

КАРАР

« 19 » декабрь 20 22й. № 794

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

« 19 » декабря 20 22г.

**Об утверждении региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»**

В соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 29 ноября 2022 года № 2161 «О внесении изменений в государственную программу Российской Федерации “Развитие здравоохранения”», Единым планом по достижению национальных целей развития Российской Федерации на период до 2024 года и на плановый период до 2030 года, утвержденным распоряжением Правительства Российской Федерации от 1 октября 2021 года № 2765-р, Правительство Республики Башкортостан ПОСТАНОВЛЯЕТ:

1. Утвердить прилагаемую региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Башкортостан».

2. Министерству здравоохранения Республики Башкортостан обеспечить в пределах своей компетенции реализацию региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Башкортостан», а также достижение предусмотренных ею целей и целевых показателей, решение задач.

3. Настоящее постановление вступает в силу с 1 января 2023 года.

4. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на заместителя Премьер-министра Правительства Республики Башкортостан – министра финансов Республики Башкортостан Игтисамову Л.З.

Премьер-министр
Правительства
Республики Башкортостан



А.Г. Назаров

Утверждена
постановлением Правительства
Республики Башкортостан
от «19» декабря 2022 года
№ 794

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

1. Общие положения

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

В рамках проведения НС новорожденных обследуют на следующие наследственные заболевания: фенилкетонурия (далее – ФКУ), врожденный гипотиреоз (далее – ВГ), адреногенитальный синдром (далее – АГС), галактоземия (далее – ГАЛ) и муковисцидоз (далее – МВ).

РНС включает обследование новорожденных на 31 заболевание или группы заболеваний начиная с 1 января 2023 года в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н.

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

2.1. Краткая характеристика Республики Башкортостан

Республика Башкортостан – субъект Российской Федерации, расположенный в южной части Уральских гор, на границе Европы и Азии. Республика Башкортостан входит в Приволжский федеральный округ и занимает 7-е место в России по численности населения (4091,4 тыс. человек, из них женское население – 2159801 человек, мужское – 1931622 человека). Плотность населения – 28,3 человека на один квадратный километр территории против 8,3 в среднем по России. Городское население составляет 2530190 человек (61,64%), сельское население – 1561233 человека (38,36%). В городе Уфе, столице Республики Башкортостан, и прилегающем к нему Уфимском районе проживает 27% населения республики.

Протяженность региона с севера на юг – 550 км, с запада на восток – 430 км.

Столица Республики Башкортостан – город Уфа с населением 1,1 млн. человек. В Башкортостане 54 административных района, 21 город, 40 поселков городского типа.

Республика Башкортостан – один из значимых индустриальных и сельскохозяйственных регионов Российской Федерации. Ведущими отраслями являются топливная промышленность, химия и нефтехимия, электроэнергетика, металлургия, машиностроение, сельскохозяйственная, легкая и пищевая промышленность. В республике созданы профильные научно-производственные кластеры в энергетике, химии и машиностроении.

Анализ показателей состояния здоровья населения республики показывает, что из многообразных факторов риска, объединенных в соответствии с классификацией Всемирной организации здравоохранения в 4 группы (образ жизни, среда обитания, наследственность и качество медико-санитарной помощи), на здоровье населения в городах республики в основном влияют образ жизни и среда обитания, а в сельских районах добавляются факторы уровня развития и доступности медицинской помощи.

В республике отмечается улучшение социально-экономических показателей: рост ежегодных расходов из консолидированного бюджета на образование, здравоохранение, среднедушевого дохода, уменьшение числа

лиц с доходами ниже прожиточного минимума, рост показателей обеспеченности населения жильем, а также показателей, характеризующих качество и благоустройство жилья (наличие водопровода, канализации, отопления). По результатам лабораторных исследований факторов среды обитания, проводимых в рамках социально-гигиенического мониторинга, в течение 2020 года на территории республики не выявлено случаев высокого и экстремально высокого уровня загрязнения питьевой воды систем централизованного хозяйственно-питьевого водоснабжения, почвы, продуктов питания и продовольственного сырья, а также радиационного загрязнения.

Вместе с тем, несмотря на общие положительные тенденции, остаются актуальными отдельные проблемы: высокие уровни загрязнения атмосферного воздуха от 1,1-2,0 ПДК и от 2,1-5,0 ПДК (города Салават, Стерлитамак, Благовещенск, Уфа, Ишимбай, Давлеканово, Туймазы; Уфимский район), более 5,0 ПДК (города Уфа, Стерлитамак, Салават) такими загрязняющими веществами, как этилбензол, гидроксibenзол, диметилбензол, этенилбензол, хлорбензол, изопропилбензол, бензол, дигидросульфид, гидрохлорид, аммиак, взвешенные вещества, под потенциальным воздействием которых проживает около 1,4 млн. человек, или 34,0% жителей республики. Питьевая вода в отдельных населенных пунктах республики не соответствует гигиеническим нормативам по жесткости, железу, сульфатам, показателям микробиологического загрязнения. Население отдельных муниципальных образований Республики Башкортостан (около 200 тыс. человек) проживает в условиях повышенного уровня загрязнения почвы селитебной территории тяжелыми металлами (цинк, свинец, никель). Одним из важнейших факторов, оказывающих влияние на формирование структуры алиментарно-зависимой заболеваемости, является эндемичность региона по йоду и другим микроэлементам.

Вся территория республики является геохимической провинцией с недостатком микроэлементов фтора и йода. Восточная и юго-восточная части республики, а это 7 районов, являются естественными геохимическими провинциями с избытком железа, марганца, хрома, меди. Кроме того, для территории республики характерен дефицит такого микроэлемента, как селен.

Анализ основных демографических показателей Республики Башкортостан

В Республике Башкортостан в 2021 году родилось 37995 детей, из

которых 220 умерли на первом году жизни. Всего в 2021 году умерло 66110 человек, естественная убыль населения составила 28115 человек. Общий коэффициент рождаемости составил в расчете на 1000 жителей – 9,8, коэффициент смертности – 16,5.

За 2021 год суммарный коэффициент рождаемости по Республике Башкортостан составил 1,494 (по России – 1,505). Общей тенденцией рождаемости за анализируемый период является увеличение возраста женщин при первых и последующих родах. Демографические показатели в Республике Башкортостан за 2018-2022 годы представлены в таблице 1.

Таблица 1

Демографические показатели в Республике Башкортостан
(2018-2022 годы)

Показатель	Значения показателя по годам				
	2018	2019	2020	2021	9 месяцев 2022 года (оперативные данные)
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	11,6	10,4	10,2	9,8	9,1
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	12,4	12,2	15,0	16,5	12,1
Коэффициент естественного прироста населения	-0,8	-1,8	-4,8	-6,8	-3

В 2021 году сохранились все основные параметры структурного распределения смертности: более высокий уровень смертности среди сельского населения, значительное превышение смертности мужчин над уровнем смертности женщин.

С 2018 по 2022 год численность населения Республики Башкортостан снизилась с 4063293 до 4001678 человек, в том числе детей 0-17 лет – с 910994 до 904165 человек (на 6829), из них до 1 года – с 48988 до 39306 человек (на 9682). Наиболее существенно снизилось число детей в возрасте до 1 года, что соответствует темпу снижения рождаемости. Данные о численности населения в Республике Башкортостан представлены в таблице 2.

Таблица 2

Численность населения в Республике Башкортостан

Демографический показатель	Значения показателя по годам				
	01.01.2018	01.01.2019	01.01.2020	01.01.2021	01.01.2022
Численность населения – всего, из них:	4063293	4051005	4037811	4013786	4001678
дети в возрасте 0-17 лет – всего, из них:	910994	913848	912337	907950	904165
городское население	557905	564508	568940	568653	571350
сельское население	353089	349340	343397	339297	332815
дети 0-1 года	48988	46781	41533	40861	37775

Показатель младенческой смертности, по данным Территориального органа Федеральной службы государственной статистики по Республике Башкортостан (далее – Башкортостанстат), в 2021 году в Республике Башкортостан составил 5,6 на 1000 родившихся живыми, что на 3,4% ниже, чем в 2020 году, но выше целевого (5,1). Показатель перинатальной смертности в 2021 году вырос на 19,2% по сравнению с 2020 годом и составил 9,3 на 1000 родившихся живыми и мертвыми. Рост показателя произошел за счет мертворождаемости, которая, по результатам анализа случаев, связана с перенесенной новой коронавирусной инфекцией COVID-19 в период беременности.

В 2022 году перинатальная смертность снизилась до 7,8 – на 16,1% (за счет снижения ранней неонатальной смертности до 1,1; на 35,3%).

Одновременно произошло существенное снижение показателя младенческой смертности (4,4, по оперативным данным, за 9 месяцев 2022 года), темп снижения составил 21,4% за счет организационных мер по маршрутизации пациентов и повышения качества медицинской помощи. Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Республике Башкортостан за 2018-2022 годы представлены в таблице 3. Информация по структуре младенческой смертности в Республике Башкортостан представлена в таблице 4.

Таблица 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Республике Башкортостан
(2018-2022 годы)*

Показатель	Значения показателя по годам								Оперативные данные за 9 месяцев 2022 года	
	2018		2019		2020		2021			
	чел.	показатель	чел.	показатель	чел.	показатель	чел.	показатель	чел.	показатель
Перинатальная смертность	288	6,5	353	8,8	296	7,4	355	9,3	202	7,8
Неонатальная смертность	138	2,9	134	3,2	124	3,0	109	2,8	63	2,3
Ранняя неонатальная смертность	76	1,6	94	2,2	74	1,8	66	1,7	31	1,1
Младенческая смертность	240	5,1	256	6,0	238	5,7	220	5,6	124	4,4

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

Таблица 4

Структура младенческой смертности в Республике Башкортостан

Показатель	Значения показателя по годам								Оперативные данные за 9 месяцев 2022 года	
	2018		2019		2020		2021			
	чел.	доля*, %	чел.	доля*, %	чел.	доля*, %	чел.	доля*, %	чел.	доля*, %
Всего умерших от всех причин	240	100,0	256	100,0	238	100,0	220	100,0	124	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	6	2,5	10	3,9	12	5,0	19	8,6	8	6,4
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	2	0,8	1	0,4	1	0,4	–	–	–	–
от болезней нервной системы	3	1,3	13	5,1	12	5,0	8	3,6	7	5,6
от болезней органов дыхания	25	10,4	25	9,8	10	4,2	22	10,0	–	–
от болезней органов пищеварения	–	–	–	–	2	0,8	1	0,5	–	–
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	47	19,6	39	15,2	38	16,0	31	14,1	19	15,3
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	136	56,7	134	52,3	134	56,3	116	52,7	65	52,4

*Примечание. Указывается доля в общей структуре смертности.

В структуре основных причин смерти детей до 1 года в 2021 году, как и в предыдущие годы, ведущими остаются отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде (52,7%). Далее по распространенности идут: врожденные аномалии (пороки развития) и хромосомные нарушения (далее – ВПР и ХН) – 14,1%; болезни органов дыхания (10,0%); некоторые инфекционные и паразитарные болезни (8,6%) и болезни нервной системы. От болезней эндокринной системы, расстройств питания и нарушения обмена веществ в 2021 году не умер ни один ребенок в возрасте 0-1 года.

Отмечается тенденция к снижению доли смертности детей до 1 года от ВПР и ХН в общей структуре за анализируемый период с 19,6% до 14,1%, в абсолютных значениях – с 47 в 2018 году до 31 случая в 2021 году (на 34,0%). Динамика снижения смертности от ВПР и ХН обусловлена совершенствованием пренатальной диагностики и прерыванием бесперспективной беременности.

2.2. 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 Башкортостан с 2018 года

Анализ числа детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Башкортостан в период с 2018 года по 9 месяцев 2022 года свидетельствует о стабильной динамике уровня первичной заболеваемости среди несовершеннолетних вышеуказанными заболеваниями (таблица 5).

С 2018 года по 9 месяцев 2022 года выявляемость врожденных заболеваний по НС в Республике Башкортостан составляет 100%. Наиболее часто встречаемым заболеванием является ВГ – 78 пациентов. Встречаемость составила 1:2284 новорожденных, что выше в сравнении со среднероссийскими показателями (1:3000-1:4000). За указанный период выявлено 23 пациента с ФКУ (1:7746), 22 пациента с АГС (1:7040), 9 пациентов с МВ (1:19795). По данным нозологиям частота заболеваемости также соответствует средним показателям по России. Частота заболеваемости ГАЛ ниже среднероссийского показателя и составила 1:39361 (5 пациентов).

В динамике отмечено увеличение в абсолютных числах выявленных случаев ВГ с 14 в 2018 году до 18 в 2022 году, также стоит отметить увеличение выявленных случаев МВ с 3 случаев в 2018 году до 18 в

2022 году.

