в 2021 году.

По оперативным данным за 9 месяцев 2022 года показатель перинатальной смертности составляет 5,7 случая на 1000 детей родившихся живыми, показатель младенческой смертности составил 5,0 на 1000 родившихся живыми (за

январь-сентябрь 2021 года – 5,4 на 1000 родившихся живыми), умерло 17 детей, тогда как за аналогичный период прошлого года – 18 детей.

Таблица № 4

Структура младенческой смертности в субъекте Российской Федерации

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	18	100,0	20	100,0	14	100,0	22	100,0	17	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	1	5,56	-	-	-	-	4	18,2	1	5,9
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
от болезней нервной системы	-	-	-	-	1	7,14	1	4,5	-	-
от болезней системы кровообращения	1	5,56	1	5,0	-	-	-	-	2	11,8
от болезней органов дыхания	1	5,56	3	15,0	1	7,14	-	-	-	-
от болезней органов пищеварения	1	5,56	-	-	-	-	-	-	-	-
от болезней мочеполовой системы	-	-	-	-	1	7,14	-	-	-	-
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	5	27,78	2	10,0	3	21,43	3	13,6	5	29,4
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	8	44,42	14	70,0	7	50,0	12	54,5	9	52,9
	2	1,11	-	-	-	-	2	9,1	-	-

* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

Показатель младенческой смертности по сравнению с 2020 годом вырос на 73,3% и составил 5,0 на 1000 родившихся живыми (за 2019 год – 4,8; 2020 – 3,0 сл. на 1000 родившихся живыми), всего зарегистрировано 22 умерших ребенка против 14 в 2020 году. Самый высокий показатель младенческой смертности в 2020 году отмечается в Красногвардейском районе (12,3 – 4 ребенка), что в 2,5 выше республиканского показателя, в Кошехабльском районе (10,5 – 3 ребенка) и в Майкопском районе (7,5 - 4 ребенка).

По месту смерти 34,8 % детей до 1 года умерли в Перинатальном центре ГБУЗ РА «Майкопская городская клиническая больница» (далее – ГБУЗ РА МГКБ) (8 детей), 47,9 % - в ГБУЗ РА «Адыгейская республиканская детская клиническая больница» (далее – ГБУЗ РА АРКБ) (11 детей), 3 ребенка умерло на дому - 13,0 %, 1 ребенок умер в Энемской районной больнице - 4,3 %.

Ведущую позицию по причинам смерти занимали заболевания периода новорожденности – 13 случаев (56,5%). Из 23 умерших в 2021 году, четверо детей умерли от несчастных случаев 17,4 % (3 асфиксии молоком и 1 синдром внезапной смерти новорожденного).

Зарегистрированы случаи позднего обращения за медицинской помощью (7 случаев), близкородственный брак (1 случай), 2 случая умерших детей, которые родились преждевременно на фоне острого заболевания матери новой коронавирусной инфекции с тяжелым течением. Из 23 умерших детей у 8 новорожденных 34,8 % была экстремально низкая и очень низкая масса тела при рождении (от 500,0 до 1500,0 гр.).

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

Таблица № 5

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

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

Таблица № 6

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	2	1	1
Адреногенитальный синдром	0	0	0	1	0
Муковисцидоз	0	1	0	0	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	1	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	1	3	2	1

Выявленные дети с врожденным гипотиреозом были своевременно взяты на диспансерный учет, назначено адекватная терапия, развитие детей происходило в соответствии с возрастом, нарушений жизнедеятельности не отмечалось, показаний для установления категории ребенок-инвалид не имелось. Ребенку с выявленным заболеванием фенилкетонурия в 2022 году

не оформлена инвалидность в возрасте 0-1 год в связи с переменной места жительства (выбыл в другой регион).

В структуре общей заболеваемости наследственных заболеваний согласно ФФСН № 12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации» в 2021 году зарегистрировано всего заболеваний: фенилкетонурия – 1, адреногенитальные расстройства – 1, случаев муковисцидоза и галактоземии не было.

Выводы: С 2006 года в Республике Адыгея в соответствии с приказом Минздравсоцразвития России от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» проводится неонатальный скрининг на пять наследственных заболеваний: врожденный гипотиреоз, фенилкетонурия, муковисцидоз, галактоземию, адреногенитальный синдром и врожденный гипотиреоз, ежегодно охват обследованием новорожденных составляет более 97%. С 2023 года планируется проводить РНС по 36 наследственным заболеваниям. Это позволит выявить группы риска для наблюдения или установления доклинического диагноза до появления симптомов заболевания. Скрининг на наследственные заболевания позволит быстро и своевременно выявить опасные заболевания, начать своевременное лечение.

Таблица № 7

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
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	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	0	0	0	0

Детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умерших в возрасте 0-1 год в республике не зарегистрировано.

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

Таблица № 8

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

Республике Адыгея

	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1.	Приказ «О совершенствовании массового обследования детей на наследственные заболевания в Республике Адыгея»	30.12.2009 № 100	Министерство здравоохранения Республики Адыгея	2006
2.	Приказ «О внедрении в Республике Адыгея Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	19.03.2013 № 172	Министерство здравоохранения Республики Адыгея	2006
3.	Приказ «О маршрутизации пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями»	18.04.2013 № 264	Министерство здравоохранения Республики Адыгея	2006
4.	Приказ «Об утверждении схем маршрутизации пациентов в возрасте от 0 до 18 лет в Республике Адыгея»	22.08.2016 № 768	Министерство здравоохранения Республики Адыгея	2012
5.	Приказ «Об	15.05.2013	Министерство	2011

	утверждении положений об организации скорой специализированной медицинской помощи по анестезиологии и реаниматологии»	№ 342	здравоохранения Республики Адыгея	
6.	Приказ «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при мукополисахаридозе I типа (диагностика и инициация ферментной заместительной терапии)	12.11.2018 № 834	Министерство здравоохранения Республики Адыгея	-
7.	Приказ «Об утверждении Порядка организации оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий в Республике Адыгея»	26.04.2021 № 292	Министерство здравоохранения Республики Адыгея	2017
8.	Приказ «О Порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в Республике Адыгея»	25.11.2021 № 906	Министерство здравоохранения Республики Адыгея	2016
9	Приказ «О совершенствовании мониторинга врожденных пороков развития у детей в Республике Адыгея»	05.06.2006 № 264	Министерство здравоохранения Республики Адыгея	1998
10.	Письмо «О взаимодействии с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями «Круг добра»	30.06.2021 № 7283	Министерство здравоохранения Республики Адыгея	-
11.	Постановление «О государственной	20.12.2019 № 314	Кабинет министров	2018

