



**МАРИЙ ЭЛ РЕСПУБЛИКЫН
ВИКТЕРЖЕ
ПУНЧАЛ**

**ПРАВИТЕЛЬСТВО
РЕСПУБЛИКИ МАРИЙ ЭЛ
ПОСТАНОВЛЕНИЕ**

от 16 декабря 2022 г. №543

Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» на 2023 - 2025 годы

В целях реализации на территории Республики Марий Эл федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» Правительство Республики Марий Эл **п о с т а н о в л я е т**:

1. Утвердить прилагаемую региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» на 2023 - 2025 годы.

2. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на Заместителя Председателя Правительства Республики Марий Эл Бадма-Халгаеву О.Ю.

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

Председатель Правительства
Республики Марий Эл



Ю.Зайцев

УТВЕРЖДЕНА
постановлением Правительства
Республики Марий Эл
от 16 декабря 2022 г. № 543

**РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
«ОБЕСПЕЧЕНИЕ РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО
СКРИНИНГА В РЕСПУБЛИКЕ МАРИЙ ЭЛ» НА 2023 - 2025 ГОДЫ**

Введение

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

Ответственные лица Министерства здравоохранения Республики Марий Эл за реализацию Программы:

Бастракова Т.А. - заместитель министра здравоохранения Республики Марий Эл (телефон: 8 (8362) 457329);

Мурзаева Г.Н. - начальник отдела охраны материнства и детства Министерства здравоохранения Республики Марий Эл (телефон: 8 (8362) 457347);

Шушлебина О.А. - советник отдела охраны материнства и детства Министерства здравоохранения Республики Марий Эл (телефон: 8 (8362) 222183).

I. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга в Республике Марий Эл

1. Краткая характеристика Республики Марий Эл.

Республика Марий Эл расположена в центре европейской части Российской Федерации, в средней части бассейна р. Волги, входит в состав Приволжского федерального округа.

Площадь Республики Марий Эл составляет 23,4 тыс. кв. км, в том числе 58,1 процента - земли лесного фонда, 33,1 процента - сельскохозяйственные угодья, 5,1 процента - поверхностные воды, включая болота, другие земли - 3,7 процента. Протяженность Республики Марий Эл с севера на юг достигает 150 км, с востока на запад - 275 км. С севера и северо-востока с Республикой Марий Эл граничит Кировская область, на юго-востоке - Республика Татарстан. С юга проходит граница с Чувашской Республикой, на западе - с Нижегородской областью.

На территории Республики Марий Эл расположено 476 больших и малых рек, свыше 200 крупных озер. Леса занимают более половины территории Республики Марий Эл, преимущественно на западе и в центральных районах, преобладают ценные хвойные породы: сосна, пихта, ель.

Марий Эл - индустриально-аграрная республика. Ведущую роль играют производство пищевых продуктов, включая напитки; производство электрооборудования, электронного и оптического оборудования; производство и распределение энергии, газа и воды. В сельском хозяйстве Республики Марий Эл получили развитие животноводство мясомолочного направления, птицеводство и растениеводство.

Главными транспортными магистралями Республики Марий Эл являются:

автомобильная дорога Йошкар-Ола - Зеленодольск - Казань;
автомобильная дорога «Вятка» (Чебоксары - Йошкар-Ола - Киров - Сыктывкар).

Территория Республики Марий Эл компактна, имеет развитую сеть автомобильных дорог с грунтовым и твердым покрытием.

Республика Марий Эл разделена на 17 муниципальных образований, в том числе 3 городских округа и 14 муниципальных районов (с численностью населения от 6,8 до 68 тыс. человек), при этом 7 муниципальных образований с численностью населения менее 20 тыс. человек, 3 муниципальных образования с численностью населения более 50 тыс. человек. Численность населения в г. Йошкар-Оле составляет 285,5 тыс. человек.

Плотность населения в Республике Марий Эл - 29,1 человека на 1 кв. км (от 3,4 человека на 1 кв. км в Юринском муниципальном районе до 2 844 человек в г. Йошкар-Оле).

Общая численность населения Республики Марий Эл на начало 2021 года - 675 332 человека (на начало 2018 года фактическая численность постоянного населения - 682 333 человека, снижение на 7 001 человека).

Численность городского населения - 455 577 человек, или 67,5 процента от общей численности населения (на начало 2018 года - 451 366 человек, или 66,2 процента, увеличение на 4 211 человек), сельского населения - 219 755 человек, или 32,5 процента от общего числа населения (на начало 2018 года - 230 967 человек, или 33,8 процента, снижение на 11 212 человек).

Численность взрослого населения 18 лет и старше - 524 130 человек, или 78,1 процента от общего количества населения (на начало 2018 года - 534 691 человек, или 78,4 процента, снижение на 10 561 человека). Численность детского населения 0 - 17 лет - 147 325 человек, или 21,9 процента от общего количества населения (на начало 2018 года - 147 642 человека, или 21,6 процента, снижение на 317 человек).

По результатам лабораторных исследований факторов среды обитания, проводимых в рамках социально-гигиенического мониторинга, на территории Республики Марий Эл в 2021 году не выявлено высокого уровня загрязнения атмосферного воздуха населенных мест, питьевой воды систем централизованного водоснабжения, почвы, продуктов питания и продовольственного сырья, а также радиационного загрязнения. В 2018 - 2021 годах не зарегистрировано случаев экологически обусловленных заболеваний, связанных с загрязнением окружающей среды, за исключением эндемических заболеваний, обусловленных природным недостатком йода.

Результаты мониторинга атмосферного воздуха указывают на благополучную экологическую ситуацию в республике, отсутствие аварийных сбросов и выбросов загрязняющих веществ. Основным источником загрязнения атмосферного воздуха в республике является автотранспорт.

На состояние здоровья населения не оказывает влияние радиационный фактор, так как в республике отсутствуют объекты, являющиеся источниками радиационного воздействия на население, не применяются открытые радиационные источники, отсутствуют радиационные отходы и зоны радиационного загрязнения территории.

В республике загрязнение почвы солями тяжелых металлов не является актуальной проблемой, так как на ее территории отсутствуют химические, металлургические, нефтехимические и другие

предприятия, являющиеся основными источниками загрязнения атмосферного воздуха и почвы.

2. Анализ основных демографических показателей Республики Марий Эл.