Среди заболеваний, не входивших в НС, первое место занимает спинальная мышечная атрофия – 26 пациентов; на втором месте наследственные болезни обмена веществ – 23 человека, на третьем месте – первичные иммунодефициты с 7 выявленными пациентами.

Все дети с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в период 2018-2022 годов (таблица 5) были обеспечены специализированными продуктами питания и (или) лекарственными препаратами в соответствии с утвержденным алгоритмом организации обеспечения лекарственными препаратами несовершеннолетних лиц, страдающих орфанными заболеваниями, проживающих на территории Республики Башкортостан, имеющих право на льготное лекарственное обеспечение.

Таблица 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018-2022 годах

Врожденное и наследственное заболевание	Количество выявленных случаев по годам				
	2018	2019	2020	2021	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	14	13	22	11	18
Галактоземия	1	1	2	—	1
Фенилкетонурия	5	4	4	5	5
Адреногенитальный синдром	7	1	6	4	4
Муковисцидоз	3	3	2	—	1
Наследственные болезни обмена веществ	6	8	4	3	2
Спинальная мышечная атрофия	4	3	10	5	4
Первичные иммунодефициты	1	1	3	2	—
Итого	41	34	53	30	35

Как указано в таблице 5, в Республике Башкортостан частота встречаемости ВГ выше среднероссийских показателей (1:4000), что возможно обусловлено эндемичным характером распространения йододефицитного состояния у населения. Также отмечается частая встречаемость АГС в сравнении со среднероссийскими показателями (1:10000 – 1:18000), что, возможно, объясняется присутствием на территории крупнейших предприятий нефтехимической промышленности и попаданием их продуктов в окружающую среду. Частота встречаемости ГАЛ, МВ, ФКУ, спинальной мышечной атрофии, первичных

иммунодефицитов в Республике Башкортостан аналогична среднероссийским показателям.

Таблица 6

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

Врожденное и наследственное заболевание	Количество установленной инвалидности по годам				
	2018	2019	2020	2021	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	14	13	22	11	18
Галактоземия	—	—	—	—	—
Фенилкетонурия	5	4	4	5	5
Адреногенитальный синдром	7	1	6	4	4
Муковисцидоз	3	3	2	—	1
Наследственные болезни обмена веществ	6	8	4	3	2
Спинальная мышечная атрофия	4	3	10	5	4
Первичные иммунодефициты	1	1	3	2	—
Итого	40	33	52	30	34

Таблица 7

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

Врожденное и наследственное заболевание	Количество умерших детей по годам				
	2018	2019	2020	2021	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	—	—	—	—	—
Галактоземия	—	—	—	—	—
Фенилкетонурия	—	—	—	—	—
Адреногенитальный синдром	—	—	—	—	—
Муковисцидоз	—	—	—	—	—
Наследственные болезни обмена веществ	—	1	—	—	—
Спинальная мышечная атрофия	—	1	—	—	—
Первичные иммунодефициты	—	—	2	—	—
Итого	—	2	2	—	—

С 2018 по 2021 год в Республике Башкортостан увеличился уровень

заболеваемости редкими (орфанными) заболеваниями с 10,0 до 12,7 случая на 100 тыс. населения (на 21,2%). Рост показателя заболеваемости объясняется совершенствованием качества ранней диагностики таких заболеваний и внесением больных в регистр, позволивший наладить их учет. В регионе проводится работа по внедрению современных методов лечения и обеспечению больных орфанными заболеваниями лекарственными препаратами, развитию медико-социальной помощи таким больным.

Анализ смертности пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями показал положительную динамику: с 2021 года отмечается отсутствие смертей среди пациентов, выявленных в результате НС, против 4 смертей (1 случай – ребенок со спинальной мышечной атрофией, 1 случай – ребенок с болезнью обмена веществ, 2 ребенка – с первичными иммунодефицитами) в 2019-2020 годах, что объясняется степенью тяжести течения заболевания и осложнениями. Положительной тенденцией снижения смертности пациентов является своевременное начало терапии данных заболеваний (в том числе не зарегистрированными на территории Российской Федерации лекарственными средствами) за счет средств Благотворительного фонда «Круг добра», созданного по Указу Президента Российской Федерации от 5 января 2021 года № 16, начиная с 2021 года.

Уровень инвалидизации среди пациентов, выявленных в результате НС, остается на достаточно высоком уровне. В 99,9% случаев детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в результате НС, в возрасте 0-1 года впервые устанавливается инвалидность.

2.3. Нормативные правовые документы Республики Башкортостан, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Таблица 8

№ п/п	Название нормативного правового акта	Дата, номер документа	Утвердивший орган
1	2	3	4
1	Приказ «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания в Республике Башкортостан»	22 мая 2006 года № 464-Д	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан

1	2	3	4
2	Приказ «О Республиканской медицинской информационно-аналитической системе Республики Башкортостан»	14 августа 2013 года № 376	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан
3	Приказ «О внедрении клинических рекомендаций (протоколов лечения)»	13 ноября 2015 года № 3442-Д	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан
4	Приказ «О внесении изменений в приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 29 декабря 2015 года № 4079-Д "О распределении потоков пациентов"»	27 ноября 2018 года № 2916-Д	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан
5	Приказ «Об организации оказания детскому населению Республики Башкортостан медицинской помощи по профилю "педиатрия"»	10 сентября 2019 года № 1604-Д	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан
6	Приказ «О совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям Республики Башкортостан, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями»	25 октября 2019 года № 1901-Д	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан
7	Приказ «Об организации в медицинских организациях Республики Башкортостан системы внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности»	23 января 2020 года № 126-Д	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан
8	Приказ «О маршрутизации детского населения при оказании паллиативной медицинской помощи в медицинских организациях Республики Башкортостан»	30 июля 2021 года № 1035-Д	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан
9	Приказ «О внесении изменений в Регламент организации медицинской помощи жителям Республики Башкортостан, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, утвержденный приказом Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 25 октября 2019 года № 1901-Д "О совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям Республики Башкортостан, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями"»	14 сентября 2021 года № 1280-Д	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан
10	Приказ «Об организации работы по организации учета и лекарственного обеспечения лиц, больных гемофилией,	20 декабря 2021 года № 1877-Д	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан

1	2	3	4
	<p>муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей на территории Республики Башкортостан»</p>		
11	<p>Приказ «О Порядке обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания и представления сведений для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности на территории Республики Башкортостан»</p>	13 января 2022 года № 18-Д	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан
12	<p>Приказ «Об организации взаимодействия Министерства здравоохранения Республики Башкортостан и медицинских организаций с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра»»</p>	28 сентября 2022 года № 1572-А	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан

На территории Республики Башкортостан охват нормативными правовыми документами сформированной в регионе системы оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями представлен в достаточном объеме. Маршрутизация таких пациентов при оказании им медицинской помощи осуществляется в

соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 года № 917н, и приказом Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 25 октября 2019 года № 1901-Д «О совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям Республики Башкортостан, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями».

В регионе имеется медико-генетическая служба, представленная государственным бюджетным учреждением здравоохранения Республиканский медико-генетический центр (далее – ГБУЗ РМГЦ).

Разработана нормативно-правовая база по организации работы при проведении НС на врожденные и наследственные заболевания; мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности НС и РНС на территории Республики Башкортостан осуществляются в соответствии с Федеральным законом от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 31 июля 2020 года № 785н «Об утверждении требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности».

Программой предусмотрен обширный перечень организационно-методических мероприятий, в том числе формирование законодательной базы проведения в регионе РНС и порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями: разработаны нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Нормативные акты в полном объеме позволяют организовать оказание медицинской помощи лицам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также, лицам, страдающим жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни или инвалидности граждан, проживающих на территории Республики Башкортостан, на всех этапах: выявления; маршрутизации при организации первичной специализированной медико-санитарной помощи; обеспечения лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания – за счет средств федерального бюджета и бюджета Республики Башкортостан.

Выработан алгоритм организации обеспечения лекарственными

препаратами несовершеннолетних лиц, страдающих орфанными заболеваниями, проживающих на территории Республики, имеющих право на льготное лекарственное обеспечение; алгоритм использования на территории Республики Башкортостан наряду с рецептами на лекарственные препараты, оформленными на бумажном носителе, рецептов на лекарственные препараты, сформированных в форме электронных документов, включающих технические требования к информационному обмену между медицинскими организациями и модулем «Электронный рецепт» автоматизированной системы льготного лекарственного обеспечения Республики Башкортостан, в том числе требования к идентификации рецепта в форме электронного документа и лица, обратившегося за отпуском лекарственного препарата по такому рецепту; алгоритм ведения региональных сегментов федеральных регистров лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни, а также больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей.

В Республике Башкортостан организована паллиативная медицинская помощь детям.

На территории Республики Башкортостан создана Республиканская медицинская информационно-аналитическая система Республики Башкортостан (далее – РМИАС РБ), имеются регламентирующие приказы для оказания экстренной и плановой медицинской помощи детям, а также приказы, утверждающие регламент дистанционного, в том числе с применением телемедицинских технологий, консультирования пациентов, включая больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Принят приказ по внедрению клинических рекомендаций и стандартов в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам, в том числе с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Также применяются приказы по созданию, наполнению и применению регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при наличии), приказы по правилам ведения регистра жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и лиц, больных

гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей.

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

В проведении НС в Республике Башкортостан задействовано 62 структурных подразделения медицинских организаций акушерского профиля, осуществляющих забор биологического материала, включая 5 медицинских организаций третьего уровня, 17 – второго, 40 – первого уровня (в том числе 39 urgentных родильных залов). В каждой медицинской организации акушерского профиля, осуществляющей забор крови у новорожденных, обучены специалисты и их дублеры (всего 84 специалиста по Республике Башкортостан) (приложение № 1 к настоящей Программе).

В Республике Башкортостан в 2021 году родилось 37995 новорожденных. НС на 5 наследственных и врожденных заболеваний был проведен 38133 новорожденным, что связано с обследованием в январе новорожденных, рожденных в конце декабря (образцы крови доставлены в лаборатории в новогодние дни).

Лаборатория массового и селективного скрининга расположена в г. Уфе в ГБУЗ РМГЦ (приложение № 2 к настоящей Программе), в которой проводятся лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей. Медико-генетическое консультирование по итогам скрининга проводится в ГБУЗ РМГЦ.

Уровень оснащенности медицинским оборудованием, укомплектованность медицинским персоналом данной медико-генетической консультации представлены в приложениях № 3-5 к настоящей Программе.

Обследование новорожденного на наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия его матери (законного представителя) на проведение процедур неонатального скрининга в соответствии со статьей 20 Федерального закона от 21 ноября

2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови.

Забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется специально подготовленным работником в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов и при необходимости в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям, в соответствии с Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (далее – Рекомендации).

В случае ранней выписки ребенка или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию сотрудник родовспомогательного учреждения передает информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника) с назначением точной даты проведения НС. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского работника для осуществления забора крови.

При отсутствии в медицинской документации новорожденного ребенка отметки о взятии образца крови на НС при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию забор образцов крови для проведения исследования осуществляется в соответствии с Рекомендациями.

Забор крови выполняется дополнительно в следующих случаях:

назначения недоношенному ребенку по состоянию здоровья трансфузионной терапии или экстракорпоральной мембранной оксигенации (рекомендуется взятие крови до проведения трансфузии, даже если возраст ребенка менее 144 часов);

наличия меконияльного илеуса (кровь берется повторно на 21-28 день жизни ребенка).

За правильность взятия крови и достоверность указанных сведений несет ответственность специально обученный медицинский работник, заполняющий специальный фильтровальный бумажный тест-бланк. Данные о проведенном НС вносятся (в зависимости от места забора крови) в карту развития новорожденного, выписной эпикриз или историю развития ребенка.

Маршрутизация в рамках массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в Республике Башкортостан осуществляется согласно следующему алгоритму:

1. Забор крови у новорожденных детей осуществляется на

фильтровальный тест-бланк на 4-е сутки у доношенного новорожденного и на 7-е сутки у недоношенного с формированием электронного направления в РМИАС РБ. После взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа. Забор крови осуществляют специально обученные правилам забора проб для проведения НС и РНС медицинские работники в медицинских организациях, осуществляющих помощь женщинам во время родов и детям, согласно приложению № 1 к настоящей Программе.

2. Тест-бланки для проведения исследований доставляются нарочно из медицинских организаций в ГБУЗ РМГЦ (г. Уфа, ул. Гафури, д. 74) не реже одного раза в 3 дня силами медицинских организаций, осуществляющих забор биоматериала, согласно приложению № 7 к настоящей Программе.

