



14.12.2022 696 №

14.12.2022 № 696

Шупашкар хули

г. Чебоксары

**О программе Чувашской Республики «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

Кабинет Министров Чувашской Республики постановляет:

1. Утвердить прилагаемую программу Чувашской Республики «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».
2. Контроль за выполнением настоящего постановления возложить на Министерство здравоохранения Чувашской Республики.
3. Настоящее постановление вступает в силу через десять дней после дня его официального опубликования.

Председатель Кабинета Министров  
Чувашской Республики – О. Николаев



УТВЕРЖДЕНА  
постановлением Кабинета Министров  
Чувашской Республики  
от 14.12.2022 № 696

**Программа Чувашской Республики  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

**Список сокращений**

БУ	– бюджетное учреждение Чувашской Республики
БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии	– бюджетное учреждение Чувашской Республики «Президентский перинатальный центр» Министерства здравоохранения Чувашской Республики
ВИМИС «АКиНЕО»	– вертикально интегрированная медицинская информационная система по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»
ИВД	– in vitro диагностика
МГК	– медико-генетическая консультация
Медицинская организация	– медицинская организация, находящаяся в ведении Министерства здравоохранения Чувашской Республики
Минздрав России	– Министерство здравоохранения Российской Федерации
Минздрав Чувашии	– Министерство здравоохранения Чувашской Республики
Минздравсоцразвития Чувашии	– Министерство здравоохранения и социального развития Чувашской Республики
Минюст России	– Министерство юстиции Российской Федерации
НС	– неонатальный скрининг
РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	– Российская детская клиническая больница федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
РМИС	– Республиканская медицинская информационная система
РНС	– расширенный неонатальный скрининг
СЭМД	– структурированный электронный медицинский документ
ТМК	– телемедицинская консультация
Тест-бланк	– фильтровальный бумажный тест-бланк
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России	– федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации

- ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» Минздрава России – федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
- ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова» – федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

## Паспорт Программы

Ответственный исполнитель Программы	– Минздрав Чувашии, заместитель Председателя Кабинета Министров Чувашской Республики – министр здравоохранения Чувашской Республики В.Г. Степанов
Соисполнители Программы	– медицинские организации
Сроки и этапы реализации Программы	– Программа реализуется в 2023–2025 годах в три этапа: 1 этап – 1 января – 31 декабря 2023 г. 2 этап – 1 января – 31 декабря 2024 г. 3 этап – 1 января – 31 декабря 2025 г.
Цель Программы	– снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий по массовому (безотборному) обследованию новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей в рамках РНС
Задачи Программы	– обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в республике; формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н (зарегистрирован в Минюсте России 13 июля 2022 г., регистрационный № 69251); совершенствование материально-технической базы МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС; обеспечение медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, квалифицированными кадрами; интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС; обеспечение своевременного диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, вклю-

чая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями;

внедрение утвержденных Минздравом России клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС;

методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;

обеспечение повышения качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в соответствии с клиническими рекомендациями совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами;

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

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

## **1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС в Чувашской Республике**

### **1.1. Краткая характеристика Чувашской Республики, анализ особенностей региона, в том числе географических, территориальных, экономических**

Чувашская Республика расположена на востоке Восточно-Европейской равнины, преимущественно на правобережье Волги, между ее притоками Сурой и Свиягой. Входит в состав Волго-Вятского экономического района и в состав Приволжского федерального округа.

Чувашская Республика занимает площадь 18,3 тыс. кв. км протяженностью 200 км с севера на юг и 165 км с запада на восток. Граничит на севере с Республикой Марий Эл, на востоке и юго-востоке – с Республикой Татарстан, на юге – с Ульяновской областью, на юго-западе – с Республикой Мордовия, на западе – с Нижегородской областью. Плотность населения в республике одна из самых высоких в России – 65,8 человека на 1 кв. км. Административный центр Чувашской Республики – г. Чебоксары.

Численность постоянного населения Чувашской Республики на 1 января 2022 г. составила 1198,4 тыс. человек, сократившись с начала 2021 года на 9446 человек, или на 0,8%. Численность сельского населения за год уменьшилась на 9725 человек (на 2,2%); численность городского населения увеличилась на 279 человек (на 0,04%). В структуре населения доля горожан составила 64,2%, сельских жителей – 35,8%. Удельный вес лиц трудоспособного возраста в общей численности населения Чувашской Республики в сравнении с началом 2020 года уменьшился на 0,4 процентного пункта и составил на начало 2021 года 55,5%. Доля лиц старшего возраста в общей численности населения увеличилась с 24,9% в 2020 году до 25,3% в 2021 году. Доля детей в возрасте 0–15 лет в сравнении с началом 2020 года не изменилась и составила на начало 2021 года 19,2% от общего числа жителей Чувашской Республики. В сельской местности доля лиц старше трудоспособного возраста в 1,3 раза больше, чем в городской местности (30,0 и 22,6% соответственно). Коэффициент демографической нагрузки увеличился на 1,8% и составил на начало 2021 года 803 на 1 тыс. человек трудоспособного населения. Средний возраст жителей Чувашской Республики за 2021 год увеличился на 0,2 года, составив на начало 2021 года 40,4 года, в том числе мужчин – 37,7, женщин – 42,7 года. На 1 января 2021 г. численность мужчин составила 565,4 тыс. человек (46,8% от численности населения), женщин – 642,5 тыс. человек (53,2%). На 1 тыс. мужчин приходилось 1136 женщин, в городской местности – 1233, в сельской – 986 женщин. В Чувашской Республике по состоянию на 1 января 2021 г. проживали 642472 женщины (53,2% всего населения республики), в том числе 269671 женщина репродуктивного возраста (42,0% от общей численности женщин). Удельный вес девочек в возрасте 0–14 лет составил 16,7% от общей численности женщин (107190 человек). Количество женщин в возрастной группе 56 лет и старше составило 214029 человек (33,3%). По сравнению с 2020 годом численность женщин фертильного возраста снизилась на 1,4%.