	программе Республики Адыгея «Развитие здравоохранения» (с дополнениями и изменениями от 2022 г.)		Республики Адыгея	
12.	Указ «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, «Круг добра»	05.01.2021 № 16	Президент РФ	-
13.	Постановление «Об утверждении Правил обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) конкретному ребенку с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей»	21.05.2021 № 769	Правительство РФ	-
14.	Постановление «Об утверждении Правил ведения информационного ресурса, содержащего сведения о детях с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, включая информацию о закупке для таких детей лекарственных препаратов и медицинских изделий, в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации, технических средств реабилитации, и	08.04.2021 № 555	Правительство РФ	

	сведения о результатах лечения таких детей»			
15.	Постановление «О порядке приобретения лекарственных препаратов, медицинских изделий и технических средств реабилитации для конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим и хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо для групп таких детей»	06.04.2021 № 545	Правительство РФ	

При внедрении РНС в республике имеется необходимость актуализации имеющихся и разработки дополнительных нормативных правовых актов, регламентирующих систему оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

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

Забор биологического материала для исследования на НС осуществляется в 3х акушерско-гинекологических отделениях ЦРБ и отделении новорожденных Перинатального центра ГБУЗ РА «МГКБ» (приложение № 1), исследование образцов на НС проводится в медико-генетическая консультация Перинатального центра ГБУЗ РА «МГКБ» (далее - МГК), так же в МГК осуществляется консультирование по итогам скрининга и диспансерное наблюдение пациентов с выявленными наследственными и врожденными заболеваниями (приложение № 2).

Маршрут отправки тест-бланков:

Этап I: ЦРБ - МГК ПЦ ГБУЗ РА «МГКБ» г. Майкоп - Расстояние от одной точки до другой точки – до 100 км (схема № 1). Доставка осуществляется 3 раза в неделю с 8 часов 00 минут до 16 часов 00 минут санитарным транспортом ЦРБ. Пакет с направлениями и тест-бланками передается курьером лаборанту МГК с фиксацией факта получения в журнале учета.

Этап II (для подтверждения диагноза): МГК ПЦ ГБУЗ РА «МГКБ» г. Майкоп – г. Краснодар, ул. 1 Мая, 167, Краевая медико-генетическая консультация ГБУЗ «НИИ - Краевая клиническая больница №1 им. профессора С.В. Очаповского» (далее – КМГК ККБ № 1) Министерства здравоохранения Краснодарского края – 126 км (схема № 2), Медико-генетический научный центр им. Академика Н.П. Бочкова – город Москва, ул. Москворечье, д.1. Доставка осуществляется по необходимости транспортной компанией.

1.6. Маршрутизация в рамках НС.

НС проводится после получения ДИС от родителей или законного представителя, осуществляется забор в ЦРБ или в отделении новорожденных ПЦ ГБУЗ РА «МГКБ» обученным медицинским персоналом. Забор образцов крови осуществляется на специальный бумажный фильтровальный тест-бланк у доношенных детей кровь для исследования берут на 4 день жизни, у недоношенных - на 7 день жизни. Для исследования берут периферическую кровь - из пятки. Взятие крови производят утром, натощак (3 часа после очередного кормления). Если в первые дни жизни до взятия крови ребёнок не получал энтеральное питание, или получал его менее чем 2 дня до взятия крови, то у этого ребёнка скрининг проводится повторно не ранее чем через 2 дня после начала кормления. Если в первые дни жизни до взятия крови ребёнку проводилось переливание крови или плазмы, то скрининг проводится повторно через 10-14 дней после переливания. Работник, выполнивший забор образцов крови, осуществляет запись в карте развития ребенка, выписном эпикризе о проведенном заборе с указанием даты и времени.

После взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа.

Тест-бланки ежедневно собираются, и из отделения новорожденных ПЦ ГБУЗ РА «МГКБ» транспортируются старшей медицинской сестрой отделения новорожденных, а так же из родильных отделений ЦРБ три раза в неделю курьером ЦРБ доставляются в МГК. Сдаются ответственному биологу МГК, который ежедневно проверяет на качество забора крови и правильность заполнения тест-бланков и сроки транспортировки (не более 72 часов).

При поступлении новорожденного под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе в стационар по медицинским 20 показаниям, в случае отсутствия в документации новорожденного отметки

о взятии образца крови для проведения НС, забор крови осуществляется медицинской сестрой детской поликлиники.

После получения результатов анализа НС, врач-генетик, главный внештатный специалист генетик Министерства здравоохранения Республики Адыгея, информирует родителей о результатах анализа с фиксацией результата в первичной медицинской документации и оказывает первичную медикосанитарную помощь детям.

Для проведения подтверждающей диагностики забора анализ крови осуществляется в МГК, далее анализ отправляется в лабораторию КМГК ККБ № 1. Результат приходит на электронную почту МГК. Заведующей МГК ведется электронный регистр пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Проведение медико-генетического консультирования в амбулаторных условиях осуществляется согласно графику пять раз в неделю с понедельника по пятницу с 8 часов до 16 часов, медико-генетического консультирования в стационарных условиях по необходимости.

При необходимости проводятся медико-генетические консультирования в том числе и с применением ТМК с федеральными центрами. Консультирование специалистов по профилю заболевания осуществляется в случае выявления заболевания с привлечением профильных специалистов ГБУЗ РА «Адыгейская республиканская детская клиническая больница» (АРДКБ).

Диспансерное наблюдение детей с выявленной в результате неонатального скрининга патологией осуществляется совместно с профильными специалистами согласно порядкам и стандартам оказания помощи. В случае необходимости стационарной помощи детям с подозрением на наследственные заболевания, нуждающимся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, лечении, наблюдении профильных специалистов, ребенок направляется в АРДКБ, далее при необходимости в медицинские организации федерального уровня.