Демографические показатели в Республике Марий Эл

Наименование показателя	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года (оперативные данные)
Коэффициент рождаемости, случаев на 1000 населения	10,8	9,8	9,8	9,5	6,5
Общий коэффициент смертности, случаев на 1000 населения	12,7	12,0	14,4	16,7	9,7
Коэффициент естественного прироста населения	-1,9	-2,2	-4,6	-7,2	-3,2

Численность населения в Республике Марий Эл, человек

Демографические показатели	на 1 января 2018 г.	на 1 января 2019 г.	на 1 января 2020 г.	на 1 января 2021 г.	на 1 января 2022 г.
Общая численность населения,	682333	680380	679417	675332	671455
в том числе:					
дети 0 - 17 лет,	147642	148092	148171	147957	147325
из них:					
городское население	98541	100380	101856	103045	103884
сельское население	49101	47732	46315	44912	43441
дети 0 - 1 лет	7509	7339	6674	6617	6379

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Республике Марий Эл

Наименование показателя	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		9 месяцев 2022 года (оперативные данные)	
	человек	показатель	человек	показатель	человек	показатель	человек	показатель	человек	показатель
Перинатальная смертность	79	10,6	48	7,1	44	6,6	44	6,8	26	6,4
Неонатальная смертность	30	4,0	16	2,4	13	2,0	9	1,4	8	1,8
Ранняя неонатальная смертность	21	2,8	12	1,8	11	1,7	6	0,9	2	0,5
Младенческая смертность	42	5,6	30	4,4	31	4,7	25	3,9	21	4,7

Структура младенческой смертности в Республике Марий Эл

	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		9 месяцев 2022 года (оперативные данные)	
	случаев	в процентах к итогу	случаев	в процентах к итогу	случаев	в процентах к итогу	случаев	в процентах к итогу	случаев	в процентах к итогу
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Всего умерших от всех причин, в том числе:	42	30	31	25	21					
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	-	2	1	3,2	-	-	-	-	-	-
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
от болезни нервной системы	3	7,1	3	10	2	6,5	3	12	2	9,5
от болезни органов дыхания	4	9,5	1	3,3	2	6,5	-	-	1	4,8
от болезни органов пищеварения										
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	10	23,8	1	3,3	4	12,9	3	12	4	19,1

В 2021 году показатель рождаемости в Республике Марий Эл снизился на 3,1 процента и составил 9,5 на 1000 населения, показатель общей смертности вырос на 16,8 процента и составил 16,7 на 1000 населения, естественная убыль в 2021 году составила 7,2 на 1000 населения.

В 2021 году родилось живыми 6415 новорожденных детей, на 227 детей меньше, чем в 2020 году.

В республике показатель младенческой смертности в 2021 году снизился на 17 процентов и составил 3,9 на 1000 родившихся живыми.

Основными причинами смерти детей на 1 году жизни в 2021 году являются:

- 1) состояния, возникшие в перинатальном периоде, - 52 процента;
- 2) врожденные аномалии развития - 12 процентов;
- 3) внешние причины - 12 процентов;
- 4) болезни нервной системы - 12 процентов;
- 7) прочие - 12 процентов.

3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках неонатального скрининга (далее - НС) и расширенного неонатального скрининга (далее - РНС), структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Республике Марий Эл с 2018 года.

В Республике Марий Эл на 1 января 2022 г. в региональном сегменте регистра больных с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее - региональный сегмент регистра), находится 56 больных, страдающих жизнеугрожающими заболеваниями. Численность больных, состоящих в региональном сегменте регистра с 2018 по 2021 год, отражена в таблице.

Структура больных, состоящих в региональном сегменте регистра с 2018 по 2021 год в Республике Марий Эл, по возрасту

Годы	Взрослые		Дети	
	человек	процентов	человек	процентов
2018	44	67,7	21	32,3
2019	43	71,7	17	28,3
2020	49	73,7	18	26,9
2021	35	62,5	21	37,5

В региональном сегменте регистра превалирует взрослое население.

Количество больных с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, в региональном сегменте регистра

Наименование нозологии	всего	взрослые	дети
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	28	19	9
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	2	0	2
Классическая фенилкетонурия	13	5	8
Нарушения обмена жирных кислот	1	0	1
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	1	1	0
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	4	4	0
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	3	2	1
Незавершенный остеогенез	4	4	0
Итого	56	35	91

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	7	-	1	2	1
Галактоземия	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	-	1	-	-	-
Адреногенитальный синдром	1	-	1	-	-
Муковисцидоз	1	-	-	-	1
Наследственные болезни обмена	-	-	1	-	1
Спинальная мышечная атрофия	-	-	-	1	1
Первичные иммунодефициты	-	-	-	-	-
Итого	9	1	3	3	3

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	7	-	1	2	1
Галактоземия	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	-	1	-	-	-
Адреногенитальный синдром	1	-	1	-	-
Муковисцидоз	1	-	-	-	1
Наследственные болезни обмена	-	-	1	-	-
Спинальная мышечная атрофия	-	-	-	1	1
Первичные иммунодефициты	-	-	-	-	-
Итого	9	1	3	3	3

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	-	-	-	-	-
Галактоземия	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	-	-	-	-	-
Адреногенитальный синдром	-	-	-	-	-
Муковисцидоз	-	-	-	-	-
Наследственные болезни обмена	-	-	-	-	-
Спинальная мышечная атрофия	-	-	-	-	-
Первичные иммунодефициты	-	-	-	-	-
Итого	-	-	-	-	-

Ежегодно по результатам НС выявляются от 1 до 9 врожденных и наследственных заболеваний.

В структуре смертности детей первого года жизни данных заболеваний нет.

4. Нормативные правовые акты Республики Марий Эл, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам, в том числе детям, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам, в том числе детям, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Марий Эл

	Реквизиты нормативного правового акта	Утвердивший орган
1.	Приказ от 24 декабря 2013 г. № 2186 «О порядке проведения неонатального скрининга на наследственные заболевания в Республике Марий Эл»	Министерство здравоохранения Республики Марий Эл
2.	Приказ от 28 апреля 2015 г. № 527 «О внедрении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Республики Марий Эл»	Министерство здравоохранения Республики Марий Эл
3.	Приказ от 3 апреля 2018 г. № 538 «Об утверждении Порядка обеспечения граждан, проживающих на территории Республики Марий Эл, лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»	Министерство здравоохранения Республики Марий Эл
4.	Приказ от 10 апреля 2020 г. № 646 «О дистанционном консультативном центре анестезиологии-реанимации для детей на территории Республики Марий Эл»	Министерство здравоохранения Республики Марий Эл
5.	Приказ от 17 марта 2022 г. № 452 «О лекарственном обеспечении детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, либо групп таких детей, на территории Республики Марий Эл»	Министерство здравоохранения Республики Марий Эл

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

В Республике Марий Эл создана двухуровневая система оказания медицинской помощи беременным и детям. Акушерский стационар 3А уровня - государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Перинатальный центр» (далее - ГБУ Республики Марий Эл «Перинатальный центр»). Акушерские стационары 2 уровня: государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Волжская центральная городская больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Козьмодемьянская межрайонная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Мари-Турекская центральная районная больница имени В.В. Свинина». В амбулаторных условиях забор образцов крови осуществляется в следующих медицинских организациях: государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Волжская центральная городская больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Козьмодемьянская межрайонная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Мари-Турекская центральная районная больница имени В.В. Свинина», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Звениговская центральная районная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Килемарская районная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Куженерская центральная районная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Медведевская центральная районная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Моркинская центральная районная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Новоторъяльская центральная районная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Оршанская центральная районная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Параньгинская центральная районная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Сернурская центральная районная больница», государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Советская центральная районная больница», в стационарных условиях - государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Детская республиканская клиническая больница» и государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Йошкар-Олинская детская городская больница им. Л.И. Соколовой».

Забор материала для проведения НС осуществляется во всех

вышеуказанных медицинских организациях.

Обследование новорожденного на наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия матери (законного представителя ребенка) на проведение процедур НС в соответствии со статьей 20 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 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 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. 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.