## 1.2. Анализ основных демографических показателей

Таблица 1

### Демографические показатели Чувашской Республики

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 месяцев 2022 г. (оператив- ные дан- ные)
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	10,6	9,5	9,3	9,2	8,6
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	12,6	12,4	15,5	17,0	13,0
Коэффициент естественного прироста населения	-2,0	-2,9	-6,2	-7,8	-4,4

В 2021 году в Чувашской Республике родились 11083 младенца, коэффициент рождаемости составил 9,2 случая на 1 тыс. человек населения. Число родившихся по сравнению с 2020 годом уменьшилось на 222 человека. В городской местности рождаемость выше, чем на селе, – 10,0 и 7,8 случая на 1 тыс. человек населения соответственно. По сравнению с 2020 годом число первенцев уменьшилось на 8,0% и составило 3557 детей, число детей, родившихся вторыми по очередности рождения, – на 3,0% (3979 детей), число третьих детей увеличилось на 6,4% (2624 ребенка), четвертых – на 18,4% (630 детей), число пятых и последующих детей уменьшилось на 13,8% (281 ребенок).

Численность детского населения в возрасте 0–17 лет включительно на 1 января 2022 г. составила 257853 человека. Доля детского населения в структуре общей численности населения региона на начало 2022 года составила 21,4%. Количество детей в возрасте до 14 лет включительно составило 218138 человек, или 85,3% от общей численности детского населения, детей подросткового возраста 15–17 лет включительно – 37715 человек, или 14,7% от общей численности детского населения. За 2021 год в Чувашской Республике умерли 82 ребенка в возрасте 0–17 лет, что на 4 ребенка больше, чем в 2020 году. Доля детей в общем числе умерших по республике за 2021 год составила 0,4% (2020 г. – 0,4%). Коэффициент смертности среди детей в возрасте до 17 лет включительно составил в 2021 году 31,7 случая на 100 тыс. человек соответствующего населения. Основными причинами детской смертности в 2021 году явились внешние причины в 43,9% случаев, перинатальные причины – 11,0%, врожденные аномалии – 14,6%, болезни нервной системы – 14,6%, новообразования – 4,9%, болезни органов дыхания – 3,7%, прочие заболевания – 7,3%. В 2021 году показатель младенческой смертности составил 2,6‰. Смертность детей в возрасте до 5 лет на 1 тыс. родившихся живыми в 2021 году составила 3,9 случая против 4,0 в 2020 году, зафиксировано снижение показателя на 2,5%. В структуре младенческой смертности по основным классам болезней за 2021 год лидирующие позиции занимают отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде, – 31,0%, врожденные аномалии – 27,6%, внешние причины смерти – 17,2%, болезни органов дыхания – 6,9%, инфекционные заболевания – 3,5%.

По предварительным данным медицинских организаций, за январь – сентябрь 2022 г. в Чувашской Республике число родившихся (без мертворожденных) уменьшилось на 738 человек (на 8,8%) по сравнению с аналогичным периодом прошлого года (далее – АППГ), число умерших уменьшилось на 3139 человек (на 21,3%). Число умерших превысило число родившихся на 3937 человек (на 51,3%). По предварительным данным медицинских организаций, за январь – сентябрь 2022 г. показатель рождаемости в расчете на 1 тыс. человек снизился на 7,5% по сравнению с показателем за январь – сентябрь 2021 г. и составил 8,6. Показатель общей смертности в расчете на 1 тыс. человек уменьшился на 20,7% по сравнению с показателем за январь – сентябрь 2021 г. и составил 13,0.

За 9 месяцев 2022 г. на территории Чувашской Республики умерли 17 младенцев (АППГ – 22). По предварительным итогам 9 месяцев 2022 г. показатель младенческой смертности составил в Чувашской Республике 2,2‰ (АППГ – 2,6‰) (по данным Федеральной службы государственной статистики за 9 месяцев 2022 г., в ПФО – 4,0‰, РФ – 4,3‰). В структуре смертности детей в возрасте от 0 до 1 года на I месте – отдельные состояния перинатального периода – 6 случаев, или 35,3% (АППГ – 7), и врожденные пороки развития – 6 случаев, или 35,3% (АППГ – 5); на II месте – внешние причины – 4 случая, или 23,5% (АППГ – 4); на III месте – некоторые инфекционные заболевания – 1, или 5,9% (АППГ – 3).

Смертность детей в возрасте от 0 до 1 года от врожденных аномалий (пороки развития), деформаций и хромосомных нарушений обусловлена Q 89.7 (в 2 случаях) и Q21.3, Q89.8, Q 78.2, Q41.8 (по 1 случаю).

За январь – сентябрь 2022 г. в возрасте от 0 до 17 лет умерли 53 ребенка (АППГ – 61), в том числе от внешних причин 24 ребенка (АППГ – 29), что составило – 45,3%.