3. Тест-бланки регистрируются в ГБУЗ РМГЦ сотрудниками лаборатории неонатального, перинатального и селективного скрининга.

4. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в лаборатории ГБУЗ РМГЦ. При получении первичных результатов обследования формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым нозологиям и группа риска новорожденных по наследственным заболеваниям.

5. Информация о результатах НС размещается в электронной медицинской карте ребенка в РМИАС РБ и доступна лечащему врачу. При выявлении в ГБУЗ РМГЦ новорожденного ребенка из группы риска по наследственным заболеваниям специалист лаборатории информирует врача-педиатра ГБУЗ РМГЦ, который по телефону доводит информацию до главного врача и (или) заместителя главного врача по лечебной работе медицинской организации по месту нахождения ребенка о необходимости его повторного обследования.

6. При получении информации из ГБУЗ РМГЦ на ребенка из группы риска лица, ответственные за проведение НС в медицинской организации, осуществляют забор биоматериала и направление образца крови или самого новорожденного ребенка в ГБУЗ РМГЦ на подтверждающую диагностику в срок до 48 часов.

7. Проведение подтверждающей диагностики проводится в лабораториях ГБУЗ РМГЦ в течение 10 дней после забора образца крови.

8. Информирование родителей (законных представителей) ребенка проводится во время консультации врачом-генетиком ГБУЗ РМГЦ или ответственными врачами согласно профилю заболевания в течение 14 дней от момента получения результатов.

9. Наследственные заболевания (ФКУ, ВГ, АГС, ГАЛ) включены в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее – регистр орфанных заболеваний). МВ включен в регистр лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей – регистр высоко-затратных нозологий (далее – регистр ВЗН).

Ведение указанных регистров согласно приказам Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 20 декабря 2021 года № 1877-Д и от 13 января 2022 года № 18-Д возложено на организационно-методический отдел ГБУЗ РМГЦ. Информация из федеральных регистров интегрирована в РМИАС РБ.

10. Медико-генетическое консультирование проводится врачами – генетиками медико-генетической консультации ГБУЗ РМГЦ ежедневно, кроме выходных, в 2 смены: I смена – с 8.00 до 15.00; II смена – с 10.00 до 17.00.

11. Диспансерное наблюдение детей с врожденными заболеваниями осуществляется согласно клиническим рекомендациям в медицинских организациях по месту прикрепления ребенка (лечащим врачом является участковый педиатр), консультативную помощь профильных специалистов дети получают в государственном бюджетном учреждении здравоохранения Республиканская детская клиническая больница (далее – ГБУЗ РДКБ) и в центре орфанных заболеваний при ГБУЗ РМГЦ согласно приказу Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 25 ноября 2019 года № 1901-Д. В таблице 9 представлена информация о кратности диспансерного наблюдения, ответственных врачах-специалистах, осуществляющих диспансерное наблюдение. Куратором оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выступает ГБУЗ РМГЦ.

Таблица 9

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

Врожденное и наследственное заболевание	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году	Количество взятых на диспансерное наблюдение из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году	Количество пациентов, состоящих на диспансерном наблюдении, которым назначены лекарственные препараты/специализированные продукты лечебного питания	Врач-специалист, осуществляющий диспансерное наблюдение*	Средняя частота консультаций врачом-генетиком пациента, состоящего на диспансерном наблюдении	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 году
Врожденный гипотиреоз	11	11	11	эндокринолог	2 раза в год	11
Галактоземия	–	–	–	генетик	2 раза в год	–
Фенилкетонурия	5	5	5	генетик	6 раз в год	30
Адреногенитальный синдром	4	4	4	эндокринолог	2 раза в год	8
Муковисцидоз	–	–	–	пульмонолог	2 раза в год	–
Наследственные болезни обмена веществ	3	3	3	генетик	4 раза в год	12
Спинальная мышечная атрофия	5	5	5	невролог	2 раза в год	20
Первичные иммунодефициты	–	–	–	иммунолог	2 раза в год	–
Итого	30	30	30			

* Совместно с лечащим врачом – участковым педиатром.

12. При выявлении заболевания, входящего в перечень заболеваний, диагностируемых в рамках НС, врач-специалист по соответствующему профилю организует проведение клинического, лабораторного и инструментального обследования пациента в целях диагностики редкого заболевания, организует постановку на учет пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также назначение им терапии специфическими лекарственными препаратами и снабжение специализированными продуктами лечебного питания.

В таблице 10 представлена информация о количестве проведенных телемедицинских консультаций (консилиумов) (далее – ТМК) с профильными медицинскими учреждениями.

Таблица 10

Количество проведенных ТМК в 2018-2022 годах

Показатель	Значения показателей по годам				
	2018	2019	2020	2021	9 месяцев 2022 года
Количество консультаций (консилиумов), проведенных медико-генетической консультацией ГБУЗ РМГЦ, из них:	16486	16123	16321	17003	12750
с применением ТМК	15	39	58	167	157
Количество консультаций (консилиумов), проведенных с учреждениями ЗА уровней*, из них:	–	–	–	–	–
с применением ТМК	–	–	–	–	–
Количество консультаций (консилиумов), проведенных с учреждениями ЗБ уровней, из них:	4	6	13	102	108
с применением ТМК	4	4	8	62	61
Количество консультаций (консилиумов), проведенных с Национальным медицинским исследовательским центром, из них:	–	24	51	93	152
с применением ТМК	–	12	16	16	82
Всего проведенных консультаций (консилиумов), из них:	16490	16153	16385	17198	13010
с применением ТМК	19	55	82	245	300

* ГБУЗ РМГЦ относится к учреждениям ЗА уровня.

Еженедельно администрация ГБУЗ РМГЦ, ГБУЗ РДКБ и

представители медицинских организаций Республики Башкортостан участвуют в видеоселекторных совещаниях. В течение года проходят научно-практические конференции среди медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями. Ежемесячно главными внештатными специалистами Министерства здравоохранения Республики Башкортостан проводятся обучающие школы и семинары для врачей и пациентов.

Выводы: при анализе инфраструктуры проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС полнота охвата обследования составляет 99,9%, что можно признать хорошим показателем. Но существуют проблемы, возникающие при реализации обследования новорожденных: необходимость обучения кадров, низкая настороженность среди врачей первичного звена о наследственных заболеваниях обмена веществ, не входящих в НС. Стоит отметить дефицит квалифицированных врачей-генетиков. Для реализации РНС необходимо дооснащение оборудованием лаборатории ГБУЗ РМГЦ.

2.5. Информационное взаимодействие при проведении НС и РНС между ГБУЗ РМГЦ и медицинскими организациями Республики Башкортостан

Информационное взаимодействие специалистов, участвующих в проведении НС и РНС в Республике Башкортостан приведено в таблице 11.

Таблица 11

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

Наименование информационной системы	Указать наличие информационных систем (да/нет), название	Нормативный правовой акт, которым утверждены внедрение и работа информационной системы
1	2	3
Единая государственная информационная система в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ)	да, РМИАС РБ	постановление Правительства Республики Башкортостан от 14 августа 2013 года № 376 «О Республиканской медицинской информационно-аналитической системе Республики Башкортостан»

1	2	3
Электронный документооборот	да	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 28 декабря 2012 года № 3237-Д «О внедрении региональной медицинской информационно-аналитической системы в рамках Программы модернизации здравоохранения Республики Башкортостан»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан России от 7 сентября 2021 года № 947н «Об утверждении Порядка организации системы документооборота в сфере охраны здоровья в части ведения медицинской документации в форме электронных документов»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 11 ноября 2016 года № 3235-Д «О внедрении системы электронного документооборота в медицинских организациях Республики Башкортостан»
Регистры	да	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 15 июня 2015 года № 1864-Д «О совершенствовании мероприятий по регистрации случаев рождения и смерти в Республике Башкортостан»

2.6. Выводы

Массовый НС на текущий момент проводится на 5 наследственных заболеваний путем исследования крови новорожденных детей в первые дни после рождения для ранней диагностики до развития симптомов. Введение РНС, включающего дополнительно 31 нозологию, позволит обследовать всех новорожденных Республики Башкортостан на 36 наследственных и врожденных заболеваний.

Установление точного диагноза до проявления первых симптомов крайне важно для успешного лечения и предупреждения необратимых осложнений и летальных исходов у детей, сокращения инвалидизации и обеспечения хорошего качества жизни населения.

Раннее выявление наследственных и врожденных заболеваний создаст основу не только для своевременного патогенетического лечения пациентов, но и повысит эффективность медико-генетического консультирования семьи в целях диагностики патологии и предупреждения повторного рождения больных детей.

3. Цели, задачи и показатели Программы

3.1. Цели Программы

Целями Программы являются следующие:

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

3.2. Задачи Программы

Задачами Программы являются следующие:

- 1) обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Республике Башкортостан;
- 2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н;
- 3) совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- 4) обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- 5) интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС;
- 6) обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями;
- 7) внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС;

8) методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;

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

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

3.3. Показатели Программы

К показателям Программы относятся следующие:

1) доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания, от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Республике Башкортостан (%);

2) доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, в Республике Башкортостан (%);

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 Башкортостан (%);

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 Республике Башкортостан (%);

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, в Республике Башкортостан (%).

3.4. Мероприятия Программы

В рамках Программы планируются следующие мероприятия:

1) создание нормативно-правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках РНС, включая региональные программы финансирования РНС;

2) разработка и отработка логистических маршрутов движения биоматериала в рамках НС и РНС;

3) организационно-методические мероприятия по подготовке запуска и проведению мероприятий РНС в медицинских учреждениях первого и второго уровней;

4) организационно-технические мероприятия по подготовке запуска и проведению мероприятий РНС в медицинских учреждениях третьего уровня;

5) заключение договора на проведение подтверждающей диагностики в рамках РНС между ГБУЗ РМГЦ и федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»;

6) мероприятия по повышению кадрового обеспечения медико-генетической службы Республики Башкортостан;

7) разработка системы контроля качества и безопасности организации РНС;

8) мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности медицинской помощи пациентам, выявленным в рамках проведения НС и РНС;

9) мероприятия по внедрению и соблюдению клинических рекомендаций и протоколов ведения больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС;

10) разработка плана мероприятий («дорожной карты») оказания медицинской помощи пациентам, выявленным при проведении НС и РНС;

11) внедрение комплекса мер, направленных на совершенствование оказания скорой медицинской помощи при возникновении жизнеугрожающих состояний, ассоциированных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС;

12) организация диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС;

13) решение вопросов информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС.

3.5. Обеспечение нормативно-правового регулирования проведения РНС в Республике Башкортостан

В рамках реализации Программы в Республике Башкортостан предусмотрено создание нормативно-правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках РНС.

Нормативно-правовая база по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках РНС

Нормативно-правовой акт	Ответственный исполнитель	Сроки
1	2	3
Постановление Правительства Республики Башкортостан от _____ № _____ «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Башкортостан»»	Правительство Республики Башкортостан; Министерство здравоохранения Республики Башкортостан; ГБУЗ РМГЦ	подготовка проекта Программы – до 18 ноября 2022 года; утверждение Программы Правительством Республики Башкортостан – до 15 декабря 2022 года
Приказ по маршрутизации пациентов, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н	Министерство здравоохранения Республики Башкортостан; ГБУЗ РМГЦ; ГБУЗ РДКБ	до 20 декабря 2022 года

1	2	3
<p>Региональные документы по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, а также по взаимодействию с Благотворительным фондом «Круг добра»</p>	<p>Министерство здравоохранения Республики Башкортостан</p>	<p>до 20 декабря 2022 года</p>
<p>Разработка и утверждение стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) по приему фильтр-бланков (внутри региона; из других регионов); 2) по методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории; 3) по взятию крови и правилам их хранения при проведении РНС и НС; 4) по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию ЗА и обратно; 5) по получению фильтр-бланков медико-генетической консультацией ГБУЗ РМГЦ и их передачи в медицинские учреждения, где будет проводиться забор крови; 6) по порядку учета и хранения фильтр-бланков для РНС и НС; 7) по работе с лабораторной информационной системой; 8) по направлению биоматериала для проведения подтверждающей диагностики 	<p>ГБУЗ РМГЦ; медицинские организации Республики Башкортостан</p>	<p>разработка типовых стандартных операционных процедур – до 1 декабря 2022 года; адаптация и их утверждение – до 15 декабря 2022 года</p>

3.6. Формирование оптимальной маршрутизации биоматериала, обеспечивающей проведение РНС

Маршрутизация биоматериала при проведении РНС

осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» и направлена на своевременное выявление указанных заболеваний и постановку выявленных пациентов на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры.

1. При проведении НС и РНС родители (законные представители) ребенка информируются врачом о НС и РНС и заполняют информированное согласие или отказ от медицинского вмешательства.