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

Тест-бланки для проведения исследований в ГБУ Республики Марий Эл «Перинатальный центр» доставляются из медицинских организаций не реже одного раза в 3 дня. Прием образцов крови проводится в лаборатории медико-генетической консультации ГБУ Республики Марий Эл «Перинатальный центр» (далее - МГК) ежедневно (понедельник - пятница), в праздничные дни - по установленному графику. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в МГК. При получении первичных результатов обследования формируется группа «условно здоровых» детей по всем исследуемым нозологиям и группам риска

новорожденных по наследственным заболеваниям. «Условно здоровые» дети не требуют дополнительных исследований. Дальнейшая работа ведется с детьми из группы риска. Все новорожденные из группы риска дополнительно обследуются с целью уточнения диагноза.

При выявлении ребенка из группы риска новорожденных по наследственным заболеваниям (в случае повышенного содержания в крови новорожденного ребенка тиреотропного гормона при врожденном гипотиреозе, 17-гидроксипрогестерона при адреногенитальном синдроме, галактозы при галактоземии, иммунореактивного трипсина при муковисцидозе и фенилаланина при фенилкетонурии) специалист лаборатории МГК информирует врача-педиатра, который доводит информацию до главного врача и (или) заместителя главного врача по лечебной работе медицинской организации по месту нахождения ребенка о необходимости повторного обследования.

Повторно кровь берется в любой день жизни ребенка до двухмесячного возраста на чистый тест-бланк и заполняется в соответствии с Рекомендациями, в обязательном порядке указывается метка «на адреногенитальный синдром (АГС)», «повтор на фенилкетонурию (ФКУ)», «повтор на галактоземию», «повтор на муковисцидоз» или «повтор на врожденный гипотиреоз (ВГ)».

При повышенном содержании в крови новорожденного иммунореактивного трипсина при муковисцидозе повторно кровь берется не ранее 21-го дня жизни и до двухмесячного возраста.

При получении информации из МГК на ребенка из группы риска лица, ответственные за проведение неонатального скрининга в медицинской организации, осуществляют направление образца крови или новорожденного ребенка, независимо от места его пребывания, в МГК на подтверждающую диагностику в срок до 48 часов.

Новорожденным детям из группы риска в МГК проводится комплексное медико-генетическое консультирование с использованием дополнительных методов исследований в зависимости от нозологии.

По результатам исследований детям устанавливается окончательный диагноз и назначается необходимое лечение.

По направлению врача-генетика МГК новорожденный ребенок, нуждающийся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза наследственного заболевания, госпитализируется в государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Детская республиканская клиническая больница».

Лабораторный контроль лечения больных детей, медико-генетическое консультирование, последующая пренатальная диагностика семьи, имеющей ребенка с наследственным заболеванием, осуществляются в МГК.

Все дети с впервые выявленными заболеваниями взяты на диспансерное наблюдение, обеспечиваются необходимыми лекарственными препаратами и продуктами питания.

В 2021 году в республике родились 6415 новорожденных, проведено исследований 6344 новорожденным. Прошли обучение 38 медицинских работников, в том числе работающие в urgentных родильных залах.

В Республике Марий Эл создана вся инфраструктура для проведения НС новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания, полнота охвата обследованием составляет более 98 процентов.

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями взяты на диспансерное наблюдение	Из числа пациентов состоящих на диспансерном наблюдении / назначены лекарственные препараты	Врач-специалист, осуществляющий диспансерное наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на диспансерном наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика, из них с применением телемедицинских консультаций
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	2	2	2/2	врач-детский эндокринолог	2	4/-
Галактоземия	-	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	-	-	-	-	-	-
Адреногенитальный синдром	-	-	-	-	-	-
Муковисцидоз	-	-	-	-	-	-
Наследственные болезни обмена*	-	-	-	-	-	-
Спинальная мышечная атрофия	1	1	1/1	врач-невролог	2	2/2

1	2	3	4	5	6	7
Первичные иммунодефициты	-	-	-	-	-	-
Иные	-	-	-	-	-	-
Итого	3	3	3/3		2	6/6

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

Все дети с врожденными и наследственными заболеваниями находятся на диспансерном наблюдении.

Количество проведенных телемедицинских консультаций (далее - ТМК) в 2017 - 2022 годах

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
1	2	3	4	5	6
Количество консультаций / консилиумов, проведенных с МГК	9	4	5	18	5
из них с применением ТМК					
Количество консультаций / консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК					
Количество консультаций / консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней				7	

1	2	3	4	5	6
из них с применением ТМК				7	
Количество консультаций / консилиумов, проведенных с НМИЦ			17	87	65
из них с применением ТМК			17	87	65
Всего проведенных консультаций / консилиумов	9	4	23	112	70
из них с применением ТМК					

В 2021 году увеличилось количество ТМК, проведенных детям с врожденными и наследственными заболеваниями.

6. Информационное взаимодействие.

Нормативно-правовым документом, регулирующим создание и функционирование информационной системы в сфере здравоохранения Республики Марий Эл, является постановление Правительства Республики Марий Эл от 30 декабря 2012 г. № 492 «Об утверждении государственной программы Республики Марий Эл «Развитие здравоохранения» на 2013 - 2025 годы».

Полное наименование региональной медицинской информационной системы: «Информационная система «Медицинская информационная система» Республики Марий Эл», краткое наименование: ИС МИС РМЭ (далее - ИС МИС Республики Марий Эл).

В ИС МИС Республики Марий Эл обеспечено ведение электронных медицинских карт пациентов, реализована интеграция с федеральными сервисами Единой государственной информационной системы здравоохранения (далее - ЕГИСЗ). В составе основных подсистем и сервисов региональной медицинской информационной системы используются региональная электронная регистратура, включая региональный портал записи на прием к врачу, интегрированный с сервисом Федеральной электронной регистратуры Министерства здравоохранения Российской Федерации и Единым порталом государственных услуг и функций (далее - ЕПГУ), модули «Поликлиника», «Стационар», «Скорая медицинская помощь», «Управление льготным лекарственным обеспечением», Лабораторная информационная подсистема, Центральный архив медицинских изображений, формирование счетов и взаимодействие с информационной системой обязательного медицинского страхования, «Телемедицина» по типу «врач - врач», обеспечено с декабря 2021 г. внедрение интеграционных сервисов с вертикально-интегрированными медицинскими информационными системами (ВИМИС) Министерства

здравоохранения Российской Федерации «Онкология», «Сердечно-сосудистые заболевания», «АКиНЕО», реализовано обеспечение межведомственного электронного взаимодействия с Фондом пенсионного и социального страхования Российской Федерации, федеральными учреждениями медико-социальной экспертизы.

В рамках использования региональной медицинской информационной системы реализована интеграция с федеральными сервисами ЕГИСЗ, включая:

- сервис взаимодействия с компонентом федеральной электронной регистратуры «Концентратор услуг ФЭР»;

- сервис взаимодействия с подсистемой «Реестр электронных медицинских документов» (РЭМД) ЕГИСЗ;

- сервис взаимодействия с подсистемой «Интегрированная электронная медицинская карта» (ИЭМК);

- сервис взаимодействия с Личным кабинетом «Мое здоровье» на ЕПГУ;

- подсистема взаимодействия с Единой системой идентификации и аутентификации (ЕСИА);

- подсистема интеграции с ИС «Маркировка»;

- сервис интеграции с Федеральным реестром медицинских организаций (ФРМО);

- сервис интеграции с Федеральным регистром медицинских работников (ФРМР);

- сервис интеграции с «Концентратором услуг ФЭР»;

- передача данных в подсистему ведения федерального регистра ФР 14ВЗН (подсистема ЕГИСЗ) (выгрузка регистра ФР ВЗН).