В структуре смертности детей в возрасте от 0 до 17 лет на I месте – внешние причины – 24 случая, или 45,3% (АППГ – 29); на II месте – врожденные пороки развития – 10, или 18,9% (АППГ – 9); на III месте – болезни нервной системы – 7, или 13,2% (АППГ – 6); на IV месте – отдельные состояния перинатального периода – 6, или 11,3% (АППГ – 7); на V месте – некоторые инфекционные заболевания – 4, или 7,5% (АППГ – 4); на VI месте – онкологические заболевания – 1, или 1,9% (АППГ – 5).

За 9 месяцев 2022 г. в возрасте от 0 до 1 года умерли 17 детей. В структуре смертности детей в возрасте от 0 до 1 года на I месте – отдельные состояния перинатального периода и врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения – по 6 случаев, или по 35,3%; на II месте – внешние причины – 4 случая, или 23,5%; на III месте – некоторые инфекционные и паразитарные болезни – 1, или 5,9%.

За январь – сентябрь 2022 г. младенческая смертность уменьшилась на 23,1% по сравнению с АППГ и составила 2,0 случая на 1 тыс. детей, родившихся живыми. В январе – сентябре 2022 г. не зарегистрированы случаи материнской смертности (в январе – сентябре 2021 г. – 0 случаев).



**Численность населения в Чувашской Республике, абсолютное число**

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего	1231117	1223395	1217818	1207875	1198429
Из общего числа Дети 0–17, всего	259300	259419	258904	257606	255853
из них городское население	169303	172811	174535	174880	175915
из них сельское население	89997	86608	84369	82726	79938
из них дети 0–1	13907	12964	11567	11275	11053

Таблица 3

### Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Чувашской Республике

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		9 месяцев 2022 г. (оперативные дан- ные)	
	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*
Перинатальная смертность	130	9,87	74	6,33	66	5,81	73	6,55	37	4,80
Неонатальная смертность	29	2,2	15	1,3	16	1,4	7	0,6	1	0,1
Ранняя неонатальная смертность	18	1,38	9	0,77	9	0,80	7	0,63	1	0,12
Младенческая смертность	58	4,4	36	3,0	24	2,1	29	2,6	17	2,0

\* Показатель перинатальной смертности рассчитан на 1 тыс. родившихся живыми и мертвыми; показатель неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности – на 1 тыс. родившихся живыми.

Таблица 4

### Структура младенческой смертности в Чувашской Республике

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		9 месяцев 2022 г. (оперативные дан- ные)	
	абс.	доля, %	абс.	доля, %	абс.	доля, %	абс.	доля, %	абс.	доля, %
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Всего умерших от всех причин, абс.	58	100,0	39	100,0	29	100,0	29	100,0	17	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных бо- лезней	1	1,7	4	10,3	0	0,0	3	10,3	1	5,9
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	2	3,4	0	0	1	3,4	0	0	0	0
от болезней нервной системы	7	12,1	4	10,3	2	6,9	1	3,5	0	0
от болезней органов дыхания	0	0	1	2,6	0	0	0	0	0	0
от болезней органов пищеварения	0	0	0	0	0	0	0	0,0	0	0

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	12	20,7	7	17,9	7	24,1	8	27,6	6	35,3
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	19	32,8	13	33,3	9	31,0	10	34,5	6	35,3
от геморрагических нарушений у плода и новорожденного	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
от внешних причин смерти	17	29,3	6	15,4	10	34,5	6	20,7	4	23,5
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	-	-	-	-	0	0	1	3,4	0	0
Прочие причины	0	0	4	10,3	0	0	0	0	0	0

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

Год	2018	2019	2020	2021
Охват НС, %	99,0	98,7	99,4	99,2
Количество выявленных детей с наследственными заболеваниями	7 в том числе: 1 – врожденный гипотиреоз; 1 – фенилкетонурия;	5 в том числе: 1 – муковисцидоз; 2 – врожденный гипотиреоз; 1 – фенилкетонурия; 1 – адреногенитальный синдром	7 в том числе: 3 – муковисцидоз; 3 – врожденный гипотиреоз; 1 – адреногенитальный синдром	4 в том числе: 1 – муковисцидоз; 2 – врожденный гипотиреоз; 1 – адреногенитальный синдром

Все дети получают необходимое лечение и находятся под наблюдением специалистов МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии и БУ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава Чувашии.

**Структура общей и первичной заболеваемости наследственными болезнями с выделением нозологических форм, выявленных при проведении НС и планируемых при проведении РНС**

Таблица 5

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

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 месяцев 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	1	2	3	2	3
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	1	1	0	0	1
Адреногенитальный синдром	0	1	1	1	0
Муковисцидоз	0	1	3	4	1
Наследственные болезни обмена	0	0	3	0	0
Спинальная мышечная атрофия	3	0	2	2	2
Первичные иммунодефициты	3	3	2	1	3
Итого	8	8	14	10	10

Таблица 6

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

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 месяцев 2022 г.
1	2	3	4	5	6
Врожденный гипотиреоз	1	0	0	0	0

1	2	3	4	5	6
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	1	1	0	0	1
Адреногенитальный синдром	0	1	1	1	0
Муковисцидоз	0	1	1	2	1
Наследственные болезни обмена	0	0	1	0	0
Спинальная мышечная атрофия	3	2	2	2	2
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	1
Итого	4	5	5	5	5

Таблица 7

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

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

Выводы: в структуре врожденных и (или) наследственных заболеваний чаще выявляются врожденный гипотиреоз и спинальная мышечная атрофия, в связи с ранним началом патогенетической терапии в структуре младенческой смертности за 2021 год смертность от этих заболеваний не зарегистрирована.