2. В РМИАС РБ формируется электронное медицинское свидетельство о рождении с одновременным созданием направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС с уникальным идентификационным номером согласно разработанным методическим рекомендациям. Данные автоматически передаются в ЕГИСЗ и вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «Акушерство, гинекология и неонатология» (далее – ВИМИС АКИНЕО).

3. Взятие крови:

а) проводится в 62 учреждениях родовспоможения государственной системы здравоохранения, 1 частной медицинской организации акушерского профиля, 66 поликлиниках (детских поликлинических отделениях), в 25 отделениях патологии новорожденных (педиатрических детских больниц), осуществляющих отбор проб для проведения НС, согласно приложению № 1 к настоящей Программе;

б) забор образцов крови у новорожденных осуществляется специально подготовленным медицинским работником в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов, и при необходимости в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям, в соответствии с Рекомендациями;

в) забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка, которые выдаются в ГБУЗ РМГЦ всем родильным домам и медицинским организациям республики. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 3 пятнами крови;

г) кровь берется в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7-е 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. В случае ранней выписки ребенка или перевода по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию сотрудник родовспомогательного учреждения передает информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника) с назначением точной даты проведения НС и РНС. Детская поликлиника (иная медицинская организация) в установленный день организует выход обученного медицинского работника для осуществления забора крови. При отсутствии в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови на НС и РНС при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию забор образцов крови для проведения исследования осуществляется в соответствии с Рекомендациями.

4. В Республике Башкортостан организацией, уполномоченной на сбор, сортировку и дальнейшую отправку тест-бланков с образцами крови на РНС в медицинские организации 3 Б группы, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики, является ГБУЗ РМГЦ.

5. Логистическая схема проведения НС и РНС в Республике Башкортостан представлена в приложениях № 7-8 к настоящей Программе:

отправка тест-бланков в учреждения 3А группы из медицинской организации для выполнения РНС осуществляется силами и счет средств медицинских организаций, осуществляющих забор биоматериала, нарочным;

информирование родителей (законных представителей) ребенка о положительных или об отрицательных результатах РНС осуществляется лечащим врачом-педиатром медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, который в свою очередь получает информацию из электронной медицинской карты ребенка в РМИАС РБ, а также в случае выявленного высокого риска заболеваний – врачом-педиатром ГБУЗ РМГЦ по телефону;

проведение подтверждающей диагностики и консультирования проводится путем приглашения новорожденного из группы высокого риска в течение 24-48 часов после получения информации о высоком риске в медико-генетическую консультацию ГБУЗ РМГЦ или (для жителей районов Республики Башкортостан) в детскую поликлинику межрайонного детского центра, которая осуществляет забор образцов

крови и другого биоматериала для повторного скринингового исследования для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики. Биоматериал из межрайонных детских центров доставляется силами медицинских организаций в ГБУЗ РМГЦ. Биоматериал из ГБУЗ РМГЦ отправляется в медико-генетическую консультацию ФГБНУ Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова, выполняющую функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Маршрутизация биологического материала из прикрепленных территорий Приволжского федерального округа (далее – ПФО) осуществляется в соответствии с письмом директора Департамента медицинской помощи детям, службы родовспоможения и общественного здоровья Министерства здравоохранения Российской Федерации Шешко Е.Л. от 24 октября 2022 года № 15-4/3299 о завершении работ по формированию логистических маршрутов доставки тест-бланков с образцами крови для выполнения исследований на наследственные и (или) врожденные заболевания (РНС) и направлена на своевременное выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры.

Логистическая схема проведения НС и РНС в ПФО представлена в приложении № 9 к настоящей Программе.

Логистическая схема доставки биоматериала из ГБУЗ РМГЦ в ФГБНУ Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова для подтверждающей диагностики в рамках РНС представлена в приложении № 10 к настоящей Программе.

Мероприятия, необходимые для успешной реализации РНС в Республике Башкортостан, являются следующими:

1) организация обучающих семинаров с принятием зачета в медицинских организациях по вопросам проведения РНС, в частности, утвержденных схем маршрутизации биоматериала и порядка работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС;

2) дооснащение лаборатории массового и селективного скрининга ГБУЗ РМГЦ недостающим оборудованием, соответствующее обучение кадров, проводящих исследования в рамках НС и РНС, внедрение ВИМИС АКИНЕО в ГБУЗ РМГЦ;

3) обучение среднего медицинского персонала правилам забора крови и работе в РМИАС РБ (ежемесячно по графику с принятием устного зачета), создание базы специалистов из следующего расчета: два

специалиста на каждый пункт забора крови (основной и дублер);

4) разработка сотрудниками лаборатории ГБУЗ РМГЦ типовых стандартов операционных процедур, их адаптация, утверждение и внедрение в медицинских организациях;

5) обеспечение достаточного количество сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС (с учетом отпускного периода);

6) организация закупа необходимого запаса тест-бланков;

7) принятие нормативного акта с назначением ГБУЗ РМГЦ уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков и организующей их направление для выполнения РНС в Республике Башкортостан, а также направление биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС;

8) заключение договоров с ФГБНУ Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова, обеспечивающим проведение подтверждающей диагностики в рамках РНС в соответствии с перечнем медицинских организаций согласно приложению № 2 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 9 июня 2022 года № 1510-р;

9) разработка приказа по маршрутизации пациентов при проведении подтверждающей диагностики в рамках РНС с указанием сроков, этапов, логистики.

3.7. Совершенствование материально-технической базы ГБУЗ РМГЦ, оказывающего медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Мероприятия по совершенствованию материально-технической базы медико-генетической консультации и лабораторий ГБУЗ РМГЦ являются следующими:

ремонт помещений медико-генетической консультации и лабораторий ГБУЗ РМГЦ, осуществляющих проведение НС и РНС, на сумму 5,04 млн. рублей за счет средств бюджета Республики Башкортостан;

переоснащение и дооснащение оборудованием медико-генетической консультации и лабораторий ГБУЗ РМГЦ, осуществляющих проведение НС и РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н, на сумму 185828770,2 рубля в соответствии с приложением № 11 к настоящей

приложением № 11 к настоящей Программе;

дооснащение мебелью медико-генетической консультации и лабораторий ГБУЗ РМГЦ, осуществляющих проведение НС и РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н, на сумму 4,18 млн. рублей за счет средств бюджета Республики Башкортостан;

установка программного обеспечения медицинских и лабораторных информационных систем для внутрिलाбораторного и межрегионального электронного документооборота.

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

Во исполнение приказов Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 10 сентября 2019 года № 1604-Д «Об организации оказания детскому населению Республики Башкортостан медицинской помощи по профилю "педиатрия"» и от 25 октября 2019 года № 1901-Д «О совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям Республики Башкортостан, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями» маршрутизация пациентов группы высокого риска с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в медицинские организации соответствующего профиля, которые должны быть обеспечены необходимыми ресурсами (имеются в виду кадры, материально-техническая оснащенность, условия оказания медицинской помощи). По данным 9 месяцев 2022 года, в медицинских организациях Республики Башкортостан работают 7 врачей-генетиков (укомплектованность – 100%; коэффициент совместительства – 1,39), 42 врача аллерголога-иммунолога (укомплектованность – 83,13%; коэффициент совместительства – 1,20), 518 врачей-неврологов (укомплектованность – 84,22%; коэффициент совместительства – 1,28), 143 врача-неонатолога (укомплектованность – 81,92%; коэффициент совместительства – 1,47), 1419 врачей-педиатров (укомплектованность – 88,71%; коэффициент совместительства – 1,11), 10 врачей урологов-андрологов (укомплектованность – 91,67%; коэффициент совместительства – 2,48), 21 врач-эндокринолог детский (укомплектованность – 84,42%; коэффициент совместительства – 1,55).

Несмотря на высокую укомплектованность, отмечается высокий уровень коэффициента совместительства среди врачей клинического профиля: врачей-неонатологов, урологов-андрологов и эндокринологов детских, что требует подготовки и приема дополнительных специалистов.

В целях кадрового обеспечения в рамках проведения РНС в ГБУЗ РМГЦ необходимо дополнить штатное расписание лаборатории следующими штатными единицами: 3 врача лабораторных генетика (врачи клинической лабораторной диагностики (биологи) для РНС методом тандемной масс-спектрометрии), 3 врача клинической лабораторной диагностики (биолога) для РНС методом ПЦР-диагностики, 7 медицинских лабораторных техников (медицинских технологов), 2 медицинских регистратора, 1 медицинский дезинфектор, 2 мойщика посуды и ампул. Также в целях повышения кадрового обеспечения медико-генетической службы ГБУЗ РМГЦ нужно дополнительно выделить 2 ставки врачей-генетиков, 2 ставки среднего медицинского персонала.

Требуется проведение мероприятий по укомплектованию кадрового состава лабораторно-диагностической службы, медико-генетической консультации ГБУЗ РМГЦ в соответствии с расширенным штатным расписанием, в том числе в 2022 году принять на работу врачами-стажерами 2 врачей-ординаторов, обучающихся по программе подготовки врачей-генетиков; в 2023-2025 годах обеспечить дополнительный прием 2 врачей-ординаторов на обучение для подготовки врачей-генетиков, учитывая потребности Республики Башкортостан в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС. Потребность во врачах-генетиках в Республике Башкортостан составляет 12 штатных единиц (дефицит – 2,25 ставки), в среднем медицинском персонале – 12 штатных единиц (дефицит – 2,25). Обучение специалистов лабораторий ГБУЗ РМГЦ будет проводиться на циклах повышения квалификации по непрерывному медицинскому образованию «Расширенный неонатальный скрининг», в объеме 48 часов в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

3.9. Организация информационного взаимодействия между медицинскими организациями Республики Башкортостан и субъектами ПФО

Взаимодействие между медицинскими организациями,

участвующими в проведении НС и РНС, организуется в РМИАС РБ, между ГБУЗ РМГЦ и медицинскими организациями прикрепленных территорий ПФО – в ВИМИС АКИНЕО. В РМИАС РБ формируется автоматическое направление – структурированный электронный медицинский документ «Направление неонатальный скрининг» (далее – СЭМД «ННС»), которое формирует реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД) для выгрузки в ВИМИС АКИНЕО. Отработка выгрузки данных запланирована в процессе выхода промышленной версии ВИМИС АКИНЕО по приему СЭМД «ННС».

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

1) создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС (в ее составе – заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по акушерству и гинекологии, неонатологии, клинической лабораторной диагностике, представители разработчика РМИАС РБ). Срок – сентябрь 2022 года; ответственное лицо – заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан;

2) разработка плана мероприятий («дорожной карты») по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС. Срок – сентябрь 2022 года; ответственные лица – заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ;

3) определение медицинских организаций, в которых может выдаваться медицинское свидетельство о рождении. Срок – сентябрь 2022 года; ответственные лица – заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ;

4) определение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники). Срок – ноябрь 2022 года; ответственные лица – заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист – неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан;

5) обучение специалистов медицинских организаций, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении, передаче сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в РЭМД. Срок – ноябрь 2022 года; ответственные лица – заместитель министра

здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист – неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан;

6) обучение специалистов медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС, передаче сведений о факте забора крови (СЭМД «ННС») в ВИМИС «АКиНЕО». Срок – декабрь 2022 года; ответственные лица – заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист – неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан;

7) обучение специалистов ГБУЗ РМГЦ, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках РНС, передаче сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО». Срок – декабрь 2022 года; ответственные лица – заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист по клинико-лабораторной диагностике Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан;

8) составление реестра специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО», проведение их первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» и передача данных о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова Министерства здравоохранения Российской Федерации для регистрации. Срок – ноябрь 2022 года; ответственные лица – заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист – неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан;

9) обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС. Срок – декабрь 2022 года; ответственные лица – заместитель министра здравоохранения Республики

Башкортостан, главный внештатный специалист – неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан;

10) доработка информационной системы РМИАС РБ, используемой в Республике Башкортостан, в части выгрузки результатов РНС в ВИМИС «АКиНЕО». В ГБУЗ РМГЦ используется РМИАС РБ, параллельно планируется применение самостоятельной лабораторной информационной системы на базе информационной системы «Управление медицинским центром» (платформа 1С «Предприятие»). Срок – декабрь 2022 года, ответственные лица – заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист по клинико-лабораторной диагностике Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан.