В Республике Марий Эл все медицинские организации, находящиеся в ведении Министерства здравоохранения Республики Марий Эл, работают ИС МИС Республики Марий Эл, в рамках которой обеспечено ведение электронных медицинских карт пациентов, реализована интеграция с федеральными сервисами ЕГИСЗ, с передачей информации в федеральный сервис «Интегрированная электронная медицинская карта».

Доля медицинских организаций государственной системы здравоохранения, обеспечивающих доступ гражданам к электронным медицинским документам в Личном кабинете пациента «Мое здоровье» на ЕПГУ, составляет 100 процентов.

Медицинскими организациями, подведомственными Министерству здравоохранения Республики Марий Эл, организовано ведение медицинских документов в электронном виде, подписанных электронной цифровой подписью, что позволяет отправлять

электронную медицинскую документацию в Личный кабинет пациента «Мое здоровье» на ЕПГУ.

При модернизации региональной медицинской информационной системы с 2022 года оказываются услуги по интеграционным сервисам для обеспечения информационных потоков и взаимодействия с ВИМИС «Акушерство и Неонатология».

В настоящее время существует проблема двойного ввода информации в региональную медицинскую информационную систему и федеральные регистры пациентов по отдельным нозологиям и категориям граждан в рамках ЕГИСЗ.

С целью частичного решения данной проблемы в рамках модернизации региональной медицинской информационной системы в 2022 году предусмотрено внедрение модернизированной подсистемы «Оказание высокотехнологичной медицинской помощи», включая следующие модули:

модуль «АРМ врача поликлиники» в части внедрения функциональности по оказанию специализированной и высокотехнологичной помощи;

модуль «АРМ врача стационара» в части внедрения функциональности по оказанию специализированной и высокотехнологичной помощи;

модуль «Направления и назначения в ЭМК» в части внедрения функциональности по оказанию специализированной и высокотехнологичной помощи.

Подготовлены следующие приказы Министерства здравоохранения Республики Марий Эл:

а) приказ Министерства здравоохранения Республики Марий Эл от 25 марта 2022 г. № 601 «Об организации проведения мероприятий по внедрению и развитию подсистемы Медицинской информационной системы (ИС МИС) Республики Марий Эл «Организация оказания медицинской помощи в рамках профилей «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» с интеграцией ВИМИС «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» Министерства здравоохранения Российской Федерации» (в медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Республики Марий Эл);

б) приказ Министерства здравоохранения Республики Марий Эл от 25 марта 2022 г. № 597 «О создании рабочей группы Министерства здравоохранения Республики Марий Эл по ведению регионального сегмента Федерального реестра медицинских документов о рождении»;

в) приказ Министерства здравоохранения Республики Марий Эл от 30 сентября 2022 г. № 597 «О переходе на систему электронного документооборота в медицинских организациях».

В настоящее время планируется ввод данных по РНС в ручном режиме. Задача по формированию информации по РНС в автоматическом режиме заведена в службу технической поддержки разработчиков ИС МИС Республики Марий Эл, реализация которой планируется в 2023 году.

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

1	Наличие (да / нет) наименование	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3
ЕГИСЗ	да. «Информационная система «Медицинская информационная система» Республики Марий Эл». Краткое наименование: ИС МИС РМЭ	постановление Правительства Республики Марий Эл от 30 декабря 2012 г. № 492 «Об утверждении государственной программы Республики Марий Эл «Развитие здравоохранения» на 2013 - 2025 годы»
Электронный документооборот	да	приказ Министерства здравоохранения Республики Марий Эл от 30 сентября 2022 г. № 2137
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	приказ Министерства здравоохранения Республики Марий Эл от 25 марта 2022 г. № 597
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	
Регистры	да	приказ Министерства здравоохранения Республики Марий Эл от 17 марта 2022 г. № 452
Реестры	да	

7. Выводы.

В Республике Марий Эл НС проводится на 5 наследственных заболеваний: фенилкетонурию, адреногенитальный синдром (дисфункция коры надпочечников), врожденный гипотиреоз, галактоземию и муковисцидоз. Для выявления этих тяжелых заболеваний на досимптоматической стадии у новорожденных берут кровь из пятки в первые дни после рождения. Введение РНС позволит обследовать всех новорожденных Республики Марий Эл на более 30 наследственных и врожденных заболеваний. Установить точный диагноз до проявления первых симптомов крайне важно для успешного лечения и предупреждения необратимых осложнений у детей. Своевременное назначение лекарственной терапии, лечебного питания для детей с подтвержденными диагнозами позволит сохранить их жизнь и здоровье, сократит инвалидизацию по причине наследственных заболеваний.

Благодаря Фонду поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» (далее - Фонд «Круг добра») все нуждающиеся дети с наследственной и врожденной патологией обеспечиваются лекарственными препаратами. Ведение регистра детей и последующая экспертная консультация со специалистами Фонда «Круг Добра» позволило своевременно обеспечить дорогостоящей терапией.

В ходе массового неонатального скрининга формируется группа риска - перечень новорожденных с подозрением на заболевание, далее выполняется подтверждающая диагностика. Организовано сотрудничество ГБУ Республики Марий Эл «Перинатальный центр» с федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее - ФГБНУ «МГНЦ»), на базе которого проводится также подтверждающая диагностика практически всех наследственных заболеваний.

Раннее выявление наследственных и врожденных заболеваний создает основу не только для патогенетического лечения пациентов, но и повышает эффективность медико-генетического консультирования семьи с целью диагностики патологии и предупреждения повторного рождения больных детей.

В Республике Марий Эл разработана маршрутизация для обеспечения РНС.

II. Организация проведения РНС

1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл».

Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в РНС.

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

2. Задачи региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл».

1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Республике Марий Эл.

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 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

3. Совершенствование материально-технической базы МГК, оказывающей 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. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл»:

1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Республике Марий Эл (процентов).

2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Республике Марий Эл (процентов).

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

4. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Марий Эл (процентов).

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

4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл».

Реализация мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» направлена на достижение социально значимого результата.

5. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл.

Создание нормативной правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС предполагает принятие следующих нормативных актов:

региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» на 2023 - 2025 годы;

приказ Министерства здравоохранения Республики Марий Эл от 29 ноября 2022 г. № 2677 «Об организации проведения расширенного неонатального скрининга в медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Республики Марий Эл»;

перечень стандартов операционных процедур (далее - СОП) при проведении НС и РНС:

по приему бланков (внутри региона, из других регионов);

по взятию крови и правилам их хранения РНС и НС;

по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию 3А уровня и обратно;

по получению фильтр-бланков медико-генетической консультацией и правилами их передачи в учреждения, где будет проводиться забор крови;

по порядку учета и хранения фильтр-бланков для РНС и НС;

по работе с лабораторной информационной системой;

по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики.

6. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.

Министерством здравоохранения Республики Марий Эл разработан приказ от 29 ноября 2022 г. № 2677 «Об организации проведения расширенного неонатального скрининга в медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Республики Марий Эл».

РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания включает дополнительное к неонатальному скринингу массовое обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей.

РНС проводится каждому новорожденному при наличии информированного добровольного согласия родителей на проведение

процедуры, которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови.

Забор крови новорожденного для проведения РНС осуществляется в медицинской организации акушерского, неонатологического или педиатрического профиля.

Забор крови осуществляет специально подготовленный медицинский работник.