За 2018 г. – 9 мес. 2022 г. умерли в возрасте от 0 до 1 года 6 детей от врожденных и (или) наследственных заболеваний. Двое детей из группы наследственных болезней обмена умерли от тяжелой неонатальной формы цитруллинемии 1 типа; 2 детей со спинальной мышечной атрофией и 2 детей с первичным иммунодефицитом умерли вследствие осложнений основного заболевания – острой дыхательной недостаточности.

**1.4. Документы, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями**

Медицинская помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Чувашской Республике оказывается в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, утверждаемой ежегодно постановлением Правительства Российской Федерации, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, на основе клинических рекомендаций, разработанных ФГБНУ МГНЦ, с учетом стандартов медицинской помощи, утверждаемых Минздравом России.

**Документы, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Чувашской Республике**

	Название НПА	Дата, номер документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1.	Приказ «Об организации работы по формированию регионального сегмента федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»	25 мая 2012 г. № 724	Минздрав-соцразвития Чувашии	-
2.	Приказ «Об утверждении Маршрута оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Чувашской Республике»	4 июля 2013 г. № 1105	Минздрав Чувашии	-
3.	Приказ «Об организации проведения массового обследования новорожденных (неонатальный скрининг) на наследственные заболевания (адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, галактоземия, муковисцидоз, фенилкетонурия) в Чувашской Республике»	15 апреля 2020 г. № 550	Минздрав Чувашии	11 мая 2006 г. № 324
4.	Приказ «Об организации работы по обеспечению необходимыми лекарственными препаратами отдельных категорий граждан в Чувашской Республике в 2021 году»	15 января 2021 г. № 24	Минздрав Чувашии	-
5.	Приказ «О совершенствовании пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка на территории Чувашской Республики»	12 апреля 2021 г. № 568	Минздрав Чувашии	-
6.	Приказ «О взаимодействии с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» по обеспечению детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, в том числе не зарегистрированными в Российской Федерации, и техническими средствами реабилитации, не входящими в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, технических средств реабилитации и услуг, предоставляемых инвалиду»	8 сентября 2022 г. № 1656	Минздрав Чувашии	-

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

НС для всех новорожденных Чувашской Республики проводится на базе БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии (приложение № 1 к Программе).

БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии оказывает комплексную специализированную, в том числе высокотехнологичную, медицинскую помощь женщинам от этапа планирования беременности до родоразрешения, а также новорожденным. В БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии развернуты 304 стационарные койки, из них 115 акушерских коек с 50 койками новорожденных и отделением акушерской реанимации и интенсивной терапии на 6 коек, 55 гинекологических коек, 60 коек отделений 2-го этапа выхаживания новорожденных, 24 койки реанимации и интенсивной терапии новорожденных. Ежегодно медицинскую помощь в стационарных условиях получают более 7000 женщин и более 1300 новорожденных, в том числе с очень низкой и экстремально низкой массой тела. В БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии создан консультативный центр с выездными анестезиолого-реанимационными бригадами.

С 2006 года Чувашская Республика участвует в НС на 5 врожденных заболеваний. Лаборатория НС оснащена анализатором многофункциональным полуавтоматическим «Wallac». В 2019 году приобретен новый анализатор многофункциональный полуавтоматический универсальный «Wallac». Исследования на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и адреногенитальный синдром выполняют 1 врач и 3 фельдшера-лаборанта.

Забор крови для проведения НС и РНС выполняется в 5 родовспомогательных учреждениях 3А уровня, в 26 детских поликлиниках и поликлинических отделениях (1–3 уровней), в 3 urgentных родильных залах, в 5 отделениях патологии новорожденных педиатрических детских больниц (приложение № 2 к Программе). В каждом отделении не менее 2 медицинских работников обучены правилам забора проб для проведения НС (приложение № 2 к Программе).

Забор образцов крови из пятки новорожденного осуществляется на два тест-бланка через 3 часа после кормления в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144–168 часов) у недоношенного ребенка. Тест-бланк с 5 пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС на врожденные и (или) наследственные заболевания. Тест-бланк с 3 пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания.

После взятия крови тест-бланки оставляют для высыхания при комнатной температуре в течение не менее 2 часов, без воздействия прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла. Информация о новорожденном вносится в медицинскую информационную систему медицинской организации с целью формирования СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» и дальнейшей передачи в ВИМИС «АКиНЕО». Направление с информацией распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) упаковываются каждый в индивидуальную упаковку и вместе с распечатанными направлениями доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови, в лабораторию НС БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии.

Доставка тест-бланков осуществляется специально назначенным медицинским работником на машине медицинской организации ежедневно или при необходимости 1 раз в 2 дня.

Медицинский регистратор лаборатории НС БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии осуществляет прием и проверку тест-бланков, производит регистрацию с помощью информационной системы и ведет журнал регистрации тест-бланков.

Тест-бланки с 5 пятнами крови остаются на исследование в лаборатории НС БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, а тест-бланки с 3 пятнами крови оформляются медицинским регистратором лаборатории НС БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии для отправки в ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» Минздрава России. Забор и доставку тест-бланков из лаборатории НС БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии производит организация, с которой заключен договор.