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

Мероприятия для формирования и развития цифрового контура являются следующими:

1) создание условий для оперативного получения и анализа данных по маршрутизации пациентов;

2) организация и разработка мониторинга, планирования и управления потоками пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при оказании им медицинской помощи;

3) анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа данных, представляемых медицинскими организациями;

4) обеспечение медицинским организациям широкополосного доступа в информационно-телекоммуникационную сеть Интернет, безопасной передачей данных, автоматизированными рабочими местами врачей и среднего медицинского персонала;

5) внедрение механизмов обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование официальных сайтов медицинских организаций;

б) организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в форматах «врач-врач», «врач-пациент»;

7) разработка и реализация планов проведения консультаций (консилиумов) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий.

3.11. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения, специализированной (в том числе высокотехнологичной) и паллиативной медицинской помощи лицам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС

Диспансерное наблюдение пациента проводится по месту его жительства, контроль за диспансерным наблюдением проводится врачами-генетиками ГБУЗ РМГЦ согласно территориальной программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи с соблюдением преемственности лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи; также организуется непрерывное обеспечение пациента лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

Мероприятия по обеспечению своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС, являются следующими:

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

2) обеспечение своевременной передачи информации из ГБУЗ РМГЦ в детскую поликлинику (поликлиническое отделение) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием;

3) постановка на диспансерное наблюдение пациента с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием;

4) обеспечение своевременного направления пациента для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком;

- 5) проведение пациенту медико-генетического консультирования врачом-генетиком ГБУЗ РМГЦ, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии) в 2 смены 5 раз в неделю;
- 6) своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости);
- 7) своевременное обеспечение пациента паллиативной помощью.

3.12. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС

Внедрены и используются в работе действующие стандарты, клинические рекомендации и порядки оказания медицинской помощи, утвержденные Министерством здравоохранения Российской Федерации по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

Планируются следующие мероприятия:

- 1) внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке ГБУЗ РМГЦ, главного внештатного специалиста по медицинской генетике Министерства здравоохранения Республики Башкортостан;
- 2) разработка и внедрение в каждой медицинской организации протоколов (алгоритмов) лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю.

3.13. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи пациентам, выявленным в результате РНС

Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи пациентам, выявленным в результате РНС, включает следующие мероприятия:

- 1) разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению

достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии, включающих:

снижение количества госпитализаций пациентов;
 снижение количества амбулаторного обращения по поводу заболевания;

сокращение суммарных затрат на ведение пациентов;

2) внесение изменений в приказы по организации внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в медицинских организациях Республики Башкортостан;

3) разработка формы и внедрение чек-листов при проведении контрольных мероприятий;

4) разработка и реализация отчетов о результатах внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в медицинских организациях Республики Башкортостан;

5) разработка формы и внедрение сводного отчета ежеквартального анализа качества медицинской помощи с использованием цифровых технологий (РМИАС РБ);

6) разработка и утверждение проверочных листов (перечня контрольных вопросов) по оценке качества организации РНС, диспансерного наблюдения и обеспечения специализированной медицинской помощью детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

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

Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний включает следующие мероприятия:

1) внедрение и установка нового оборудования в рамках РНС, повышение квалификации медицинского персонала, автоматизация процессов постановки молекулярно-генетической диагностики и электронного документооборота; разработка стандартных протоколов ведения пациентов, мониторинга состояния здоровья и контроля эффективности терапии; внедрение современных методов медико-генетического консультирования семей при планировании беременности;

2) внедрение и установка нового оборудования в рамках РНС, повышение квалификации медицинского персонала, автоматизация

процессов постановки молекулярно-генетической диагностики и электронного документооборота;

3) внедрение технологий диагностики заболеваний, выявленных в результате РНС: лабораторных, функционально-диагностических, рентгенологических, эндоскопических, лучевых; внедрение технологий лечения заболеваний: этиотропной терапии (генотерапии), патогенетической (ферментозаместительной, таргетной, лечебного питания), симптоматической;

4) внедрение технологий профилактики заболеваний: генодиагностики, медико-генетического консультирования семей, дети которых по результатам РНС попали в группу риска.

3.15. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности по причине врожденных и (или) наследственных заболеваний

Необходимо разработать формы отчетов для сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при помощи РМИАС. Ответственным нужно назначить государственное казенное учреждение здравоохранения Республики Башкортостан Медицинский информационно-аналитический центр.

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

Необходима организация мероприятий 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 РНС при проведении массового обследования новорожденных.

В свете сказанного планируются следующие мероприятия:

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

2) составление плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследование, о реализации РНС в

информационных носителей, предоставляющих информацию о РНС в доступной форме;

3) обеспечение проведения просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе РНС;

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

5) обеспечение размещения в родильных домах, медико-генетических консультациях (центрах) информационных материалов о возможностях и целях РНС.

4. Результаты реализации Программы

Таблица 12

Индикативные показатели Программы

Наименование показателя (единица измерения)*	Значение показателя по годам	
	2023	2024
1	2	3
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)	80	95
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, не менее (%)	95	98
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего и числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	0,5	1
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%)	90	95
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию (лекарственные	95	95

*Показатели могут быть пересмотрены по результатам динамического мониторинга в ходе реализации Программы.

1	2	3
препараты и специализированные продукты лечебного питания) от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (%)		

К запланированным результатам реализации Программы относятся следующие:

1) разработка программы в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

2) формирование и утверждение региональным приказом оптимальной маршрутизации пациентов в Республике Башкортостан, основанной на имеющейся инфраструктуре, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н;

3) создание условий для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС;

4) интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Республики Башкортостан, 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»;

5) внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организаций и контроль за соблюдением этих рекомендаций;

6) формирование ежегодных мероприятий 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;

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

8) 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.

5. Срок реализации Программы

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

6. Финансово-экономическое обоснование Программы

Финансовое обеспечение РНС состоит из предоставляемых субсидий из федерального бюджета бюджету Республики Башкортостан, предусмотренных в целях софинансирования ее расходных обязательств, и объема бюджетных ассигнований, предусмотренных в бюджете Республики Башкортостан. Распоряжением Правительства Российской Федерации от 19 августа 2022 года № 2332-р утверждены следующие предельные уровни софинансирования расходного обязательства для Республики Башкортостан: на 2023 год – 84%, на 2024 год – 84%, на 2025 год – 93%.

Объем бюджетных ассигнований, предусмотренных для реализации мероприятий Программы; составляет:

на 2023 год – 92966,2 тыс. рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета – 78091,6 тыс. рублей, бюджета Республики Башкортостан – 14874,6 тыс. рублей (16%);

на 2024 года – 92529,3 тыс. рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета – 77724,6 тыс. рублей, бюджета Республики Башкортостан – 14804,7 тыс. рублей (16%);

на 2025 год – 92041,5 тыс. рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета – 85598,6 тыс. рублей, бюджета Республики Башкортостан – 6442,9 тыс. рублей (7%).

Объем бюджетных ассигнований, необходимых для реализации мероприятий по РНС, сформирован согласно Правилам предоставления и распределения субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации в целях софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации, возникших при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденным постановлением Правительства Российской Федерации от

29 ноября 2022 года № 2161, а также согласно прогнозному числу детей, родившихся в Республике Башкортостан, по прикрепленным по РНС к ГБУЗ РМГЦ территориям. Сумма планируемого бюджета является прогнозной и подлежит корректировке в случае внесения изменений в плановые показатели выделяемых федеральных и региональных субсидий.

Планируемые объемы бюджетных ассигнований, необходимых для реализации мероприятий Программы РНС

Показатели, используемые для расчета средств, выделяемых Республике Башкортостан							Объем бюджетных ассигнований, необходимых для реализации мероприятий по РНС (тыс. рублей)	
Объем бюджетных ассигнований, выделенных в соответствующем финансовом году Министерством здравоохранения Российской Федерации на предоставление субсидий для реализации федеральных проектов	Стоимость проведения РНС на 1 ребенка	Прогнозное число детей, родившихся в Российской Федерации в соответствующем финансовом году, в соответствии со средним вариантом прогноза рождаемости по Российской Федерации	Коэффициент достижения индикативного показателя Программы (охват РНС 80% новорожденных, родившихся живыми), равный 0,8	Прогнозное число детей, родившихся в Республике Башкортостан в соответствующем финансовом году, с учетом параметров среднего варианта прогноза рождаемости по Республике Башкортостан в соответствующем финансовом году	Предельный уровень финансирования расходного обязательства Республики Башкортостан из федерального бюджета, определяемый в соответствии с распоряжением Правительства Российской Федерации от 19 августа 2022 года № 2332-р	Количество субъектов Российской Федерации -- получателей субсидий	Объем бюджетных ассигнований федерального бюджета, необходимый для реализации мероприятий по РНС	Объем бюджетных ассигнований Республики Башкортостан, необходимых для реализации мероприятий по РНС
2023 год								
2340000	2,4	1291787	0,8	36560	0,84	85	78091,6	14874,6
2024 год								
2340000	2,4	1249607	0,8	35250	0,84	85	77724,6	14804,7
2025 год								
2340000	2,4	1205656	0,8	33809	0,93	85	85598,6	6442,9

Расходы на проведение РНС производятся в соответствии с утвержденным планом финансово-хозяйственной деятельности медицинской организации.

Доставка тест-бланков для исследований в рамках РНС в ГБУЗ РМГЦ осуществляется совместно с тест-бланками для исследований на 5 наследственных заболеваний в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 22 мая 2006 года № 464-Д «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания в Республике Башкортостан».

Планируемый бюджет Программы

Источник финансирования, тыс. рублей	Объемы финансирования по годам			
	2023	2024	2025	Итого
Федеральный бюджет	78091,6	77724,6	85598,6	241414,8
Бюджет Республики Башкортостан	14874,6	14804,7	6442,9	36122,2
Иные источники	—	—	—	—
Итого	92966,2	92529,3	92041,5	277537,0

7. Социально значимый результат реализации Программы

Внедрение Программы позволит совершенствовать существующий уровень организации работы с детьми с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб в части организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при различной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 4,7 на 1000 новорожденных, родившихся живыми, к 2025 году.

Приложение № 1
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

ЧИСЛО

медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведения неонатального скрининга в Республике Башкортостан

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведение неонатального скрининга в Республике Башкортостан	Уровень оказания медицинской помощи	Число медицинских организаций/структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, у которых взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания, по данным 2021 года
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения неонатального скрининга	1	40	80	648
	2	17	34	3529
	3А	4	8	16506
	3Б	1	2	14930
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения неонатального скрининга	1	66	132	0
	2	0	0	0
	3	0	0	0
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения неонатального скрининга	1	0		0
	2	17	34	72
	3	8	16	2448
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения неонатального скрининга		1 (Клинический госпиталь «Мать и Дитя»)	2	0
Всего		154	308	*38133

* Общее число новорожденных, у которых взята проба для НС на наследственные заболевания по данным 2021 года.

Приложение № 2
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

ПЕРЕЧЕНЬ

медицинских организаций, осуществляющих неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг
в Республике Башкортостан

№ п/п	Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение неонатального скрининга	Адрес, тел. e-mail	Ф.И.О. руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение неонатального скрининга, контактный тел. (e-mail)	Проведено исследований в год (неонатальный скрининг) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (расширенный неонатальный скрининг) по данным 2021 года	
				количество	доля всех выполненных исследований в субъекте, %	количество	доля всех выполненных исследований в субъекте, %
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня							
Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня							
1	ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, медико-генетическая консультация	г. Уфа, ул. Гафури, д. 74, тел. 8 (347)293-72-64 rmgcuфа@yandex.ru	главный врач ГБУЗ РМГЦ тел. 8 (347)293-72-64 rmgcuфа@yandex.ru	192364	100%	0	0
Медико-генетические центры 3А и (или) 3Б уровня							
2	ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, лаборатория массового и селективного скрининга и лаборатория молекулярно- генетической диагностики	г. Уфа, ул. Гафури, д. 74, тел. 8 (347)293-72-64 rmgcuфа@yandex.ru	главный врач ГБУЗ РМГЦ, тел. 8 (347)293-72-64 rmgcuфа@yandex.ru	192364	100%	0	0

Приложение № 3
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

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 года № 274 н)*

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5	6	7
1	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	2	2	100%
2	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД (In vitro diagnostics (IVD) - исследование образцов крови или тканей, взятых из человеческого тела – далее ИВД), лабораторный, автоматический	биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии	2	2	100%
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический			

1	2	3	4	5	6	7
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	3	1	33%
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
	382270	Газовый хроматограф/ анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
4	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшет	3	2	67%
5	260410	Шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150 °С	1	0	
6	261750	Испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшет			
7	260430	Центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет	1	1	100%
8	261700	Встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	4	3	75%
9	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	роллер лабораторный			
10	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	3	0	
11	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	холодильник двухкамерный			
12	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	140 000		