Таблица № 9

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

	Число пациентов впервые выявленных заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов в состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛ П	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врач-генетика в 2021 г., из них с применением мТМК
Врожденный гипотиреоз	1	1	1/0	Эндокринолог-генетик педиатр	2	2/0
Галактоземия	0	0	0/0	0	0	0/0
Фенилкетонурия	1	1	1/1	генетик невролог педиатр	6	6/0
Адреногенитальный синдром	1	1	1/0	генетик эндокринолог педиатр	2	2/0
Муковисцидоз	0	0	0/0	0	0	0/0
Наследственные болезни обмена *	0	0	0/0	0	0	0/0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0/0	0	0	0/0
Первичные иммунодефициты	0	0	0/0	0	0	0/0
Иные	276	199	78/0	Педиатр Детские кардиолог невролог травматолог-ортопед офтальмолог генетик и др.	2	276
Итого	279	202	81/1		12	10/

* - Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионовая ацидемия; метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II; первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитойлтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/ пальмитойлтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтазы голокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

Таблица № 10

Количество проведенных ТМК в 2017-2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	329/5	255/4	149/8	205/8	156/6
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровней	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	5	4	8	8	6
из них с применением ТМК	0	0	3	6	4
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	334	259	157	213	162
из них с применением ТМК	0	0	3	6	4

1.7. Информационное взаимодействие.

Таблица № 11

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	Да, региональный фрагмент Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Республики Адыгея	Приказ Министерства здравоохранения Республики Адыгея № 1054 от 18.11.2022
Электронный документооборот	Да, СЭД «Дело»	
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да, функционал регионального фрагмента Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Республики Адыгея	Приказ Министерства здравоохранения Республики Адыгея № 1054 от 18.11.2022
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Да. База данных «Мониторинг врожденных пороков развития у детей в Республике Адыгея»	
регистры	Нет, запланирована на базе РМИС	
реестры	Нет, запланирована на базе РМИС	

На уровне региона функционирует единая информационная система – Региональный фрагмент единой государственной информационной системы здравоохранения Республики Адыгея, обеспечивающая функционирование централизованных сервисов на уровне региона, информационное взаимодействие медицинских информационных систем между собой и с федеральными сервисами.

В августе 2020 года по предложению ПАО «Ростелеком» в учреждениях здравоохранения Республики Адыгея был осуществлен переход на платформу медицинской информационной системы «Единая цифровая платформа. МИС».

Внедрена в эксплуатацию централизованная подсистема

«Поликлиника», обеспечивающая внесение информации по первичной медико-санитарной помощи.

Внедрена в эксплуатацию централизованная подсистема «Стационар», обеспечивающая внесение информации в части оказанной стационарной помощи

Внедрена централизованная система «Управление потоками пациентов». Данная подсистема обеспечивает взаимодействие медицинских организаций при направлении пациентов на консультации, диагностические исследования, госпитализацию.

Для взаимодействия с ФСС в регионе внедрена в эксплуатацию централизованная подсистема, обеспечивающая поддержку формирования и обработки листка нетрудоспособности в форме электронного документа на всех этапах.

Для взаимодействия с ТФОМС в регионе реализован функционал, позволяющий формировать реестр счетов об оказанной медицинской помощи на основании сведений электронных медицинских карт граждан, застрахованных в системе ОМС.

В рамках контракта на развитие 2021 года реализовано внедрение подсистемы «Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных)» с передачей информации в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему «Акушерство и Неонатология».

1.8. ВЫВОДЫ

Ранняя диагностика наследственных заболеваний (неонатальный скрининг новорожденных на наследственные заболевания обмена веществ) позволяет обеспечить своевременным началом лечения и снижение детской инвалидности. Ежегодно охват обследованием новорожденных составляет не менее 97 %. По результатам скрининга в 2021 году выявлено 1 случай заболевания фенилкетонурией, 3 случая врожденного гипотиреоза, своевременно назначено соответствующее лечение.

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга.

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

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

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

Задачи региональной программы относятся:

- 1) Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Республике Адыгея.
- 2) Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.
- 3) Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации Перинатального центра ГБУЗ РА «Майкопская городская клиническая больница».
- 4) Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
- 5) Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с

врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

- 6) Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями.
- 7) Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.
- 8) Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.
- 9) Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.
- 10) Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов.

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

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

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

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

- 1) Создание нормативной правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС в Республике Адыгея.
- 2) Совершенствование материально-технической базы МГК ПЦ ГБУЗ РА «МГКБ».
- 3) Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями республики, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования.
- 4) Обеспечение интеграции медицинской информационной системы Республики Адыгея и компонентом федеральной государственной информационной системы ВИМИС «АКиНЕО».
- 5) Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС.
- 6) Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.
- 7) Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.
- 8) Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.

План мероприятий региональной программы (Приложение № 6).

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

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

- региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;
- приказ по маршрутизации, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н; Д наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Республике Адыгея;
- региональные документы по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра».

Приказ о внедрении стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС в медицинских организациях, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС:

- по приему бланков (внутри республики);
- по методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории;
- по взятию крови и правилам их хранения РНС и НС;
- по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию ЗА и обратно;

- по получению фильтр-бланков медико-генетическими консультациями и правилами их передачи в учреждения, где будет проводиться забор крови;
- по порядку учета и хранению фильтр-бланков для РНС и НС;
- по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики;
- по взаимодействию с Федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка.

2.4.2 Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 г № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», в целях своевременного выявления наследственных и (или) врожденных заболеваний и постановки на диспансерное наблюдение, забор биологического материала для исследования на НС осуществляется в 3х акушерско-гинекологических отделениях (ГБУЗ РА «Красногвардейская ЦРБ», Энемская районная больница ГБУЗ РА «Тахтамукайская ЦРБ», ГБУЗ РА «Адыгейская межрайонная больница им. К.М. Батмена») и в отделении новорожденных Перинатального центра ГБУЗ РА «МГКБ» (приложение № 1), исследование образцов на НС проводится в медико-генетической консультации Перинатального центра ГБУЗ РА «МГКБ» (далее - МГК), так же в МГК осуществляется консультирование по итогам скрининга и диспансерное наблюдение пациентов с выявленными наследственными и врожденными заболеваниями (приложение № 2).