Информация о результатах НС на врожденные и (или) наследственные заболевания и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания сосредотачивается в МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, где по результатам исследований формируются группа детей с высоким риском врожденных и (или) наследственных заболеваний и группа детей условно здоровых по всем исследуемым заболеваниям.

Результаты РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания из ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» Минздрава России передаются в МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии только на детей из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Дети из группы «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований. Результаты детей из группы «условно здоровые» не передаются из МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии в медицинские организации по месту наблюдения детей.

Дети из группы высокого риска нуждаются в подтверждающей диагностике и в течение 24 часов после получения информации из МГК ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» Минздрава России вызываются для забора образцов крови в МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии. В некоторых случаях забор крови может быть произведен в медицинской организации по месту проживания или нахождения новорожденного. Образцы крови отправляются для проведения подтверждающей диагностики в ФГБНУ МГНЦ.

Результат подтверждающей диагностики о наличии врожденного и (или) наследственного заболевания поступает в МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии посредством информационной системы и фиксируется медицинским регистратором лаборатории НС.

В течение 24 часов из МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии информация о наличии врожденного и (или) наследственного заболевания передается в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного. При наличии или отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии.



Новорожденный при наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства и по согласованию с врачом-генетиком МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания госпитализируется в БУ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава Чувашии. В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация врачом-генетиком МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии и специалистами по соответствующему профилю заболевания, при необходимости – консилиум врачей с применением телемедицинских технологий с участием медицинской организации, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

В Чувашской Республике ведется регистр пациентов с заболеваниями, выявленными в рамках НС (5 заболеваний), в электронном виде (электронный регистр) и в журнале регистрации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Ответственный за ведение регистра – заведующий МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии.

Медико-генетическое консультирование, в том числе с применением телемедицинских технологий, пациентов, выявленных в рамках НС, проводится заведующим МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии 6 раз в неделю по записи.

Диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в соответствии с клиническими рекомендациями врачом-генетиком совместно со специалистами по соответствующему профилю заболевания. В настоящее время в Чувашской Республике действует приказ Минздрава Чувашии от 15 апреля 2020 г. № 550 «Об организации проведения массового обследования новорожденных (неонатальный скрининг) на наследственные заболевания (адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, галактоземия, муковисцидоз, фенилкетонурия) в Чувашской Республике».

Таблица 9

**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 ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий диспансерное наблюдение	Средняя частота консультаций врачом-генетиком 1 пациента, состоящего на диспансерном наблюдении, в год	Общее число консультаций врачей-генетика/из них с применением ТМК
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	2	2	91/0	врач-педиатр участковый, врач –		0/0

1	2	3	4	5	6	7
				детский эндокринолог		
Галактоземия	0	0	0/0	врач-педиатр участковый, врач – детский эндокринолог, врач-офтальмолог, врач-гастроэнтеролог	1	2/0
Фенилкетонурия	0	0	0/19	врач-педиатр участковый, врач-генетик	2	21/0
Адреногенитальный синдром	1	1	10/0	врач-педиатр участковый, врач – детский эндокринолог	1	10/0
Муковисцидоз	4	4	38/24	врач-педиатр участковый, врач-пульмонолог, врач-гастроэнтеролог	1 при сдаче генетического анализа	1/0
Наследственные болезни обмена*	0	0	3/2	врач-педиатр участковый, врач-невролог, врач-гастроэнтеролог	2	5/1
Спинальная мышечная атрофия	2	2	16/0	врач-педиатр участковый, врач-невролог	2	0/0
Первичные иммунодефициты	1	1	9/1	врач-педиатр участковый, врач-аллерголог-иммунолог	1	1/1
Иные	0	0	0			
Итого	10	10	163/46			

\* Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит активации 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; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность аргининпальмитойлтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/пальмитойлтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтрансферазы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилазы; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

**Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, МГЦ ЗА и ЗБ уровней, НМИЦ**

Таблица 10

**Количество проведенных ТМК в 2018–2022 годах**

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 месяцев 2022 г.
Количество консультаций/консилиумов, проведенных МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии	7	8	6	3	1
-из них с применением ТМК	3	4	4	2	0
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровня					
-из них с применением ТМК					
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровня					
-из них с применением ТМК					
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с НМИЦ	1	43	68	133	100
-из них с применением ТМК	1	40	63	133	100
Всего проведенных консультаций/консилиумов	8	51	74	136	101
-из них с применением ТМК	4	44	67	135	100

Консультации пациентов с применением ТМК проведены с ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, РДКБ ФГАОУ ВО «РНМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России. Рекомендации НМИЦ по обследованию и лечению детей выполняются в полном объеме; контроль за выполнением рекомендаций осуществляется профильным заместителем руководителя медицинской организации.

Врачи-генетики, врачи акушеры-гинекологи, врачи-неонатологи, врач-педиатры, врачи-неврологи и врачи других специальностей ежегодно принимают участие в проводимых научно-практических мероприятиях очно или в формате онлайн:

- 1) Всероссийском конгрессе специалистов перинатальной медицины «Современная перинатология: организация, технологии, качество»;
- 2) Всероссийской мультимедийной конференции с международным участием «Орфанетика»;
- 3) Всероссийском научно-практическом конгрессе «Орфанные болезни» и др.