1	2	3	4	5	6	7
13	108730	Штатив для пробирок	штатив для пробирок	21		
14	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	8		
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды				
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый				
15	215850	Холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	холодильник – 6, морозильная камера – 6	12	100%
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	холодильник лабораторный, стандартный			
16	181470	Шкаф вытяжной	шкаф вытяжной	1		
17	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	контейнер	2		
18	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многократного использования	контейнер	4		
19	231020	Система деионизационной очистки воды	деионизатор воды			
20	185950	Система дистилляционной очистки воды	дистиллятор	1	1	100%

1	2	3	4	5	6	7
21	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	бидистиллятор			
318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал					
318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ					
318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент					
318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ					
22	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс- спектрометрии	146		
339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография					

1	2	3	4	5	6	7
23	124480	Пипетка механическая	комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	35	6	18%
	292310	Пипетка электронная				
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная				
	292390	Микропипетка электронная				
	380120	Микропипетка механическая ИВД				
	124540	Микропипетка механическая				

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть Интернет и источником бесперебойного питания	7	4	57
2	Программное обеспечение для учета и анализа расширенного неонатального скрининга	1	0	0
3	Источник бесперебойного питания	10	1	10
4	Мебель лабораторная (комплект)	10	4	40
5	Кондиционер	8	4	50

Приложение № 4
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ
медицинским персоналом отделения медико-генетического консультирования
ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр
на 1 октября 2022 года

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		физи- ческих лиц
		утверждено на 1.09.2022	занято с учетом совместительства без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)	
1	Врач-генетик	9,0	7,5	7
2	Врач-диетолог	0	0	0
3	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0	0	0
4	Врач-невролог	1,5	1,5	3
5	Медицинский психолог (психолог)	1,0	1,0	1
6	Врачультразвуковой диагностики	1,75	1,75	2
7	Врач – акушер- гинеколог	3	3	3
8	Старшая медицинская сестра	1	1	1
9	Медицинская сестра	12,25	12,25	12
10	Медицинская сестра процедурной	1	1	1
11	Акушерка	1,25	1,25	1
12	Медицинский статистик	0	0	0
13	Сестра-хозяйка	0	0	0

Приложение № 4а
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ
медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга и расширенного
неонатального скрининга ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр
на 1 октября 2022 года

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		физи- ческих лиц
		утверждено на 1.09.2022	занято с учетом совместительства без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)	
1	Врач – лабораторный генетик	1,0	1,0	1
2	Врач клинической лабораторной диагностики	1,0	1	1
3	Биолог	8,0	5	7
4	Химик-эксперт медицинской организации	1	1	1
5	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	17	17	12
6	Лаборант	0	0	0
7	Медицинский статистик	0	0	0
8	Медицинский регистратор	1	1	1
9	Санитар	0	0	0

Приложение № 5
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

ПАСПОРТ
медико-генетической консультации ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр

Общая информация:	Данные:
1	2
Наименование	отделение медико-генетического консультирования
Наименование организации, в составе которой функционирует медико-генетическая консультация	государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республиканский медико-генетический центр
Руководитель	Нургалиева Лия Разифовна
Адрес	г. Уфа, ул. Гафури, д.74
Телефон	8(347) 293-72-67
Электронная почта	mgkufa@mail.ru
Количество сотрудников всего	41
в том числе врачей-генетиков	5
в том числе врачей-лабораторных генетиков:	1
Клиническая деятельность:	да/нет
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний	да
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да

1	2
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе, в пренатальном периоде)	да
Инвазивные диагностические процедуры:	да
биопсия хориона	да
плацентоцентез	да
амниоцентез	да
кордоцентез	да
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да
Неонатальный генетический скрининг	да
Прочее	
Лабораторная деятельность /методическая оснащенность	да/нет
Кариотипирование (цитогенетика)	да
в том числе супружеские пары	да
в том числе пренатально	да

1	2
в том числе пренатально	да
в том числе новорожденные и дети	да
исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да
FISH	да
в том числе супружеские пары	да
в том числе пренатально	нет
в том числе новорождённые	да
в том числе в рамках ПГТ	нет
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	да
в том числе супружеские пары	да
в том числе пренатально	да
в том числе новорожденные	да
Секвенирование по Сэнгеру	да
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	да
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет
в том числе ПГТ-А	нет
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП	нет
Неонатальный скрининг (включая ретесты, обследование пациентов на диспансерном учете)	да
Биохимия	да
Масс-спектрометрия	да
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	да
Оборудование (основное)	
Кариотипирование	цитогенетическая станция для автоматического поиска, микроскопы Zeiss с камерой и программным обеспечением Ikaros

1	2
FISH	система для денатурации и гибридизации препаратов на предметных стеклах, флуоресцентные микроскопы с принадлежностями
ПЦР	амплификаторы: Т-100, CFX96, ДТ-прайм
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	система анализа нуклеиновых кислот «Геноскан 3000»
Секвенирование по Сэнгеру	генетический анализатор ABI PRISM 3500 XL
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)	IlluminaMiSeq
Биохимический скрининг	Cobasc6000, Cobas c311, Multiskan FC
Масс-спектрометрия	масс-спектрометр Quattromicro

Приложение № 6
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

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	2	3	4	5	6	7	8
1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга в Республике Башкортостан							
1.1	Создание нормативно-правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС, включая региональные программы софинансирования расширенного неонатального скрининга	15.11.2022	1.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист Минздрава РБ по медицинской генетике	приведение приказов Министерства здравоохранения Республики Башкортостан в соответствие 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»	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан о мерах по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; постановление Правительства Республики Башкортостан	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга							
2.1	Разработка и утверждение логистических маршрутов движения биоматериала в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	15.11.2022	1.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	оптимизация движения биоматериала в рамках неонатального и расширенного неонатального скрининга в целях соблюдения правил на преаналитическом этапе	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан об организации РНС в РБ	исполнено
2.2	Разработка алгоритмов взаимодействия медицинских организаций и ГБУЗ РМГЦ при движении биоматериала и получении результатов			заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	предупреждение неправильной маркировки биоматериала, потери образцов, направлений и результатов исследований	алгоритм взаимодействия медицинских организаций и ГБУЗ РМГЦ	исполнено

1	2	3	4	5	6	7	8
2.3	Разработка и утверждение логистических маршрутов движения биоматериала в рамках подтверждающей диагностики			заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	формирование эффективной и быстрой системы подтверждающей диагностики, учитывающей логистические особенности территории	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан об организации расширенного неонатального скрининга в РБ	исполнено
2.4	Заключение договоров на проведение расширенного неонатального скрининга между Минздравом Российской Федерации, Министерства здравоохранения	15.11.2022	15.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ		договор между Министерством здравоохранения Республики Башкортостан и Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова»	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
	Республики Башкортостан, ГБУЗ РМГЦ и ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им.акад. Н.П.Бочкова», осуществляющим подтверждающую диагностику						
3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга							
3.1	Ремонт помещений ГБУЗ РМГЦ	15.11.2022	10.12.2022	главный врач ГБУЗ РМГЦ	создание безопасных условий для осуществления медицинской деятельности в подразделениях ГБУЗ РМГЦ, задействованных в организации проведения расширенного неонатального скрининга	акт приема-передачи по ремонту помещений	в работе
3.2	Поставка, монтаж, ввод в эксплуатацию и заключение договоров на техническое обслуживание оборудования для расширенного неонатального скрининга в ГБУЗ РМГЦ	10.12.2022	25.12.2022	главный врач ГБУЗ РМГЦ	техническое обеспечение процессов исследования биоматериала, регистрации и передачи полученных результатов	положения о структурных подразделениях ГБУЗ РМГЦ; табель оснащения подразделений, задействованных в расширенном неонатальном скрининге	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
3.3	Организация внутренней маршрутизации сотрудников, пациентов, биоматериала в ГБУЗ РМГЦ	15.12.2022	25.12.2022	главный врач ГБУЗ РМГЦ	соблюдение требований действующих санитарно-противоэпидемических норм и правил	приказ о внутренней маршрутизации в ГБУЗ РМГЦ	в работе
4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга							
4.1	Доукомплектование кадрами медико-генетической службы ГБУЗ РМГЦ и лаборатории массового селективного скрининга и молекулярно - генетической диагностики ГБУЗ РМГЦ. Введение дополнительных штатных единиц и прием на работу: 4 врачей генетиков, 4 медицинских сестер, 7 медицинских лабораторных техников, 2 медицинских регистраторов, 3 врачей клинической лабораторной диагностики (биолога) для выделения ДНК, 3 врачей лабораторных генетика для расширенного	1.12.2023	1.02.2023	заместители министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ	кадровое обеспечение процесса расширенного неонатального скрининга в ГБУЗ РМГЦ (медицинская организация 3А уровня)	штатное расписание ГБУЗ РМГЦ, трудовые договоры, заключенные с работниками	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
	неонатального скрининга, 7 врачей для ПЦР диагностики, 4 мойщика посуды и ампул, 1 медицинского дезинфектора						
4.2	Обучение специалистов, задействованных в заборе биоматериала, проведении исследований в рамках расширенного неонатального скрининга, оказании плановой и экстренной медицинской помощи детям с выявленными заболеваниями, в том числе в рамках непрерывного медицинского образования в очной и удаленной форме	15.11.2022	31.12.2023	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики	обеспечение качества медицинской помощи детям с выявленными в ходе расширенного неонатального скрининга заболеваниями и единого мультидисциплинарного подхода	свидетельства о повышении квалификации (тематическом усовершенствовании) специалистов; план-график очных и дистанционных обучающих семинаров и конференций	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
				Башкортостан по медицинской генетике, главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по профилям заболеваний			
5. Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге							
5.1	Информационное взаимодействие между медицинскими организациями Республики Башкортостан, участвующими в проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга: составление списка специалистов акушерских стационаров, urgentных родильных залов, детских поликлиник, допущенных	1.12.2022	5.12.2022	главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан неонатолог, главный внештатный	реализация электронного документооборота на базе ГИС РМИАС РБ, формирование учетно-отчетных форм мониторинга и проведения лечебно-диагностических мероприятий, разработка СЭМД		в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
	к работе с Вертикально-интегрированная медицинская информационная система по профилю «Акушерство, гинекология и неонатология»			специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по амбулаторно- поликлинической помощи детям			
5.1.1	Разработка СЭМД: «Медицинская справка о рождении», «Направление на расширенный неонатальный скрининг», «Протокол лабораторного исследования»	1.12.2022	5.12.2022	заместитель министра здравоохранения РБ, начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ		порядок оказания медицинской помощи №274н	в работе
5.1.2	Обучение персонала работе в Вертикально- интегрированная медицинская информационная система по профилю «Акушерство,	1.12.2022	15.12.2022	начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики			в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
	гинекология и неонатология»			Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, представители РМИАС РБ			
5.1.3	Формирование учетно-отчетных форм пациентов группы риска и с подтвержденным диагнозом для дальнейшего мониторинга и проведения лечебно-диагностических мероприятий	1.12.2022	15.12.2022	начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, представители РМИАС			в работе
5.2.1	Информационное взаимодействие между медицинскими организациями прикрепленных территорий Приволжского федерального округа и ГБУЗ РМГЦ участвующими в проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	1.12.2022	20.12.2022	начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ	реализация электронного документооборота на базе Вертикально-интегрированной медицинской информационной системе по профилю «Акушерство, гинекология и неонатология»; формирование учетно-отчетных форм мониторинга и проведения лечебно-диагностических	порядок оказания медицинской помощи	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
					мероприятий, разработка структурированного электронного медицинского документа		
5.2.2	Обеспечение выгрузки информации из информационных систем прикрепленных территорий Приволжского федерального округа в Вертикально-интегрированная медицинская информационная система по профилю «Акушерство, гинекология и неонатология»	1.12.2022	20.12.2022	начальник отдела медицинских систем и защиты информации Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ		порядок оказания медицинской помощи	в работе
6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения, специализированной (в том числе – высокотехнологичной) и паллиативной помощи лицам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенного неонатального скрининга							
6.1	Внесение изменений в ведомственные приказы в целях совершенствования диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или)	25.11.2022	15.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ,	организация своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями,	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, алгоритм диспансерного наблюдения	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
	наследственными заболеваниями, выявленными при расширенного неонатального скрининга			главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга		
6.2	Утверждение алгоритма оказания скорой медицинской помощи, медицинской эвакуации при возникновении жизнеугрожающих состояний, ассоциированных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявленными при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	25.11.2022	15.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	организация оказания специализированной скорой медицинской помощи и выездной помощи по линии санитарной авиации детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, алгоритм скорой медицинской помощи и медицинской эвакуации	в работе
6.3	Утверждение дорожной карты и алгоритмов оказания медицинской помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении	25.11.2022	15.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный неонатолог	обеспечение маршрутизации пациентов и оказания специализированной медицинской помощи при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, выявленных при	алгоритм оказания медицинской помощи	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
	неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга			Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный иммунолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный детский специалист невролог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга		
6.4	Организация специализированной медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными	25.11.2022	15.12.2022	заместитель министра здравоохранения РБ, главный врач ГБУЗ РДКБ	организация специализированных коек для лечения детей в ГБУЗ РДКБ и в межрайонных детских центрах с учетом	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
	заболеваниями, выявленными при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в условиях стационара				возможностей выездного и телемедицинского консультирования		
6.5	Организация высокотехнологичной медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в условиях МО РБ и в федеральных центрах	25.11.2022	15.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РДКБ	охват всех нуждающихся детей высокотехнологичной помощью в медицинских организациях Республики Башкортостан и в федеральных профильных центрах	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	в работе
6.6	Организация паллиативной медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	25.11.2022	15.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный детский специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по	организация дополнительных коек для лечения детей; совершенствование выездной паллиативной помощи; обеспечение доступности паллиативной помощи	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
	в амбулаторных и стационарных условиях			паллиативной помощи детям			
7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга							
7.1	Направление информационных писем из Министерства здравоохранения Республики Башкортостан о внедрении клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (по мере их издания)	1.12.2022	31.12.2025	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по профилям заболеваний	формирование единого подхода к лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе доказательной медицины; снижение риска дефектов медицинской помощи	информационные письма Министерства здравоохранения Республики Башкортостан о внедрении Клинических рекомендаций	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
7.2	Адаптация клинических рекомендаций к конкретным условиям в медицинских организациях Республики Башкортостан, разработка локальных алгоритмов и утверждение приказов по медицинским организациям об их внедрении	1.12.2022	31.12.2025	руководители медицинских организаций РБ		приказы руководителей медицинских организаций Республики Башкортостан о внедрении клинических рекомендаций и алгоритмах по их реализации	в работе
7.3	Назначение ответственных лиц по внедрению клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи в медицинских организациях Республики Башкортостан приказом руководителя медицинских организаций Республики Башкортостан	1.12.2022	15.12.2022	руководители медицинских организаций Республики Башкортостан	организация контроля за внедрением клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи на уровне медицинских организаций Республики Башкортостан	приказы руководителей медицинских организаций Республики Башкортостан о назначении ответственных лиц за внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи	в работе
7.4	Обучение медицинских работников оказанию медицинской помощи по новым Клиническим рекомендациям и стандартам, проведение тренингов и оценка усвоения знаний	1.12.2022	15.12.2022	руководители медицинских организаций РБ, главный внештатный специалист неонатолог Министерства	обеспечение оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций и стандартов	план-график обучающих семинаров, конференций, тренингов с отметкой о выполнении	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
				<p>здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный детский специалист иммунолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный детский специалист невролог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан</p>			
7.5	<p>Организация контроля качества медицинской помощи на основе клинических рекомендаций и стандартов</p>	1.12.2022	15.12.2022	<p>руководители медицинских организаций Республики Башкортостан,</p>	<p>обеспечение оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций и стандартов</p>	<p>ежегодный и ежеквартальный отчеты по результатам внутреннего контроля качества и безопасности</p>	<p>в работе</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
				<p>главный внештатный специалист неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный детский специалист иммунолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный детский специалист невролог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан</p>		<p>медицинской деятельности в медицинских организациях Республики Башкортостан, протоколы заседания педиатрического совета Минздрава РБ по оценке качества медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС (не реже 1 раза в 6 мес.)</p>	