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

Забор образцов крови осуществляется на тест-бланк. Тест-бланк выдается МГК.

Направление для забора образцов крови и последующего проведения РНС (далее - направление) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку. На начальном этапе при отсутствии технической возможности планируется ввод данных по РНС в ручном режиме.

Направление содержит следующую информацию:

1) наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорожденного;

4) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;

5) дата рождения матери новорожденного;

6) документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного;

7) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного;

8) контактный телефон матери новорожденного;

9) данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного (тип документа, серия, номер, дата выдачи, кем выдан);

10) номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;

11) дата и время родов новорожденного;

12) пол новорожденного;

13) при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);

- 14) уникальный идентификационный номер тест-бланка;
- 15) дата и время забора образцов крови у новорожденного;
- 16) диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код Z00.1 МКБ-10);
- 17) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель / дней);
- 18) масса тела новорожденного;
- 19) отметка о факте переливания крови новорожденному (да / нет), дата переливания (при наличии);
- 20) отметка о первичном / повторном направлении с указанием причины повторного исследования.

Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в карту развития новорожденного, историю развития ребенка и выписной эпикриз.

Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

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

Тест-бланки, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично упаковываются в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в МГК.

Ответственность за соблюдение изложенных рекомендаций возлагается на лицо, назначенное приказом руководителя медицинской организации, где производился забор крови у новорожденного для РНС.

При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови осуществляется забор образцов крови у новорожденных для проведения РНС.

Тест-бланки с образцами крови доставляются медицинскими организациями, осуществившими забор образцов крови в МГК 1 раз в 2 дня (по четным числам).

МГК после получения тест-бланков организуют отправку образцов крови в государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республиканский медико-генетический центр (Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Гафури, д. 74) (далее - ГБУЗ РМГЦ).

При выявлении отклонений в результатах скрининговых исследований ГБУЗ РМГЦ информирует МГК.

МГК информирует о выявленных отклонениях медицинские организации по месту проживания ребенка.

МГК осуществляется направление образца крови новорожденного ребенка на подтверждающую диагностику в ФГБНУ «МГНЦ».

При получении подтверждающих результатов от ФГБНУ «МГНЦ» врачом-генетиком МГК передаются сведения в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями на начальных этапах посредством телефонной связи, в дальнейшем в автоматическом режиме в ИС МИС Республики Марий Эл.

Врач-генетик МГК:

1) определяет объем диагностического обследования пациента с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание и при наличии медицинских показаний членов его семьи;

2) проводит медико-генетическое консультирование новорожденных с выявленными при проведении РНС;

3) рекомендует мероприятия по лечению, мерам профилактики, диспансерному наблюдению новорожденных;

4) ведет учет новорожденных с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием.

Врач-генетик МГК ежемесячно, в срок до 5 числа месяца, следующего за отчетным, представляет сведения в Министерство здравоохранения Республики Марий Эл о количестве обследованных новорожденных на РНС.

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

1) обеспечение МГК расходными материалами;

2) закупку лекарственных препаратов и специализированных продуктов питания для пациентов с заболеваниями, входящими в РНС;

3) дооснащение оборудованием МГК, осуществляющую 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 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»;

4) расчет логистических расходов на отправку биоматериалов

для проведения исследования.

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

В целях решения вопроса кадрового обеспечения по проведению мероприятий РНС и доукомплектования кадрового состава МГК необходимо привести в соответствие штатное расписание МГК, в том числе:

обеспечить прием в 2023 году 1 врача-генетика в МГК;

направить 1 среднего медицинского работника МГК в 2023 году на повышение квалификации в ГБУЗ РМГЦ (г. Уфа).

Кроме того, необходимо ежегодное выполнение мероприятий по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в Республике Марий Эл, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования.

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

Информационное взаимодействие между медицинскими организациями Республики Марий Эл, участвующими в проведении НС и РНС, будет происходить в ИС МИС Республики Марий Эл.

При организации информационного взаимодействия необходимо обеспечить модернизацию медицинской информационной системы (далее - МИС), лабораторной информационной подсистемы, подсистемы передачи и архивации изображений медицинских организаций с региональной информационной системой, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее - ЕГИСЗ) с компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее - ВИМИС «АКиНЕО»).

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

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

2) обеспечение формирования сведений о выписанных медицинских свидетельствах о рождении по 100 процентов случаев;

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

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

5) 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.

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

В рамках региональной медицинской информационной системы обеспечено с декабря 2021 г. внедрение интеграционных сервисов с вертикально-интегрированной медицинской информационной системой (ВИМИС) Министерства здравоохранения Российской Федерации «АКиНЕО», «Телемедицина» по типу «врач - врач».

В 2022 году проводится модернизация ИС МИС Республики Марий Эл, включая развитие централизованной подсистемы «Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных)» - расширение существующего функционала ИС МИС Республики Марий Эл для реализации учета сведений, обеспечивающих процесс оказания медицинской помощи женщинам и новорожденным детям, ведения и маршрутизации беременных женщин и новорожденных, сервиса ИС МИС Республики Марий Эл для обеспечения интеграционного взаимодействия с ВИМИС «АКиНЕО», в соответствии с Методическими рекомендациями Министерства здравоохранения Российской Федерации, внедрение модуля «Телемедицинские консультации» по типу «врач - пациент».

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

Организация первичной специализированной медико-санитарной помощи основывается на соблюдении порядков и стандартов помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Необходимо обеспечивать охват диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью РНС, с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи.

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

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

Рекомендуемые мероприятия:

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

2) постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию по месту проживания ребенка у специалиста по профилю заболевания;

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

4) проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии) и консультированием врачом-генетиком МГК;

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

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

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

В настоящее время в практике врачей используются клинические рекомендации для следующих нозологий:

1. Клинические рекомендации «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q».

2. Клинические рекомендации «Болезнь «кленового сиропа».

3. Клинические рекомендации «Изовалериановая ацидемия / ацидурия».

4. Клинические рекомендации «Глутаровая ацидурия».

5. Клинические рекомендации «Классическая фенилкетонурия и другие виды. Гиперфенилаланинемия».

6. Клинические рекомендации «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия / ацидурия».

7. Клинические рекомендации «Наследственная тирозинемия I типа».

8. Клинические рекомендации «Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеродной цепью у детей».

9. Клинические рекомендации «Нарушение обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистеинурия)».

10. Клинические рекомендации «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Пропионовая ацидемия / ацидурия)».

11. Клинические рекомендации «Диагностика и лечение болезней цикла образования мочевины и гипераммониемии у детей».

12. Клинические рекомендации «Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител».

13. Методические рекомендации «Нарушения цикла образования мочевины».

14. Клинические рекомендации «Нарушения митохондриального β - окисления жирных кислот».

15. Учебное пособие «Наследственные болезни обмена веществ».

Рекомендуемые мероприятия:

1) внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

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

12. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

Мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС в Республике Марий Эл:

обеспечить разработку и внедрение системы мероприятий по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС, включающей принятие мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение правильного выполнения медицинских технологий, снижения риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи;

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

Рекомендуемые мероприятия:

1) реализация мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии;

2) обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества в каждой медицинской организации;

3) оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий.

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

Для сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями необходимо использовать формы федерального статистического наблюдения, справки, аналитические отчеты главных внештатных специалистов Министерства здравоохранения Республики Марий Эл.