Представители Минздрава Чувашии, главные внештатные специалисты Минздрава Чувашии, руководители медицинских организаций принимают уча-

стие в совещаниях в режиме видеоконференцсвязи в рамках реализации федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

**Выводы:** Чувашская Республика выполняет исследования в рамках НС на 5 заболеваний с 2006 года. Средний процент охвата новорожденных обследованием составляет 98,9%.

Для выполнения задач по обеспечению РНС требуются квалифицированные кадры по профилям: «генетика», «неонатология», «диетология». Имеющееся в лаборатории НС БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии оборудование не позволяет выполнять исследования в течение 72 часов от момента поступления тест-бланков с образцами крови. Для решения этих проблем осуществлены следующие меры:

1. Составлена потребность в медицинских кадрах (врачах-специалистах, средних медицинских работниках, немедицинском персонале), оформлена заявка на целевую ординатуру по генетике – 1 место.

2. Внесено изменение в штатное расписание БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии в части введения дополнительной единицы должности медицинского регистратора – 1 ставки.

3. Отправлена заявка в Минздрав Чувашии на выделение средств на закупку необходимого оборудования, реагентов и расходных материалов для проведения НС.

4. В рамках регионального проекта Чувашской Республики «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (ЕГИСЗ)» национально-го проекта «Здравоохранение» завершаются мероприятия по обеспечению функционирования централизованной лабораторной информационной системы в РМИС и ее взаимодействия с ВИМИС «АКиНЕО».

## 1.6. Информационное взаимодействие

В Чувашской Республике функционирует региональный сегмент Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – РС ЕГИСЗ), который состоит из сегмента централизованных общесистемных компонентов и сегмента прикладных компонентов. По профилю «акушерство и гинекология» задействованы следующие компоненты:

централизованное хранилище регистров и нормативно-справочной информации (в части регистров);

мониторинг состояния здоровья беременных женщин;

электронная медицинская карта (в том числе в родовспоможении).

Система ведения электронных медицинских карт (далее – Система) охватывает медицинские организации разных профилей и направлений. Для обеспечения удобства работы и максимальной автоматизации процессов каждой профильной медицинской организации Система постоянно дополняется соответствующими функциональными модулями и региональными компонентами. Особенность региональных компонентов в том, что они представляют собой единое информационное пространство, в котором врачи разных медицинских организаций могут работать совместно, дополняя его медицинскими записями о состоянии здоровья пациента и ходе лечения. Это не только позволяет поддерживать в актуальном состоянии сведения о здоровье пациента, но и обеспечивает врачей наиболее полной клинической картиной.

Одним из важнейших направлений информационного взаимодействия является обеспечение здоровья матери и ребенка. Компонент регионального уровня «Мониторинг состояния здоровья беременных женщин» позволяет обеспечивать трехуровневую систему ведения беременных. В продолжение такого эффективного решения в Чувашской Республике разработаны Регистр новорожденных и комплекс функциональных возможностей для работы с ним.

Назначение Регистра новорожденных – это автоматизация процессов учета новорожденных, регистрации, перевода между отделениями в рамках медицинской организации, перевода между медицинскими организациями, выписки и передачи на патронаж, а также информирование участников процесса о движении новорожденного и факте передачи на патронаж.

Структурированная и систематизированная информация позволяет формировать более полную и точную отчетность без обременения медицинского персонала.

Реализация данного функционала значительно снизит нагрузку медицинского персонала в части учета новорожденных (исключаются дублирование, ошибки), повысит оперативность обмена сведениями о состоянии здоровья новорожденного, а также исключит их утерю.

Применяемые решения обеспечивают непрерывное медицинское наблюдение новорожденных – невозможна ситуация, когда ребенок выпадает из поля зрения медицинского персонала, особенно если имеются какая-либо патология или иные проблемы со здоровьем. Такой риск минимален при выписке новорожденного и передаче на патронаж в медицинскую организацию по месту прикрепления, но наиболее вероятен в процессе перевода новорожденного на долечивание в другую медицинскую организацию.

С введением Регистра новорожденных вся информация обрабатывается в Республиканской медицинской информационной системе, доступна в режиме реального времени, нет необходимости в повторном вводе данных.

МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии оснащена информационной системой и имеет возможность формирования СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в полном объеме. Кроме того, обеспечена возможность формирования и выгрузки в ВИМИС «АКиНЕО» СЭМД «Протокол лабораторного исследования» из лабораторных подразделений всех медицинских организаций на постоянной основе. СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» будет реализован в Республиканской медицинской информационной системе сразу же, как вступят в силу утвержденные методические рекомендации по формированию указанного СЭМД.

Таблица 11

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

Наименование информационной системы	Наличие	Документ, регламентирующий внедрение и работу информационной системы
1	2	3
ЕГИСЗ	да	региональный проект Чувашской Республики «Создание единого цифрового контура в здравоохранении»

1	2	3
		на основе единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (ЕГИСЗ)»
Электронный документооборот	да	приказ Минздрава Чувашии от 20.04.2022 № 694 «Об утверждении Плана мероприятий («дорожной карты») по переходу на ведение медицинской документации в форме электронных документов в медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Чувашской Республики»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	приказ Минздрава Чувашии от 10.09.2018 № 1175 «О функционировании Республиканской медицинской информационной системы»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	приказ Минздрава Чувашии от 10.09.2018 № 1175 «О функционировании Республиканской медицинской информационной системы»
«Регистр беременных»	да	приказ Минздрава Чувашии от 10.09.2018 № 1175 «О функционировании Республиканской медицинской информационной системы»
«Регистр новорожденных»	да	приказ Минздрава Чувашии от 10.09.2018 № 1175 «О функционировании Республиканской медицинской информационной системы»

### 1.7. Выводы

В целом Чувашская Республика к проведению РНС готова.