1	2	3	4	5	6	7	8
8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи							
8.1	Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии, включающих: снижение количества госпитализаций пациентов; снижение количества амбулаторных обращений по поводу заболевания; сокращение суммарных затрат на ведение пациентов	1.12.2022	31.12.2025	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения расширенного неонатального скрининга в рамках системы внутреннего контроля качества; оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием	формы отчетов	в работе
8.2	Внесение изменений в приказы по организации внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в медицинских организациях Республики Башкортостан	1.12.2022	31.12.2022	Башкортостан	актуализация приказов внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в медицинских организациях Республики Башкортостан	приказы Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
8.3	Разработка формы чек-листов и их внедрение при контрольных мероприятиях	1.01.2023	31.12.2025		внедрение чек-листов		в работе
8.4	Разработка и реализация отчетов о результатах внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в медицинских организациях Республики Башкортостан	1.01.2023	31.12.2025		внедрение форм отчетов		в работе
8.5	Разработка формы и внедрение сводного отчета ежеквартального анализа качества медицинской помощи	1.01.2023	31.12.2025		внедрение формы сводного отчета		в работе
8.6	Разработка и утверждение проверочных листов (перечня контрольных вопросов) по оценке качества организации расширенного неонатального скрининга, диспансерного наблюдения и обеспечения специализированной медицинской помощью детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	1.12.2022	31.12.2025		внедрение проверочных листов по оценке качества		в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями							
9.1	Внедрение и установка нового оборудования в рамках расширенного неонатального скрининга, повышение квалификации	15.11.2022	01.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ	внедрение и установка нового оборудования, повышение квалификации медицинского персонала, автоматизация процессов постановки молекулярно-	Порядок оказания медицинской помощи	в работе
	медицинского персонала, автоматизация процессов постановки молекулярно-генетической диагностики и электронного документооборота				генетической диагностики и электронного документооборота		
9.2	Внедрение технологий диагностики заболеваний, выявленных в результате расширенного неонатального скрининга: лабораторные, функционально-диагностические, рентгенологические, эндоскопические, лучевые	1.12.2022	31.12.2025	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по медицинской генетике,	внедрение технологий диагностики заболеваний в РБ	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан 1901-Д	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
				главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по функциональной диагностике			
9.3	Внедрение технологий лечения заболеваний: этиотропная терапия (генотерапия); патогенетическая (фермент заместительная, таргетная, лечебное питание); симптоматическая	1.12.2022	31.12.2025	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по медицинской генетике	организация взаимодействия с БФ «Круг Добра» по вопросам лекарственного обеспечения пациентов, выявленных в результате расширенного неонатального скрининга	клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи по нозологиям.	исполнено
9.4	Внедрение технологий профилактики заболеваний: скрининг; генодиагностика; медико-генетическое консультирование семей,	1.12.2022	31.12.2025	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный	снижение заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов от врожденных и (или) наследственных заболеваний	программа государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи; приказ Министерства здравоохранения	исполнено

1	2	3	4	5	6	7	8
	ребенок которых по результатам расширенного неонатального скрининга попал в группу риска			внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по медицинской генетике		Российской Федерации от 20 октября 2020 года № 1130 н (приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 30 августа 2019 года №1557-Д); порядок оказания медицинской помощи от 21 апреля 2022 года № 274н; приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан о расширенном неонатальном скрининге	
10. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями							
10.1	Разработка и внедрение отчетных форм заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и организация предоставления их в ГКУЗ РБ МИАЦ г. Уфа	1.01.2023	1.12.2025	директор ГКУЗ РБ Медицинский информационно- аналитический центр г. Уфа; руководители медицинских организаций Республики Башкортостан	Внедрение отчетных форм заболеваемости, смертности и инвалидности и представление в ГКУЗ РБ Медицинский информационно- аналитический центр г. Уфа	приказ Министерства здравоохранения Республики Башкортостан о проведении расширенного неонатального скрининга в Республике Башкортостан	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения							
11.1	Разработка и утверждение информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга	1.12.2022	15.12.2022	Заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по медицинской генетике, главный внештатный специалист неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	утверждение формы информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга	порядок оказания медицинской помощи	в работе

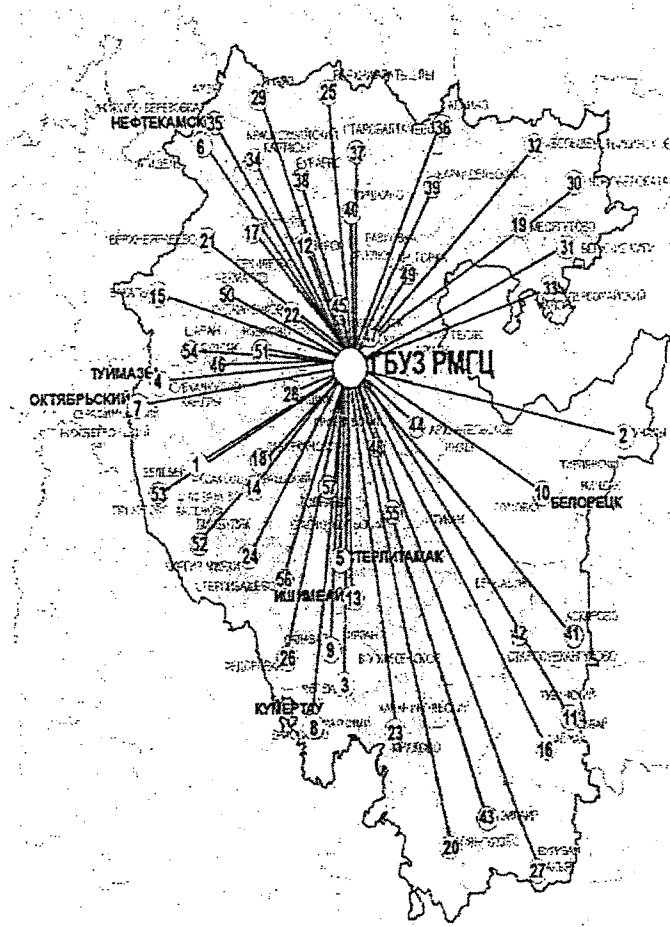
1	2	3	4	5	6	7	8
11.2	<p>Составление плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в регионе; обеспечение наличия в родовспомогательных, детских медицинских организациях информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме предоставляющей информацию о расширенного неонатального скрининга</p>	1.12.2022	15.12.2022	<p>Заместитель министра здравоохранения РБ, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по медицинской генетике, главный внештатный неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РЦОЗ и МП</p>	<p>мероприятия полной широкодоступной информатизации населения о целях, сроках, задачах расширенного неонатального скрининга</p>	<p>порядок оказания медицинской помощи</p>	<p>в работе</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
11.3	Обеспечение проведения просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе расширенного неонатального скрининга	1.12.2022	15.12.2022	заместитель министра здравоохранения РБ, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по медицинской генетике, главный внештатный неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе расширенного неонатального скрининга	порядок оказания медицинской помощи	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
11.4	Разработка макета листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка	1.12.2022	15.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по медицинской генетике, главный внештатный специалист неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан	выпуск листовок, плакатов	порядок оказания медицинской помощи	в работе

1	2	3	4	5	6	7	8
11.5	Обеспечение размещения информационных материалов в родильных домах, медико-генетической консультации о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга	1.12.2022	15.12.2022	заместитель министра здравоохранения Республики Башкортостан, главный врач ГБУЗ РМГЦ, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Башкортостан по медицинской генетике, главный внештатный неонатолог Министерства здравоохранения Республики Башкортостан, главный внештатный специалист педиатр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан			в работе

СХЕМА ДОСТАВКИ
биоматериала из районов Республики Башкортостан для проведения неонатального скрининга
и расширенного неонатального скрининга