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

Реализовать мероприятия массовой просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о целях и задачах регионального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл», пользе и необходимости РНС при проведении массового обследования новорожденных.

Рекомендуемые мероприятия:

1) обеспечить проведение просветительской работы среди населения Республики Марий Эл при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе РНС;

2) разработать справочные материалы о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка;

3) обеспечить размещение информационных материалов, памяток в родильных отделениях, МГК о возможностях и целях РНС.

III. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл»

Индикативные показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в Республике Марий Эл

Показатели	2023 год	2024 год	2025 год
1	2	3	4
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (процентов)	80	95	95
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, не менее (процентов)	90	95	95
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (процентов)	0,1	0,1	0,1
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (процентов)	90	95	95
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (процентов)	95	95	95

К результатам Программы относятся:

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

2. Сформирована и утверждена приказом Министерства здравоохранения Республики Марий Эл от 29 ноября 2022 г. № 2677 «Об организации проведения расширенного неонатального скрининга в медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Республики Марий Эл» оптимальная маршрутизация, основанная на существующей инфраструктуре, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

3. Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторной информационной подсистемы, подсистем передачи и архивации изображений медицинских организаций с ИС МИС Республики Марий Эл, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения с ВИМИС «АКиНЕО».

4. Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные Министерством здравоохранения Российской Федерации, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100 процентах профильных медицинских организациях.

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

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

7. Организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов

с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов.

IV. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл»

Программа реализуется в период 2023 - 2025 годов.

V. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл»

1. Расчет средств, направляемых на реализацию мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг), подготовлен на основании Правил предоставления и распределения субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации в целях софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», приведенных в приложении № 15 к государственной программе Российской Федерации «Развитие здравоохранения», утвержденной постановлением Правительства Российской Федерации от 26 декабря 2017 г. № 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения», с учетом следующих показателей:

стоимость проведения РНС на 1 ребенка - 2,4 тыс. рублей;

прогнозное число детей, родившихся в республике (с учетом параметров среднего варианта прогноза числа родившихся по субъектам Российской Федерации) в 2023 году, - 5770, в 2024 году - 5585, в 2025 году - 5408;

охват РНС новорожденных - 80 процентов новорожденных, родившихся живыми;

предельный уровень софинансирования расходного обязательства республики из федерального бюджета на очередной финансовый год (в соответствии с распоряжением Правительства Российской Федерации от 19 августа 2022 г. № 2332-р) на 2023 и 2024 годы - 0,99, на 2025 год - 0,97.

Таким образом, на проведение обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС) в 2023 - 2025 годах необходимо 44 055,4 тыс. рублей, в том числе:

расходные обязательства Республики Марий Эл - 735,2 тыс. рублей (в 2023 году - 146,8 тыс. рублей, в 2024 году - 146,7 тыс. рублей, в 2025 году - 441,7 тыс. рублей);

объем межбюджетного трансферта, предоставляемого в виде субсидии из федерального бюджета Российской Федерации в целях софинансирования расходных обязательств Республики Марий Эл, - 43320,2 тыс. рублей (в 2023 году - 14525,5 тыс. рублей, в 2024 году - 14 513,7 тыс. рублей, в 2025 году - 14 281,0 тыс. рублей).

2. Расчет средств на организацию доставки тест-бланков осуществлен с использованием нарочного маршрута со сроком доставки в течение суток с момента приема. Ориентировочная стоимость одной доставки составляет 39 тыс. рублей.

Таким образом, для организации доставки тест-бланков в 2023 - 2025 годах необходимо 18 252 тыс. рублей (ежегодно по 6084 тыс. рублей, из расчета: 39 тыс. рублей × 3 доставки в неделю × 52 недели в году).

Общий объем финансирования мероприятий Программы на 2023 - 2025 годы представлен в таблице и составляет 62 307,4 тыс. рублей.

Планируемый бюджет региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл»

	2023 год	2024 год	2025 год	Итого
1	2	3	4	5
Общий итог по всем мероприятиям, тыс. рублей				
Федеральный бюджет	14525,5	14513,7	14281	43320,2
Республиканский бюджет Республики Марий Эл	6230,8	6230,7	6525,7	18987,2
Иные источники (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)	0	0	0	0
Всего	20756,3	20744,4	20806,7	62307,4
1. Обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), тыс. рублей				
Федеральный бюджет	14525,5	14513,7	14281	43320,2
Республиканский бюджет Республики Марий Эл	146,8	146,7	441,7	735,2
Иные источники (включая				

1	2	3	4	5
внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)				
Всего	14672,3	14660,4	14722,7	44055,4

2. Доставка тест-бланков, тыс. рублей

Федеральный бюджет

Республиканский бюджет Республики Марий Эл	6084	6084	6084	18252
-----------------------------------------------	------	------	------	-------

Иные источники, (включая
внебюджетные источники
от доход приносящей
деятельности медицинских
организаций)

Всего	6084	6084	6084	18252
-------	------	------	------	-------

VI. Социально значимый результат программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» на 2023 - 2025 годы

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» на 2023 - 2025 годы позволит совершенствовать существующий уровень организации помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб по организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 4,0 на 1000 новорожденных, родившихся живыми, к 2025 году.

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб для проведения неонатального скрининга, приведено в приложении № 1 к настоящей Программе.

Перечень медицинских организаций, осуществляющих неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг

в Республике Марий Эл, представлен в приложении № 2 к настоящей Программе.

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

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (при наличии) медицинских организаций, представлен в приложении № 4 к настоящей Программе.

Паспорт медико-генетической консультации (подразделения медицинской генетики) представлен в приложении № 5 к настоящей Программе.

План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» представлен в приложении № 6 к настоящей Программе.

Схема доставки биоматериала в Республике Марий Эл для проведения неонатального скрининга и схема доставки биоматериала в Республике Марий Эл для проведения расширенного неонатального скрининга представлены в приложении № 7 к настоящей Программе.



ПРИЛОЖЕНИЕ № 1
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Марий Эл»
на 2023 - 2025 годы

Ч И С Л О

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

		Число медицинских организаций / структурных подразделе- ний	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, у которых взята проба для неонатального скрининга (далее - НС) на наследственные заболевания, по данным 2021 года
1	2	3	4	5
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	-		
	2 уровень	3	6	666
	3А уровень	1	10	5246
	3Б уровень	-		
Число детских поликлиник / детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	8	16	
	2 уровень	8	16	
	3 уровень	-		

1	2	3	4	5
Число отделений патологии новорожденных / педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень 2 уровень 3 уровень	1	4	
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)		1	4	
		22	56	5912*

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

Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания в акушерских стационарах, - 5912.

Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания в детских поликлинических отделениях и больницах, - 432.