Для оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Чувашской Республике разработаны необходимые нормативные правовые акты. Для контроля охвата новорожденных НС в Чувашской Республике в работу медицинских организаций, оказывающих первичную медико-санитарную помощь детям, внедрена электронная база данных новорожденных детей, прошедших НС.

Компактность Чувашской Республики (с севера на юг регион протянулся на 200 км, а с востока на запад – на 125 км), создание межрегиональных центров, совершенствование пренатальной диагностики, функционирование двухуровневой системы оказания медицинской помощи женщинам и новорожденным (межрайонные центры – перинатальные центры), позволяющей концентрировать беременных женщин с угрозой невынашивания в ведущих акушерских учреждениях (БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии и БУ «Городская клиническая больница № 1» Минздрава Чувашии), делают доступной медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

## 2. Организация проведения РНС

### 2.1. Цель, показатели и сроки реализации Программы

Цель – снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий по массовому (безотборному) обследованию новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей в рамках РНС.

К показателям Программы относятся:

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

Показатели Программы приведены в приложении № 3 к Программе.

Программа реализуется в 2023–2025 годах.

### 2.2. Задачи Программы

К задачам Программы относятся:

- 1) обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Чувашской Республике;
- 2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н;
- 3) совершенствование материально-технической базы МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- 4) обеспечение медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, квалифицированными кадрами;
- 5) интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание ме-

дицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС;

6) обеспечение своевременного диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями;

7) внедрение утвержденных Минздравом России клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС;

8) методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;

9) обеспечение повышения качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в соответствии с клиническими рекомендациями совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами;

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

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

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

1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, – 80% в 2023 году, 95% в 2024 году, 95% в 2025 году.

2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, – 90% в 2023 году, 95% в 2024 году, 95% в 2025 году.

3. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, – 0,1%

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 – 90% в 2023 году, 95% в 2024 году, 95% в 2025 году.

5. Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение, – 95%.



## 2.4. Перечень мероприятий Программы

### **Мероприятие 1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС**

Для обеспечения нормативно-правового регулирования РНС в Чувашской Республике Минздравом Чувашии разработан проект приказа «Об утверждении Маршрута оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Чувашской Республике», издан приказ от 8 сентября 2022 г. № 1656 «О взаимодействии с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» по обеспечению детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, в том числе не зарегистрированными в Российской Федерации, и техническими средствами реабилитации, не входящими в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, технических средств реабилитации и услуг, предоставляемых инвалиду».

Сформирован перечень стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС:

1. Порядок приема тест-бланков в БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии из медицинских организаций, осуществляющих забор образцов крови для проведения НС.

2. Методика проведения исследований на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы.

3. Забор крови для проведения НС, правила хранения и транспортировки тест-бланков с образцами крови (все медицинские организации, осуществляющие забор крови).

4. Направление и транспортировка тест-бланков с образцами крови из БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии в медицинскую организацию 3А уровня – ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» Минздрава России.

5. Направление и транспортировка биоматериала для проведения подтверждающей диагностики из БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии в медицинскую организацию 3Б уровня (референс-центр) – ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова».

6. Порядок получения тест-бланков в БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии и правила их передачи в медицинские организации, осуществляющие забор крови для проведения НС.

7. Порядок учета и хранения тест-бланков для РНС и НС.

8. Порядок работы с лабораторной информационной системой.

9. Порядок взаимодействия с федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка в медицинской организации.

### **Мероприятие 2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение НС и РНС**

Для формирования оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение НС и РНС, будет издан приказ Минздрава Чувашии, предусматривающий

маршрутизацию оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Чувашской Республике согласно приказу Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (зарегистрирован в Минюсте России 13 июля 2022 г., регистрационный № 69251).

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

С целью совершенствования материально-технической базы медико-генетических консультаций медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, запланировано дооснащение медицинским оборудованием лабораторной службы неонатального скрининга МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии (биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии; автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови; тест-системы для НС на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы) в связи с утверждением Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (зарегистрирован в Минюсте России 13 июля 2022 г., регистрационный № 69251) за счет средств республиканского бюджета Чувашской Республики (приложение № 4 к Программе).

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

Минздравом Чувашии ежегодно определяется потребность во врачах и средних медицинских работниках в медицинских организациях (на 2022 год кадровая потребность определена приказом Минздрава Чувашии от 24 марта 2022 г. № 499 «Об определении потребности во врачах и средних медицинских работниках в государственных медицинских организациях Чувашской Республики на 2022 год») в разрезе должностей и специальностей, в том числе в медицинских организациях, участвующих в оказании первичной медико-санитарной помощи, онкологической помощи, в мероприятиях сосудистой программы, на основании:

методики расчета потребности во врачебных кадрах, утвержденной приказом Минздрава России от 29 ноября 2019 г. № 974 «Об утверждении методики расчета потребности во врачебных кадрах»;

методики расчета потребности в специалистах со средним профессиональным (медицинским) образованием, утвержденной приказом Минздрава России от 29 ноября 2019 г. № 973 «Об утверждении методики расчета потребности в специалистах со средним медицинским образованием»;

формы федерального статистического наблюдения № 30 «Сведения о медицинской организации», утвержденной приказом Федеральной службы государственной статистики от 30 декабря 2020 г. № 863;

приказа Минздрава Чувашии от 20 января 2022 г. № 58 «Об утверждении целевых показателей медицинских организаций, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Чувашской Республики» в рамках реализации региональных проектов Чувашской Республики национальных проектов «Здравоохранение» и «Демография» на 2022 год.