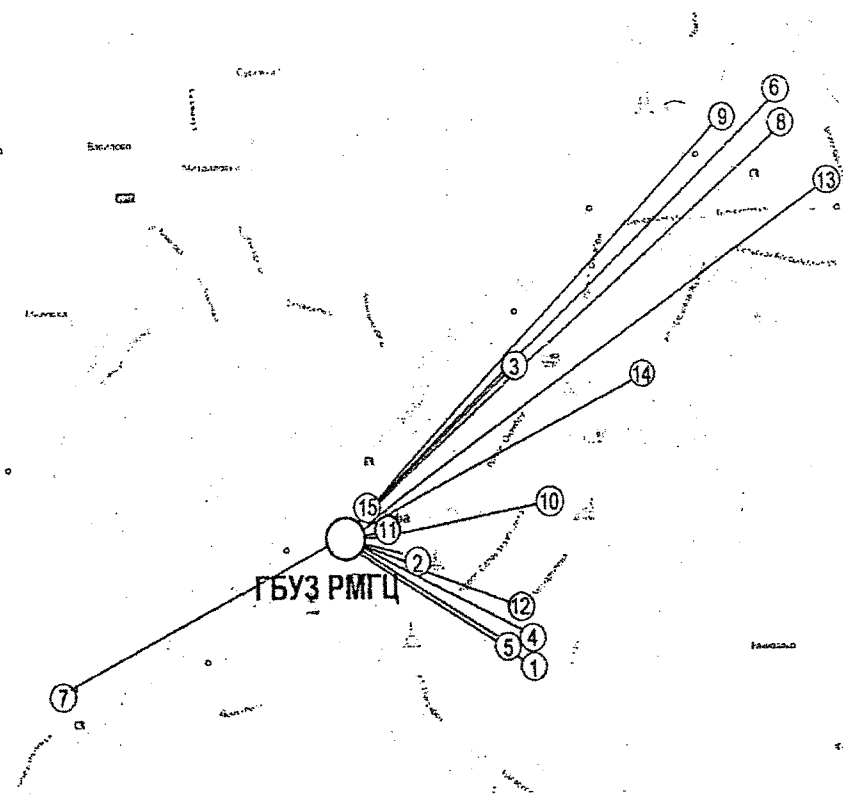
- | | | | |
|-----|--|-----|-------------------------------|
| 1. | ГБУЗ РБ Белебеевская ЦРБ | 29. | ГБУЗ РБ Акъярская ЦРБ |
| 2. | ГБУЗ РБ Учалинская ЦРБ | 30. | ГБУЗ РБ Белокатайская ЦРБ |
| 3. | ГБУЗ РБ Мелеузовская ЦРБ | 31. | ГБУЗ РБ Кигинская ЦРБ |
| 4. | ГБУЗ РБ Туймазинская ЦРБ | 32. | ГБУЗ РБ Большеустиковская ЦРБ |
| 5. | ГБУЗ РБ ГKB №1, ГБУЗ РБ ГБ №2,
ГБУЗ РБ Детская больница г.Стерлитамак | 33. | ГБУЗ РБ Малоязовская ЦРБ |
| 6. | ГБУЗ РБ ГБ г.Нефтекамск | 34. | ГБУЗ РБ Калтасинская ЦРБ |
| 7. | ГБУЗ РБ ГБ №1 г.Октябрьский | 35. | ГБУЗ РБ Краснокамская ЦРБ |
| 8. | ГБУЗ РБ ГБ г.Кумертау | 36. | ГБУЗ РБ Аскинская ЦРБ |
| 9. | ГБУЗ РБ ГБ г.Салават | 37. | ГБУЗ РБ Балтачевская ЦРБ |
| 10. | ГБУЗ РБ ЦРКБ г.Белорецк | 38. | ГБУЗ РБ Бураевская ЦРБ |
| 11. | ГБУЗ РБ ЦГБ г.Сибай | 39. | ГБУЗ РБ Иглинская ЦРБ |
| 12. | ГБУЗ РБ Бирская ЦРБ | 40. | ГБУЗ РБ Караидельская ЦРБ |
| 13. | ГБУЗ РБ Ишимбайская ЦРБ | 41. | ГБУЗ РБ Мишкинская ЦРБ |
| 14. | ГБУЗ РБ Раевская ЦРБ | 42. | ГБУЗ РБ Аскаровская ЦРБ |
| 15. | ГБУЗ РБ Бакалинская ЦРБ | 43. | ГБУЗ РБ Бурзянская ЦРБ |
| 16. | ГБУЗ РБ Баймакский ЦГБ | 44. | ГБУЗ РБ Зилаирская ЦРБ |
| 17. | ГБУЗ РБ Дюртюлинская ЦРБ | 45. | ГБУЗ РБ Архангельская ЦРБ |
| 18. | ГБУЗ РБ Давлекановская ЦРБ | 46. | ГБУЗ РБ Благовещенская ЦРБ |
| 19. | ГБУЗ РБ Месягутовская ЦРБ | 47. | ГБУЗ РБ Буздякская ЦРБ |
| 20. | ГБУЗ РБ Исянгуловская ЦРБ | 48. | ГБУЗ РБ Кармаскалинская ЦРБ |
| 21. | ГБУЗ РБ Верхнеяркеевская ЦРБ | 49. | ГБУЗ РБ Нуримановская ЦРБ |
| 22. | ГБУЗ РБ Кушнаренковская ЦРБ | 50. | ГБУЗ РБ Чекмагушевская ЦРБ |
| 23. | ГБУЗ РБ Мраковская ЦРБ | 51. | ГБУЗ РБ Языковская ЦРБ |
| 24. | ГБУЗ РБ Миякинская ЦРБ | 52. | ГБУЗ РБ Бижбулякская ЦРБ |
| 25. | ГБУЗ РБ Верхне-Татышлинская ЦРБ | 53. | ГБУЗ РБ Ермекевская ЦРБ |
| 26. | ГБУЗ РБ Федоровская ЦРБ | 54. | ГБУЗ РБ Шаранская ЦРБ |
| 27. | ГБУЗ РБ Чишминская ЦРБ | 55. | ГБУЗ РБ Красноусольская ЦРБ |
| 28. | ГБУЗ РБ Янаульская ЦРБ | 56. | ГБУЗ РБ Стерлибашевская ЦРБ |
| | | 57. | ГБУЗ РБ Толбазинская ЦРБ |

График доставки тест-бланков: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота
с 8.00 до 18.00

Приложение № 8
К региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

СХЕМА ДОСТАВКИ

биоматериала из родильных домов г. Уфа для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга
в Республике Башкортостан

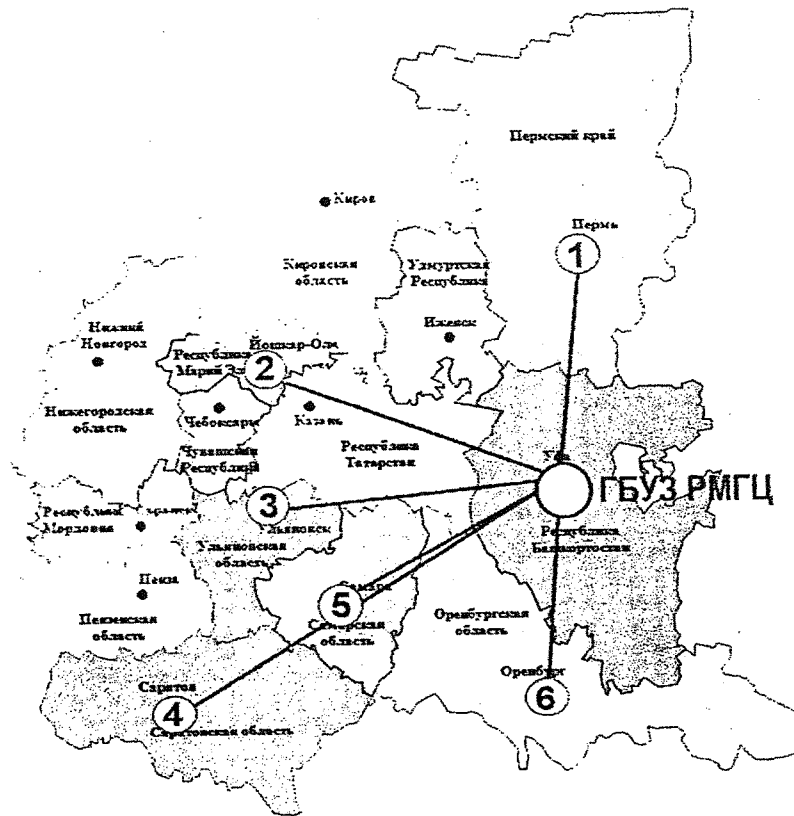


1. ГБУЗ РКПЦ
2. ГБУЗ РКБ им.Г.Г.Куватова
3. ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России
4. ГБУЗ РДКБ
5. ГБУЗ РКЦ
6. ГБУЗ РБ ГДКБ № 17 г.Уфы
7. ГБУЗ РБ ГКБ Демского района г.Уфы
8. ГБУЗ РБ Родильный дом № 3 г.Уфа
9. ГБУЗ РБ ГКБ № 8 г.Уфы
10. ГБУЗ РБ ГКБ № 21 г.Уфы
11. ГБУЗ РБ Детская поликлиника № 2 г. Уфы
12. ГБУЗ РБ Детская поликлиника № 3 г. Уфы
13. ГБУЗ РБ Детская поликлиника № 4 г. Уфы
14. ГБУЗ РБ Детская поликлиника № 5 г. Уфы
15. ГБУЗ РБ Детская поликлиника № 6 г. Уфы

График доставки тест-бланков:
понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота
с 8.00 до 18.00

Приложение № 9
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

СХЕМА ДОСТАВКИ
биоматериала из субъектов приволжского федерального округа в ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр
для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга



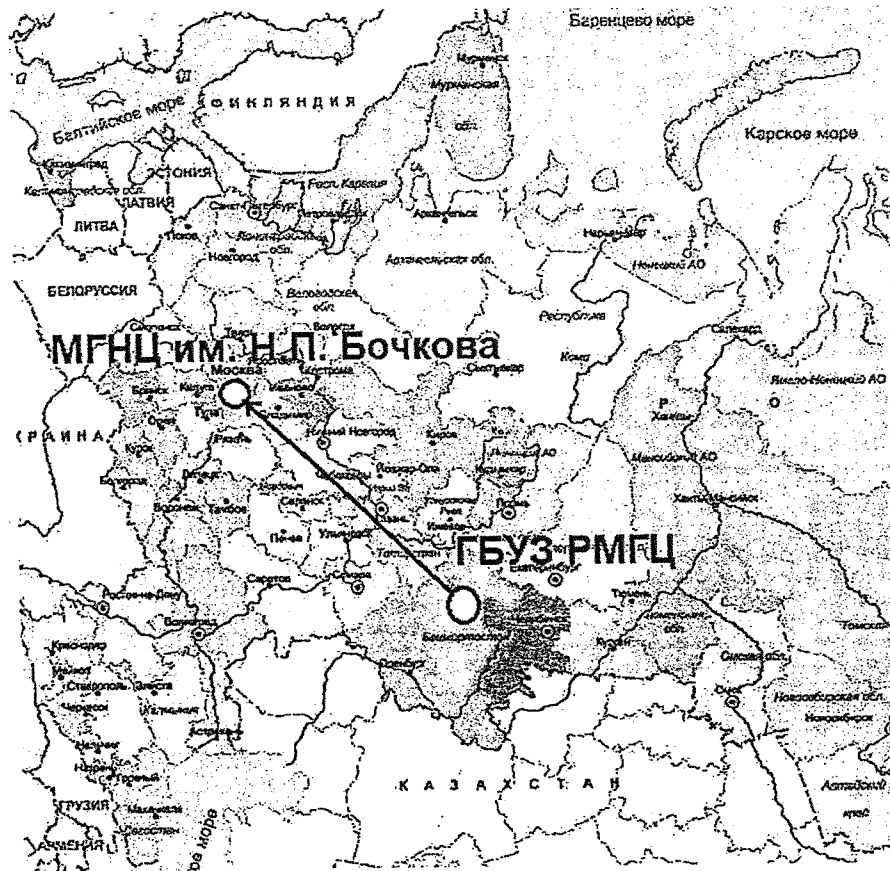
1. Пермский край (510 км)
2. Республика Марий Эл (690 км)
3. Ульяновская область (590 км)
4. Саратовская область (900 км)
5. Самарская область (470 км)
6. Оренбургская область (370 км)

График доставки тест-бланков:
понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота
с 8.00 до 18.00

Приложение № 10
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

СХЕМА ДОСТАВКИ

биоматериала из ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр в ФГБНУ Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова для подтверждающей диагностики в рамках расширенного неонатального скрининга



Доставка тест-бланков для подтверждающей диагностики:
понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота
с 8.00 до 18.00
(при наличии положительных результатов
при проведении расширенного неонатального скрининга для
новорожденных Республики Башкортостан)

Приложение № 11
к утвержденной региональной
программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Башкортостан»

ПЕРЕОСНАЩЕНИЕ И ДООСНАЩЕНИЕ

оборудованием медико-генетической консультации и лабораторий ГБУЗ Республиканского медико-генетического центра, осуществляющих проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н

№ п/п	Наименование оборудования	Количество, шт.	Сумма, за ед.	Итого, руб.
1	Автоматическая станция выделения нуклеиновых кислот	3	3890746,6	11672239,8
2	Автоматическая станция для раскапывания ПЦР-смесей	2	16576700	33153400
3	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	2	6766950	13533900
4	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени	6	1945954,66	11675727,96
5	Вортекс лабораторный	3	12645	37935
6	Камера морозильная, объем не менее 280 л	2	222874,37	445748,74
7	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (многоканальных)	4	25351,45	101405,8
8	Система дистилляционной очистки воды	1	985050	985050
9	Тандемный масс-спектрометр в комплекте с генератором азота и программным обеспечением	3	37920000	113760000
10	Холодильник фармацевтический, объем не менее 280 л	3	45020,34	135061,02
11	Центрифуга настольная с роторами для пробирок и планшет	1	131800	131800
12	Шейкер-инкубатор для планшета	2	98250,93	196501,86