Маршрут:

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

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

3. Взятие крови:

а) осуществляется в родильных отделениях 4 медицинских организаций по профилю оказания медицинской помощи (приложение № 1) в соответствии с маршрутизацией;

б) медицинскими сестрами детскими, обученными методике, осуществляющие соответствующее мероприятие;

в) На НС и РНС на соответствующие тест-бланки;

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

4. сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в республике, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3 А и 3 Б групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению

РНС и подтверждающей диагностики осуществляет МГК Перинатального центра ГБУЗ РА МГКБ.

5. Логистическая схема обеспечения проведения РНС (схема № 2):

МГК (ГБУЗ РА МГКБ г. Майкоп, ул. Гагарина д. 4) отправляет тест-бланки для выполнения РНС в учреждение 3А группы - Краевая медико-генетическая консультация ГБУЗ «НИИ - Краевая клиническая больница №1 им. профессора С.В. Очаповского» (далее – КМГК ККБ № 1) (г. Краснодар, ул. 1 Мая, 167). Доставка пакета с направлениями и тест-бланками для проведения РНС в КМГК ККБ № 1 осуществляется курьером транспортной компании 3 раза в неделю (понедельник, среда, пятница с 10 часов до 13 часов). Срок доставки тест-бланков не превышает 72 часов с момента забора крови;

Результаты исследования на РНС специалист КМГК ККБ № 1 вносит в информационную систему. После получения результата исследования на РНС заведующий МГК проводит анализ результатов, при выявлении положительных результатов РНС по телефону приглашает родителей (законных представителей ребенка) на прием в МГК, в соответствии с методическими рекомендациями о порядке информирования законных представителей ребенка о выявленном заболевании, уведомляет их о результате исследования на РНС и выявленном заболевании, после получения информированного согласия, биологический материал и пациент направляется для проведения подтверждающей диагностики и консультирования в учреждение 3Б группы, в том числе с применением телемедицинских технологий. Врач-генетик МГК составляет план обследования, лечения, диспансерного наблюдения ребенка.

2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации Перинатального центра ГБУЗ РА МГКБ оказывающей медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

МГК является единственной в республике, проведению НС осуществляется с 2009 года, оборудование для проведения НС было закуплено за счет средств республиканского бюджета Республики Адыгея в 2009 году и требует обновления. В рамках реализации данного проекта запланировано провести оценку соответствия материально-технической базы МГК требованиям порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н и за счет средств республиканского бюджета Республики Адыгея предусмотреть переоснащение и дооснащение оборудованием МГК.

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

Региональной программой РНС предусмотрены мероприятия по обучению медицинских кадров осуществляющих отбор проб у новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих НС и РНС, а также врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями.

Мероприятия:

- 1) определить потребность субъекта Российской Федерации в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности;

2) обеспечить формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности субъекта в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС, с учетом специфики субъекта;

3) сформировать соответствующее штатное расписание медицинских организаций, осуществляющих проведение НС и РНС, обеспечить обучение медицинского персонала, сформировать соответствующий фонд оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС;

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

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

Основной задачей при организации информационного взаимодействия необходимо считать обеспечение интеграции регионального фрагмента Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Республики Адыгея (далее – РФ ЕГИСЗ РА), лабораторных информационных систем (далее – ЛИС), систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации (далее – ГИС СЗ), Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения

(далее – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО»).

Мероприятия основываются на анализе технической доступности телемедицинских и цифровых технологий в Республики Адыгея с учетом их развития, перспективах изменения маршрутизации, возможностях кадрового обеспечения.

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

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

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

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

4) Разработка и ведение регистра детей с врождёнными наследственными заболеваниями обеспечивающего мониторинг, планирование и контроль ведения больных;

5) Определение медицинских организаций Республики Адыгея, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении;

6) Обеспечение медицинских организаций Республики Адыгея, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении, возможностью передачи сведений о факте рождения в Реестр электронных медицинских документов;

7) Обеспечение медицинских организаций Республики Адыгея, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС, возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»;

8) Определение специалистов которым должен быть предоставлен доступ к подсистеме «Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных)» с передачей информации в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему «Акушерство и Неонатология» регионального фрагмента Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Республики Адыгея;

9) Предоставление доступа и обучение работе в подсистеме «Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных)» с передачей информации в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему «Акушерство и Неонатология» регионального фрагмента Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Республики Адыгея.

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

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

1) обеспечить оперативное получение анализа данных по маршрутизации пациентов;

2) организовать мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

3) обеспечить анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, сформировать механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО;

4) обеспечить МО широкополосным доступом в сеть «Интернет», безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала;

5) внедрить механизмы обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО;

6) организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости;

7) совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) разработать и реализовать план проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий: составить план заявок на проведение консультаций/консилиумов с последующей его реализацией, оформить результаты в виде совместных протоколов и внести в соответствующие медицинские карты пациентов.

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

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

При реализации мероприятий будет обеспечена преемственность лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи в том числе с использованием ресурсов профильных медицинских организаций других субъектов, МГЦ 3А и 3Б уровня, федеральных медицинских центров, НМИЦ, а так же непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

Мероприятия:

1) обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций (центров) в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием;

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

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

4) проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), консультирования врачом-генетиком МГК с 8 часов 00 минут до 16 часов 00 минут 5 дней в неделю;

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

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

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

✓ Использование в работе действующих стандартов, клинических рекомендаций и порядков оказания медицинской помощи, утвержденных Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам позволит обеспечить оказание качественной и своевременной медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями и обеспечит непрерывное организационно-методическое сопровождение оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями со стороны главных внештатных профильных специалистов Министерства здравоохранения Республики Адыгея.

Мероприятия:

1) внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Адыгея, утвержденных Минздравом России.

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

2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

При разработке мероприятий учтено:

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

Мероприятия:

- 1) обеспечение достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии;
- 2) обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества;
- 3) оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям, в дальнейшем с использованием цифровых технологий (в том числе в региональной МИС).