ПРИЛОЖЕНИЕ № 2
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Марий Эл»
на 2023 - 2025 годы

П Е Р Е Ч Е Н Ь

**медицинских организаций, осуществляющих неонатальный
скрининг и расширенный неонатальный скрининг
в Республике Марий Эл**

Полное наименование медицинской организаций / структурного подразделения, осуществляющих проведение неонатального скрининга (далее - НС)	Адрес	Фамилия, имя, отчество (при наличии) руководителя медицинской организации / структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный телефон, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС), по данным 2021 года		Проведено исследований в год (расширенный неонатальный скрининг (далее - РНС), по данным 2021 года)	
			число	доля от всех выполненных в субъекте Российской Федерации	число	доля от всех выполненных в субъекте Российской Федерации
-	-	Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня	-	-	-	-
-	-	Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня	-	-	-	-
Государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Перинатальный центр» / медико-генетическая консультация	г. Йошкар-Ола, бул. Победы, д. 19	Виноградова И.В./ Алексеева Т.Л., 8(8362)423959 rod_domyo@mar-el.ru, 8(8362)736405	6344	100	-	-
-	-	Медико-генетические центры 3А и (или) 3Б уровня*	-	-	-	-

*Указываются медико-генетические центры всех форм собственности, участвующие в проведении обследования новорожденных на НС и РНС в Республике Марий Эл

ПРИЛОЖЕНИЕ № 3
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Марий Эл»
на 2023 - 2025 годы

О С Н А Щ Е Н И Е

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

1	2	3	4	5	6	7
	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, штук	Имеющееся в наличии количество, штук	Укомплектованность, процентов
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
2.	261550	Анализатор биохимических множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательно го оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома,	-	-	

1	2	3	4	5	6	7
			муковисцидоза галактоземии <3>, <4А>, <4Б>			
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>	1		100
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением		-	
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический	для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии		-	
	350330	Жидкостный хроматограф / анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>		-	
	382270	Газовый хроматограф / анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический			-	
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	-	-	
6.	261750	Испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	-	-	
7.	260430	Центрифуга настольная общего	центрифуга настольная - с ротором для	1	1	100

1	2	3	4	5	6	7
		назначения	пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>			
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для пробоподготовок и <3>, <4А>, <4Б>	-	-	
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	-	-	
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	-	-	
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			-	
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии / дезинфекции окружающей среды			-	
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12.	352570	Холодильник морозильная камера для лаборатории	/ холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100

1	2	3	4	5	6	7
13.	215850	Холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <З>, <4А>, <4Б>	1	1	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	холодильник лабораторный, стандартный <З>, <4А>, <4Б>		1	100
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных / врожденные заболевания ИВД, калибратор	тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <З>, <4А>, <4Б>	6000	6000	100
	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				
15.	192300	Множественные аминокислоты / метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-	-		

1	2	3	4	5	6	7
	339500	Множественные аминокислоты / метаболиты карнитина набор, масс-спектрометрический анализ / жидкостная хроматография	спектрометрии / <4А>, <4Б> ИВД,			
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	11000	8000	
17.	108730	Штатив для пробирок	штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	5	2	40
18.	124480	Пипетка механическая		10	4	40
	292310	Пипетка электронная				
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная	комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>			
	292390	Микропипетка электронная				
	380120	Микропипетка механическая ИВД				
	124540	Микропипетка механическая				
19.	181470	Шкаф вытяжной	шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	-	-	
20.	123680	Контейнер для отходов биологическими загрязнениями	контейнер <3>, <4А>, <4Б>	106	15	14
21.	185890	Контейнер для стерилизации, дезинфекции, многократного использования	контейнер <3>, <4А>, <4Б>	-	-	

1	2	3	4	5	6	7
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	-	-	
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	дистиллятор <3>, <4А>, <4Б> бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	- -	- -	

Дополнительное оснащение

Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, штук	Имеющееся в наличии количество, штук	Укомплектованность, процентов
1. Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>	2	-	-
2. Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	2	-	-
3. Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	2	-	-
4. Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	2	-	-
5. Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	3	-	-

ПРИЛОЖЕНИЕ № 4
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Марий Эл»
на 2023 - 2025 годы

УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ

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

	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность, процентов
		утверждено	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Врач-генетик	2	1	1	50
2.	Врач - лабораторный генетик	2	2	2	100
3.	Врач клинической лабораторной диагностики				
4.	Врач-диетолог	-			
5.	Врач-эндокринолог (врач - детский эндокринолог)	-			
6.	Врач-невролог	-	0,5*	1*	
7.	Медицинский психолог (психолог)	-	2*	2*	

1	2	3	4	5	6
8.	Врач ультразвуковой диагностики	-	3*	3*	
9.	Врач - акушер-гинеколог	-	2*	2*	
10.	Биолог	2	2	2	100
11.	Химик-эксперт медицинской организации				
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	3,75	2	2	53
13.	Лаборант	2	2	2	100
14.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100
15.	Медицинская сестра	2	2	2	100
16.	Медицинская сестра процедурной		1*	1*	
17.	Акушерка		1*	1*	
18.	Медицинский статистик		1*	1*	
19.	Сестра-хозяйка		1*	1*	
20.	Медицинский регистратор		1*	1*	
21.	Уборщик служебных помещений	2	1	1	50

*Специалист в штате медицинской организации (не лаборатории) участвует в работе МГК.

ПРИЛОЖЕНИЕ № 5
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Марий Эл»
на 2023 - 2025 годы

П А С П О Р Т

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

Общая информация

Наименование:	Медико-генетическая консультация
Располагается на базе:	ГБУ Республики Марий Эл «Перинатальный центр»
Руководитель:	Алексеева Татьяна Львовна
Адрес:	г. Йошкар-Ола, бул. Победы, 19
Телефон:	8(8362)736405
Электронная почта:	alex.mgk2012@gmail.com
Количество сотрудников:	14
в том числе врачей-генетиков:	1
в том числе врачей-лабораторных генетиков:	2

Клиническая деятельность	да/нет	Количество в год
1	2	3
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	1200
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:		
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	1374
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	1266

1	2	3
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	5234
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	68
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе, в пренатальном периоде)	да	125
Инвазивные диагностические процедуры:	да	193
биопсия хориона	да	68
плацентоцентез	нет	нет
амниоцентез	да	75
кордоцентез	да	50
Исследование биоматериала плода при замерших / прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	20
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	200
Неонатальный генетический скрининг	да	
Прочее		

Лабораторная деятельность / методическая оснащенность	да/нет	количество в год
1	2	3
Кариотипирование (цитогенетика)	да	435
в том числе супружеские пары	да	97
в том числе пренатально	да	193
в том числе новорожденные	да	11
FISH	-	-
в том числе супружеские пары	-	-
в том числе пренатально	-	-

1	2	3
в том числе новорожденные	-	-
в том числе в рамках ПГТ	-	-
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	-	-
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	-	-
в том числе супружеские пары	-	-
в том числе пренатально	-	-
в том числе новорожденные	-	-
Секвенирование по Сэнгеру	-	-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	-	-
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	-	-
в том числе ПГТ-А	-	-
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП	-	-
Неонатальный скрининг	-	-
Биохимия	-	-
Масс-спектрометрия	-	-
ПЦР	-	-
Оборудование (основное)		
Кариотипирование		-
FISH		-
ПЦР		-
Молекулярное кариотипирование (ХМА)		-
Секвенирование по Сэнгеру		-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)		-
Биохимический скрининг		-
Масс-спектрометрия		-

ПРИЛОЖЕНИЕ № 6
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Марий Эл»
на 2023 - 2025 годы

П Л А Н

**мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Республике Марий Эл»**

	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 (далее - РНС) в Республике Марий Эл

1.1. Разработка и утверждение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга

1 ноября 2022 г. 9 декабря 2022 г. Министерство здравоохранения региональная программа «Обеспечение