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

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

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

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

статистического наблюдения № 12, аналитический отчет главного внештатного специалиста по медицинской генетике ежеквартально до 3 числа месяца следующего за отчетным периодом.

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

Мероприятия будут носить характер массовой просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о целях и задачах федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» и Программы, пользе и необходимости расширенного неонатального скрининга при проведении массового обследования новорожденных.

Мероприятия:

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

2) обеспечить наличие в родовспомогательных, детских медицинских организациях наличие информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме предоставляющей информацию о РНС;

3) обеспечить проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе расширенного неонатального скрининга;

4) разработать макет листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка;

5) обеспечить размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях/центрах о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга.

План мероприятий региональной программы (приложение № 6).

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

Таблица № 12

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

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

К результатам Программы относятся:

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

2) Сформирована и утверждена оптимальная маршрутизация в Республике Адыгея, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными

заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

3) Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология».

4) Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные Минздравом России, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях.

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

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

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

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

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

Таблица № 13

Планируемый бюджет региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

	2023	2024	2025	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет (тыс. руб.)	9953,8	10137,5	10135,1	30226,4
Бюджет субъекта (тыс. руб.)	479,7	496,8	512,9	1489,4
Из них:				
Софинансирование	100,6	102,5	102,9	306
Транспортировка	379,1	394,3	410	1183,4
Иные источники, (включая внебюджетные источники от дохода приносящей деятельности медицинских организаций)				
Консолидированный бюджет	10433,5	10634,3	10648	31715,8

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

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической, и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения

исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности в Республике Адыгея.

В итоге, будет достигнут показатель младенческой смертности 4,4 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведения НС

			Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	2	4	94	
	2 уровень	1	2	383	
	3А уровень	1	4	3184	
	3Б уровень	0	0	0	
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	6	6	0	
	2 уровень	2	4	0	
	3 уровень	0	0	0	
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	0	0	0	
	2 уровень	0	0	0	
	3 уровень	1	2	0	
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)		0	0	0	
ИТОГО		13	22	3661	

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

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

	Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, тел, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года	
				число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня							
	-	-	-	-	-	-	-
Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня							
	ГБУЗ РА «Майкопская городская клиническая больница»/ Перинатальный центр Медико-генетическая консультация	385000, Республика Адыгея, г. Майкоп ул. Гагарина, 4, e-mail: gorbol01@mail.ru	Главный врач ГБУЗ РА «МГКБ» Лобода Владимир Васильевич e-mail: gorbol01@mail.ru тел./факс 8/8772/52-10-29/ Заведующий МГК Сахтарьек Зарема Нальбиевна, Тел.8-909-469-1488 e-mail sakhzar@yandex.ru mgk-arkpc@yandex.ru	23712	100%	0	0
Медико-генетические центры 3А и(или) 3Б уровня*							
	-	-	-	-	-	-	-

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

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

(* заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС)

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации и медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющаяся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100%
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100%
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД,	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической		0	0

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

8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки и <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	0
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			0	0
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	0
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100%
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100%
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>		1	100%

14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>		+	100
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			+	100
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			+	100
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент			+	100
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			0	0
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболизмы карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>	0	0	0
	339500	Множественные аминокислоты/метаболизмы карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			0	0
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для	+	+	100

			неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>			
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	2	2	100%
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	15	5	100%
	292310	Пипетка электронная			-	-
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			-	-
	292390	Микропипетка электронная			-	-
	380120	Микропипетка механическая ИВД			-	-
	124540	Микропипетка механическая			10	100%
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
20.	123680	Контейнер для отходов биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	+	+	100
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	+	+	100
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	-	-	0
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	-	-	0
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0

Дополнительное оснащение

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

Оборудование 2009 года выпуска, требует обновления.

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

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек- тованность
		Утверждено	Занято с учетом совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	2,5	2	2	100
2.	Врач – лабораторный генетик	0	0	0	0
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0
4.	Врач-диетолог	0	0	0	0
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0	0	0	0
6.	Врач-невролог	0	0	0	0
7.	Медицинский психолог (психолог)	1	1	1	100
8.	Врач ультразвуковой диагностики	0	0	0	0
9.	Врач – акушер- гинеколог	0	0	0	0
10.	Биолог	1,5	1,5	1	100
11.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0
12.	Медицинский	0	0	0	0

	лабораторный техник (фельдшер-лаборант)				
13.	Лаборант	0	0	0	0
14.	Старшая медицинская сестра	0	0	0	0
15.	Медицинская сестра	1,5	1,5	1	100
16.	Медицинская сестра процедурной	0,5	0,5	0	100
17.	Акушерка	0	0	0	0
18.	Медицинский статистик	0	0	0	0
19.	Сестра-хозяйка	0	0	0	0
20.	Медицинский регистратор	0	0	0	0
21.	Санитар	0	0	0	0

* заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС

Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)

Общая информация		
Наименование:	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе:	ГБУЗ РА «Майкопская городская клиническая больница»	
Руководитель:	Зав.МГК Сахтарбек Зарема Нальбиевна	
Адрес:	385000, Республика Адыгея, г.Майкоп, ул. Гагарина, 4	
Телефон:	8-909-469-1488	
Электронная почта:	sakhzar@yandex.ru , mgk-arkpc@yandex.ru	
Количество сотрудников:	10	
в том числе врачей-генетиков:	2	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	2 (биологи лаборатории)	
Клиническая деятельность	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	266
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	3940
Преимущества: консультационное и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	140
Преимущества: консультационное семейное без отягощенного генетического анамнеза (в т.ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	нет	0
Преимущества: пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	3800
Преимущества: пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	0
Преимущества: ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	нет	0

Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)	Нет	0
Инвазивные диагностические процедуры:	нет	0
биопсия хориона	нет	0
плацентоцентез	нет	0
амниоцентез	нет	0
кордоцентез	нет	0
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	0
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	115
Неонатальный генетический скрининг	нет	0
Прочее	да	80
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	нет	0
в том числе, супружеские пары	нет	0
в том числе, пренатально	нет	0
в том числе, новорождённые	нет	0
FISH	нет	0
в том числе, супружеские пары	-	0
в том числе, пренатально	-	0
в том числе, новорождённые	-	0
в том числе, в рамках ПГТ	-	0
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	0
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	0
в том числе, супружеские пары	-	0
в том числе, пренатально	-	0
в том числе, новорождённые	-	0
Секвенирование по Сэнгеру	нет	0
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	0

Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	0
в том числе, ПГТ-А	-	0
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	-	0
Неонатальный скрининг	да	3530-4000 новорожденных
Биохимия	да	3530-4000 новорожденных
Масс-спектрометрия	нет	0
ПЦР	нет	0
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:		нет
FISH:		нет
ПЦР:		нет
Молекулярное кариотипирование (ХМА):		нет
Секвенирование по Сэнгеру:		нет
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):		нет
Биохимический скрининг:		да
Масс-спектрометрия:		нет

План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1.	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (РНС) в Республике Адыгея						
1.1	Создание нормативной правовой базы регулирования расширенного неонатального скрининга	30.11.2022	25.12.2022	Министерство здравоохранения Республики Адыгея (далее - МЗРА) главный специалист-эксперт отдела медицинской помощи детям и службы родовспоможения Морозова Н.Р.	Согласована и утверждена региональная программа РНС	Соглашение с МЗРФ в ГИИС «Электронный бюджет»	Утверждено
		30.11.2022	25.12.2022	МЗРА	Сформирована и утверждена оптимальная маршрутизация в Республике Адыгея	Приказ по маршрутизации	Утверждение приказа
		01.12.2022	20.12.2022	Главный внештатный специалист МЗРА	Определение перечня стандартов операционных	Стандарты операционных процедур при проведении неонатального и	Стандарты операционных процедур

				по медицинской генетике Сахарьёв З.Н. МЗРА	процедур	расширенного неонатального скрининга	разработаны
	01.12.2022	31.12.2022		МЗРА	Обеспечение лекарственными препаратами	Соглашение с Фондом «Круг добра»	Подписание соглашения
		31.12.2022		Главный врач ГБУЗ РА «МГКБ» Лобода В.В.	Договор	Заклучение договоров с ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1 им. С.В. Очаповского» Минздрава Краснодарского края, ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» Минздрава	Заклучение
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
	15.12.2022	31.12.2022		МЗРА	Информированы медицинские организации 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС.	Приказ МЗРА о внедрении региональной программы.	Обеспечено информирован
2.1.							
2.2.	01.12.2022	20.12.2022		МЗРА	Обеспечена	Приказ МЗРА о	Внедрен

	<p>соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н в медицинских организациях 3-й группы.</p>		<p>готовность к запуску и проведению РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н в медицинских организациях 3-й группы.</p>	<p>внедрении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н</p>	<p>Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н. Определена уполномоченная медицинская организация, осуществляющая сбор тест-бланков и организацию отправки тест-бланков для выполнения РНС, а также отправки биоматериала для выполнения</p>
--	--	--	--	---	---

							подтверждающей диагностикой в рамках РНС, закреплены ее функции
2.3.	Оказание медицинской помощи при проведении 1-го лабораторного этапа РНС, сроки, этапы, логистика.	01.01.2023	01.02.2023	Главный врач ГБУЗ РА «МГКБ» Лобода В.В. Главные врачи медицинских организаций	Обеспечено оказание медицинской помощи при проведении 1-го лабораторного этапа РНС, сроки, этапы, логистика.	Приказы медицинских организаций (4 МО)	Определены ответственные лица за проведение РНС, оценено число сотрудников обученных правилам забора проб. Проведено их обучение
2.4.	Обеспечение стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных	01.01.2023	01.02.2023	МЗРА Главный врач ГБУЗ РА «МГКБ» Лобода В.В. Главные врачи медицинских организаций	Сформирован стандарт операционной процедуры	Приказ МЗРА о внедрении СОП взятия образцов (пятен) крови у новорожденных	Внедрен СОП взятия образцов (пятен) крови у новорожденных

2.5.	Формирование необходимого запаса тест-бланков			<p>Главный врач ГБУЗ РА «МГКБ» Лобода В.В. Главный внештатный специалист МЗРА по медицинской генетике Сахтарьёв З.Н.</p>	Закупка тест-бланков	Договор на поставку тест-бланков	Сформирован запас тест-бланков
2.6.	<p>Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 2 к Распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 года № 1510-р. В соответствии с приложением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».</p>	15.12.2022	30.12.2022	<p>Главный врач ГБУЗ РА «МГКБ» Лобода В.В.</p>	<p>Заключение договора с КМГК ГБУЗ ККБ № 1 им. Проф. С.В. Очаповского на проведение РНС</p>	Договор на проведение РНС	Заключен договор на проведение РНС

3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС							
3.	Закупка тест-систем для проведения неонатального скрининга	01.12.2022	30.10.2023	Главный врач ГБУЗ РА «МГКБ» Лобода В.В.	Обеспечение проведения неонатального скрининга	Контракт на закупку	Тест системы закуплены
3.1.	Оценка соответствия материально-технической базы МГК требованиям Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	01.01.2023	30.09.2023	Главный врач ГБУЗ РА «МГКБ» Лобода В.В. Главный внештатный специалист МЗРА по медицинской генетике Сахтарьёк З.Н.	Оценка соответствия материально-технической базы МГК требованиям Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	Докладная главного врача о соответствии материально-технической базы МГК	Заявка в МЗРА на переоснащение дооснащение оборудованием медико-генетических кабинетов
3.2.							

3.3.	Переоснащение и дооснащение оборудованием медико-генетических кабинетов	01.04.2023	31.12.2024	Главный врач ГБУЗ РА «МГКБ» Лобода В.В.	МГК соответствуют Порядкам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Контракт на закупку	Оборудование обновлено
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1	Проведение непрерывного медицинского образования специалистов и средних медицинских работников, участвующих в оказании помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.12.2022	31.12.2025	Главные врачи медицинских организаций	Повышение квалификации	Соглашение с образовательными центрами	Постоянно
4.2	Проведение совместно со специалистами ФГБНУ «Федеральный медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова» образовательных мероприятий по организации расширенного неонатального скрининга для врачей-генетиков, педиатров, неонатологов,	31.12.2022	31.12.2025	МЗРА Главные врачи медицинских организаций	Повышение квалификации	Соглашение с ФГБНУ «Федеральный медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова»	Постоянно

	диетолога, невролога, иммунологов, лабораторных генетиков.									
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС									
5.1	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	28.11.2022	01.12.2022	МЗРА	Создание рабочей группы	Приказ о создании рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Утвержден приказ			
5.2	Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	28.11.2022	01.12.2022	Директор «ГБУЗ РА «Медицинский информационно-аналитический центр Министерства здравоохранения Республики Адыгея» Саферов А.Н.	Разработка и утверждение дорожной карты	Приказ об утверждении дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Дорожная карта утверждена			
5.3	Определение медицинских организаций Республики Адыгея, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении	28.11.2022	15.12.2022	МЗРА	Определен перечень МО	Приказ об определении списка медицинских организаций, обеспечивающих выдачу медицинских	Утвержден приказ			

	Обеспечение медицинских организаций Республики Адыгея, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении, возможностью передачи сведений о факте рождения в Реестр электронных медицинских документов	28.11.2022	01.01.2023	Директор «ГБУЗ РА «Медицинский информационно-аналитический центр Министерства здравоохранения Республики Адыгея» Саферов А.Н.	СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении»	Приказ о вводе в промышленную эксплуатацию функционала	Утвержден приказ. Отчет о успешной передаче СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении»
5.4							
5.5	Обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»	28.11.2022	01.01.2023	Директор «ГБУЗ РА «Медицинский информационно-аналитический центр Министерства здравоохранения Республики Адыгея» Саферов А.Н.	СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» передается в ВИМИС «АКиНЕО»	Приказ о вводе в промышленную эксплуатацию функционала	Утвержден приказ. Отчет о успешной передаче СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» в ВИМИС «АКиНЕО»

5.6	Разработка и ведение регистра детей с врождёнными наследственными заболеваниями, обеспечивающего мониторинг, планирование и контроль ведения больных	28.11.2022	01.02.2023	МЗРА Главные врачи МО Директор «ГБУЗ РА «Медицинский информационно-аналитический центр Министерства здравоохранения Республики Адыгея» Саферов А.Н.	Регистр детей с врождёнными наследственными заболеваниями	Приказ о вводе в промышленную эксплуатацию функционала	Утвержден приказ. Создан регистр больных детей с врождёнными наследственными заболеваниями в регистр
5.7	Обеспечение медицинских организаций Республики Адыгея, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС, возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АК и НЕО»	28.11.2022	15.12.2022	Директор «ГБУЗ РА «Медицинский информационно-аналитический центр Министерства здравоохранения Республики Адыгея» Саферов А.Н.	СЭМД «Протокол лабораторного исследования»	Приказ о вводе в промышленную эксплуатацию функционала	Утвержден приказ. Отчет о успешной передаче СЭМД «Протокол лабораторного исследования»
5.8	Определение специалистов которым должен быть предоставлен доступ к подсистеме «Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»	28.11.2022	15.12.2022	МЗРА	Определен перечень специалистов	Приказ об определении списка специалистов	Утвержден приказ

5.9	<p>(Мониторинг беременных)» с передачей информации в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему «Акушерство и Неонатология» регионального фрагмента Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Республики Адыгея</p>	28.11.2022	20.12.2022	<p>Директор «ГБУЗ РА «Медицинский информационно-аналитический центр Министрства здравоохранения Республики Адыгея» Сафиров А.Н.</p>	<p>Специалисты обучены</p>	<p>Ведомости прохождения обучения</p>	<p>Ведомости прохождения обучения подписаны</p>
-----	---	------------	------------	---	----------------------------	---------------------------------------	---