утверждена постановлением Правительства Республики Марий Эл

утверждена программа

1	2	3	4	5	6	7	8
	в Республике Марий Эл»			Республики Марий Эл	расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл»		
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1.	Утверждение приказа об организации проведения расширенного неонатального скрининга в медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Республики Марий Эл	10 ноября 2022 г.	30 ноября 2022 г.	Министерство здравоохранения Республики Марий Эл	сформирована маршрутизация	приказ Министерства здравоохранения Республики Марий Эл	утвержден приказ
3.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (далее - МГК) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
3.1.	Дооснащение оборудованием МГК, осуществляющей проведение неонатального скрининга (далее - НС) и РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи	1 января 2024 г.	31 декабря 2025 г.	Министерство здравоохранения Республики Марий Эл	улучшение материально-технической базы МГК	отчет	дооснащена оборудованием МГК

1	2	3	4	5	6	7	8
	пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н						
3.2.	Обеспечение лабораторий МГК расходными материалами	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	Министерство здравоохранения Республики Марий Эл	улучшение материально-технической базы МГК	отчет	оснащение расходными материалами МГК
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1.	Обеспечить прием 1 врача-генетика в МГК	1 января 2023 г.	1 сентября 2023 г.	главный врач государственного бюджетного учреждения Республики Марий Эл «Перинатальный центр» (далее - ГБУ Республики Марий Эл «Перинатальный центр»)		отчет	принят в штат МГК врач-генетик

1	2	3	4	5	6	7	8
4.2.	Направить 1 среднего медицинского работника МК на повышение квалификации в государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республиканский медико-генетический центр	1 января 2023 г.	31 декабря 2023 г.	главный врач ГБУ Республики Марий Эл «Перинатальный медицинский центр»	повышение квалификации среднего медицинского работника	отчет	обеспечено повышение квалификации среднего медицинского работника
4.3.	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Марий Эл	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	руководители медицинских организаций	повышение квалификации медицинских работников	отчет	обеспечено повышение квалификации
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	1 ноября 2023 г.	31 декабря 2022 г.	государственное казенное учреждение Республики Марий Эл «Медицинский информационно-		отчет	создана «дорожная карта»

1	2	3	4	5	6	7	8
				аналитический центр» (далее - МИАЦ)			
5.2.	Обеспечение формирования сведений о выписанных медицинских свидетельствах о рождении по 100 процентов случаев	1 ноября 2023 г.	31 декабря 2022 г.	МИАЦ		отчет	
5.3.	Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»	1 ноября 2023 г.	31 декабря 2022 г.	МИАЦ		отчет	
5.4.	Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МПК) возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД	1 ноября 2023 г.	31 декабря 2022 г.	МИАЦ		отчет	

1	2	3	4	5	6	7	8
	«Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»						
5.5.	Обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	1 января 2023 г.	1 июля 2023 г.	МИАЦ	проведена интеграция медицинских информационных систем	отчет	проведено обучение пользователей
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1.	Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетической консультации в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	МГК		отчет	

1	2	3	4	5	6	7	8
6.2.	Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	руководители медицинских организаций	охват диспансерным наблюдением пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	отчет	
6.3.	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	руководители медицинских организаций		отчет	
7.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках РНС.						
7.1.	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	руководители медицинских организаций	внедрены клинические рекомендации и	отчет	

1	2	3	4	5	6	7	8
	по вопросам профилактики, диагностики, лечения с врожденными и (или) наследственными заболеваниями				протоколы ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		
7.2.	Внедрение в каждой медицинской организации протоколов / алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	руководители медицинских организаций	внедрены протоколы / алгоритмы в лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов)	отчет	

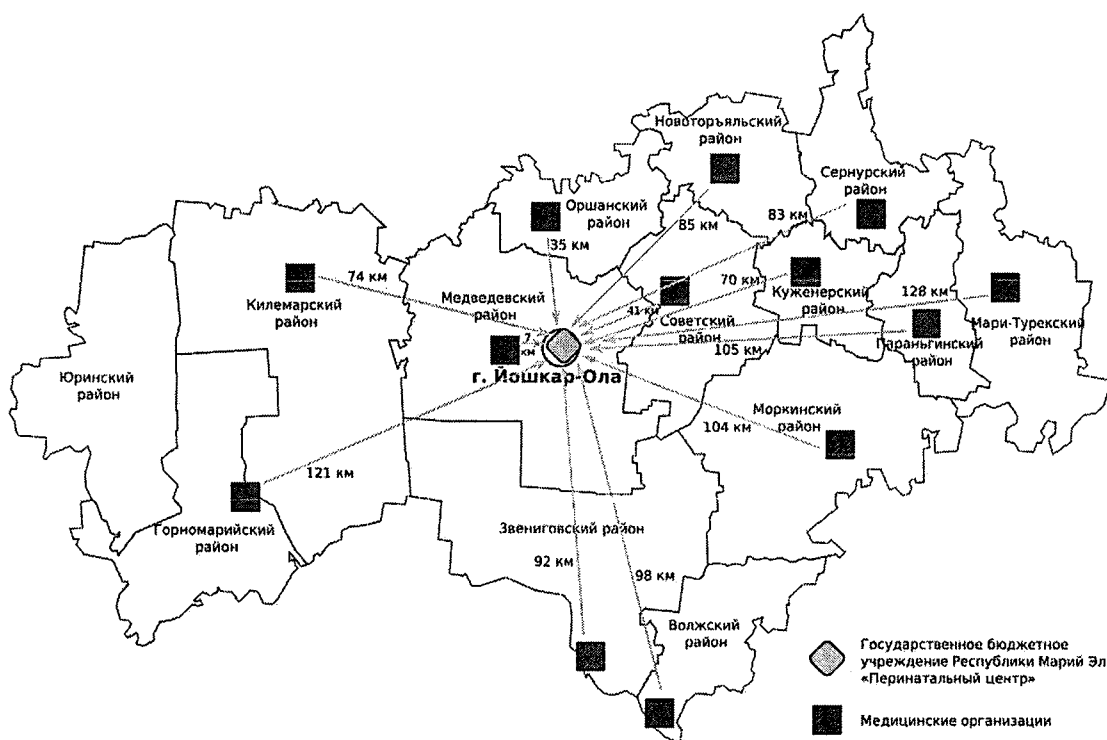
1	2	3	4	5	6	7	8
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
8.1.	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	руководители медицинских организаций	охват мониторингом выполнения критериев оценки качества проведения РНС	отчет	
9.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						
9.1.	Для сбора достоверных статистических данных по смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и использовать формы федерального статистического наблюдения, отчеты главных специалистов	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	МИАЦ	наличие достоверных статистических данных	формы федерального статистического наблюдения, отчеты главных специалистов	
10.	Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения						
10.1.	Разработать справочные материалы о РНС родителям (законным представителям) ребенка	1 января 2023 г.	31 марта 2023 г.	МИАЦ	информирование населения о РНС	справка	

1	2	3	4	5	6	7	8
10.2.	Обеспечить размещение информационных материалов, памяток в родильных отделениях, медико-генетической консультации о возможностях и целях РНС	1 января 2023 г.	31 марта 2023 г.	МИАЦ	информирование населения о РНС	справка	

ПРИЛОЖЕНИЕ №7
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Республике Марий Эл»
на 2023 - 2025 годы

СХЕМА

доставки биоматериала в Республике Марий Эл
для проведения неонатального скрининга



СХЕМА

доставки биоматериала в Республике Марий Эл
для проведения расширенного неонатального скрининга