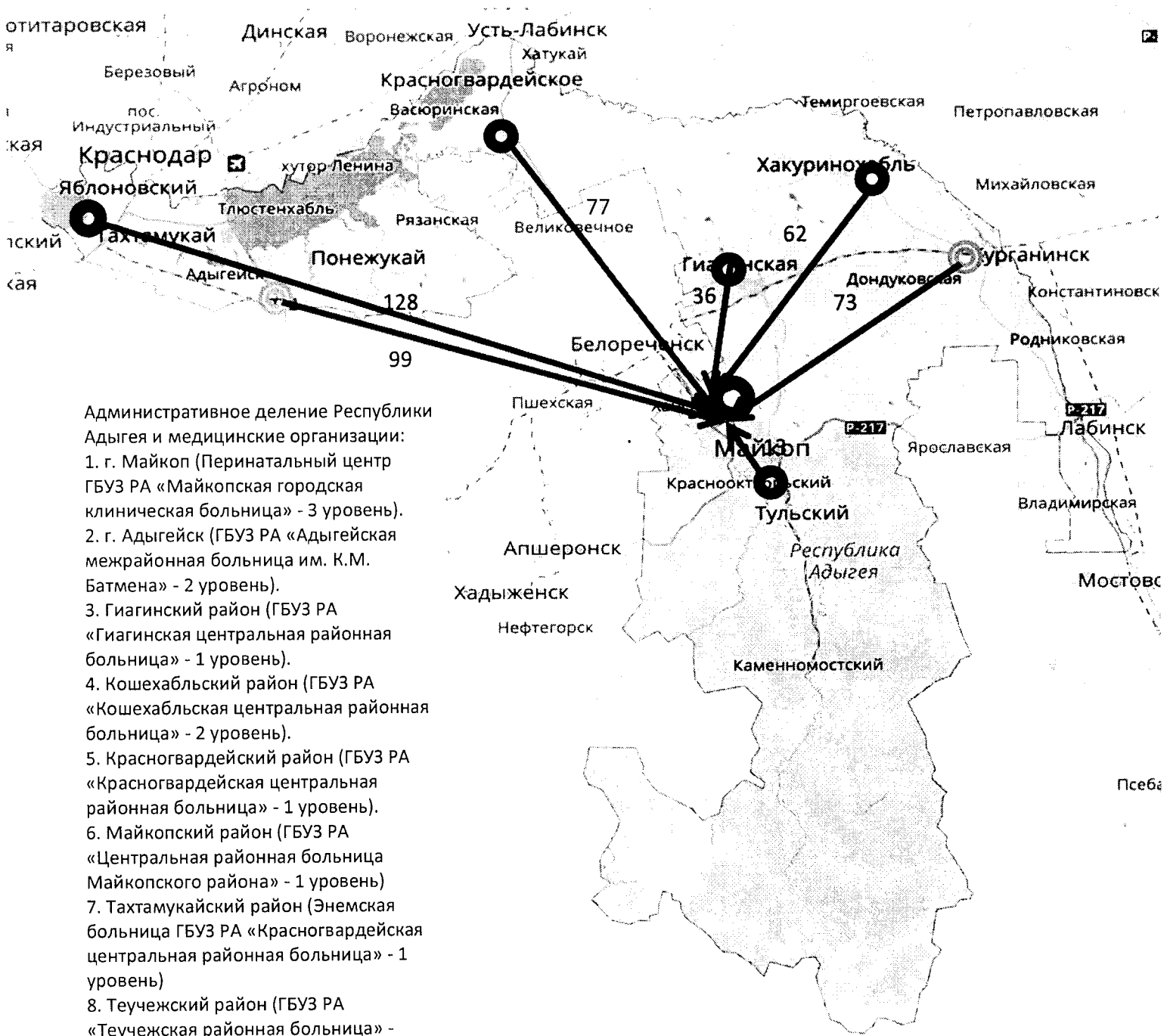
	Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Республики Адыгея								
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при РНС								
6.1	Обеспечение своевременной передачи информации из МГК в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	01.01.2023	31.01.2023	МГК ПЦГБУЗ РА «МГКБ» Главные врачи МО	Ранее выявление заболеваний, снижение уровня младенческой смертности	Приказ	Обеспечена своевременная передача информации		
6.2	Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию;				Ранее выявление заболеваний, снижение уровня младенческой смертности	Приказ МЗРА	Обеспечена постановка на диспансерное наблюдение		
6.3	Формирование мультидисциплинарных команд: генетик+ невролог+ педиатр, генетик+ эндокринолог+педиатр, генетик+пульмонолог+педиатр, генетик+гастроэнтеролог+педиатр.	01.01.2023	31.12.2024		Качественное диспансерное наблюдение и улучшение показателей охвата пациентов, поставленных на диспансерный учет	Приказ МЗРА	Утверждены бригады		

Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках РНС										
7.	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	01.01.2023	31.12.2024	МЗРА Главные врачи МО	Своевременная диагностика заболеваний и осложнений, связанных с течением болезни	Приказ МЗРА Приказ МО	Внедрены клинические рекомендации			
7.1										
7.2	Регулярное проведение в медицинских организациях систем внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности	01.01.2023	постоянно	Главные врачи МО	Своевременная диагностика заболеваний и осложнений, связанных с течением болезни	Приказ МО	Проведение контроля не реже 1 раза в квартал			
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи									
8.1.	Поэтапное внедрение клинических рекомендаций по профилю патологии, обеспечение достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций	01.01.2023	постоянно	МЗРА Главные врачи медицинских организаций	обеспечение достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических	Приказ МЗРА Приказ медицинской организации	достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями			

	по профилю патологии				рекомендаций по профилю патологии	на основе клинических рекомендаций по профилю патологии
8.2.	обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	01.01.2023	постоянно	Главные врачи МО	мониторинг выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	Критерии качества соблюдены
8.3.	оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям	01.01.2023	ежеквартально	МЗРА	Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям	Проведена оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям
9.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями					
	-	-	-	-	-	-
10.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.					

10.1	Сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	01.01.2023	01.04.2023 (ежеквартально)	Директор ГБУЗ РА «Медицинский информационно-аналитический центр Министерства здравоохранения Республики Адыгея» Саферов А.Н. Главный Главный внештатный специалист МЗРА по медицинской генетике Сахтарьёк З.Н.	Сбор статистических данных	Статистическая форма Аналитически отчет главного внештатного специалиста МЗРА по медицинской генетике	Статистические данные собраны
11	Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.	Информационной поддержки НС и РНС для населения.			Информационные материалы (буклеты, листовки, памятки)	Информационные материалы (буклеты, листовки, памятки)	Информационные материалы размещены в МО
11.1	Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.	01.01.2023	01.04.2023	МЗРА Главный внештатный специалист МЗРА по медицинской генетике Сахтарьёк З.Н. Главные врачи МО	Информирование родителей детей с врожденными наследственными заболеваниями	Информационные материалы (буклеты, листовки, памятки)	Информационные материалы размещены в МО

Схема доставки биоматериала в субъекте для проведения НС



- Административное деление Республики Адыгея и медицинские организации:
1. г. Майкоп (Перинатальный центр ГБУЗ РА «Майкопская городская клиническая больница» - 3 уровень).
 2. г. Адыгейск (ГБУЗ РА «Адыгейская межрайонная больница им. К.М. Батмена» - 2 уровень).
 3. Гиагинский район (ГБУЗ РА «Гиагинская центральная районная больница» - 1 уровень).
 4. Кошехабльский район (ГБУЗ РА «Кошехабльская центральная районная больница» - 2 уровень).
 5. Красногвардейский район (ГБУЗ РА «Красногвардейская центральная районная больница» - 1 уровень).
 6. Майкопский район (ГБУЗ РА «Центральная районная больница Майкопского района» - 1 уровень)
 7. Тахтамукайский район (Энемская больница ГБУЗ РА «Красногвардейская центральная районная больница» - 1 уровень)
 8. Теучежский район (ГБУЗ РА «Теучежская районная больница» - амбулаторная служба).
 9. Шовгеновский район (ГБУЗ РА «ГБУЗ РА «Шовгеновская центральная районная больница» - амбулаторная служба).



Логистика тест-бланков РНС: МГК г. Майкоп - В КМГК ККБ № 1 г. Краснодар 129 км автотранспортом 1 ч.52 мин.