Минздрав Чувашии ежегодно не позднее 20 августа года, предшествующего году приема на обучение, формирует заявку на обучение граждан по программам специалитета и ординатуры за счет бюджетных ассигнований федерального бюджета, зачисление которых будет проводиться в рамках квоты приема на целевое обучение в образовательных организациях, находящихся в ведении Минздрава России и Министерства науки и высшего образования Российской Федерации (не менее 200 мест на 2023/24 учебный год). Кроме того, Минздравом Чувашии ежегодно утверждаются контрольные цифры приема и квота на целевое обучение по программам высшего образования – программам ординатуры в ГАУ ДПО «Институт усовершенствования врачей» Минздрава Чувашии (44 места на 2023/24 учебный год).

МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии необходимы 2 врача-генетика, 2 медицинских регистратора в лаборатории НС (приложение № 5 к Программе).

**Мероприятие 5. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающими оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС**

Приказом Минздрава Чувашии от 10 сентября 2018 г. № 1175 утверждено Положение о Республиканской медицинской информационной системе.

Основной задачей РМИС является повышение качества оказания медицинской помощи на основе совершенствования информационного обеспечения деятельности медицинских организаций, централизации подсистем РМИС, а также представления сведений, содержащихся в РМИС, в единую государственную информационную систему в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ), в том числе взаимодействия с ВИМИС по соответствующим профилям оказания медицинской помощи, включая «акушерство и гинекология» и «неонатология», и с ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» Минздрава России.

Своевременность размещения и актуализации сведений о медицинской организации в Федеральном реестре медицинских организаций (далее – ФРМО) и актуализации сведений о медицинских работниках в Федеральном регистре медицинских работников (далее – ФРМР) находится на особом контроле. В ФРМО размещены сведения о 55 (100%) медицинских организациях, а в ФРМР –

сведения о всех медицинских работниках Чувашской Республики (16555 человек).

Для достижения намеченных целей и задач обеспечен 100%-й охват отрасли высокоскоростным интернетом, то есть все медицинские организации, в том числе их территориально выделенные структурные подразделения, подключены к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее – сеть «Интернет») и защищенной сети передачи данных.

Все медицинские работники оснащены автоматизированными рабочими местами, что позволяет врачам работать, используя весь комплекс РМИС.

846 врачей первичного звена обеспечены планшетами для обхода прикрепленного населения. С помощью мобильного устройства врач, находясь дома у пациента, может просмотреть электронную медицинскую карту пациента, сформировать больничный лист и льготный рецепт, при необходимости провести телемедицинскую консультацию с узкими врачами-специалистами, включая специалистов республиканских медицинских организаций, что особенно актуально в условиях сложившейся эпидемиологической ситуации.

Сформирована интегрированная электронная медицинская карта пациента, в которой хранятся результаты лабораторных и диагностических исследований, протоколы осмотра, назначения и рекомендации врача. Интеграция подсистемы «Электронная медицинская карта» с центральным архивом медицинских изображений (далее – ЦАМИ) позволила в электронной медицинской карте пациента увидеть не только протокол инструментального исследования, содержащий описание и заключение, но и результаты исследования в виде изображений цифрового формата компьютерной томографии и магнитно-резонансной томографии. Архив ЦАМИ насчитывает порядка 2,3 млн. медицинских снимков.

В Чувашской Республике особое внимание уделяется телемедицине. Благодаря сформированной многоуровневой телемедицинской инфраструктуре проводятся не только региональные телемедицинские консультации в режиме «врач – врач» «врач – пациент», но и телемедицинские консультации с ведущими специалистами НМИЦ страны.

В 2022 году возможностями телемедицины в Чувашской Республике начали пользоваться не только в городе, но и на селе. Все 520 фельдшерско-акушерских пунктов, подключенных к сети «Интернет», обеспечены средствами антивирусной защиты, средствами защиты от несанкционированного доступа, межсетевое экранирование и шифрование каналов связи. Обеспечена работа в РМИС с возможностью доступа к электронной медицинской карте, результатам лабораторных и инструментальных исследований, организована возможность проведения сеансов ТМК формата «врач – врач».

Осуществляется эффективное взаимодействие РМИС с ЕГИСЗ, Единым порталом государственных и муниципальных услуг (далее – Портал ЕПГУ) и единым государственным электронным реестром записей актов гражданского состояния. При рождении ребенка матерям с их согласия выдаются электронные медицинские свидетельства о рождении вместе с бумажными. Электронный документ о рождении, подписанный усиленной квалифицированной электронной подписью, направляется в личный кабинет матери на Портале ЕПГУ. Таким образом, мама новорожденного удаленно, через Портал ЕПГУ, может представить его вместе с заявлением в органы ЗАГС для формирования обычного свидетельства о рождении.

Приказом Минздрава Чувашии от 25 января 2022 г. № 90 «О рабочих группах по проведению работ по модернизации и развитию Республиканской медицинской информационной системы» утверждена рабочая группа по внедрению централизованной подсистемы «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (мониторинг беременных) (далее – Рабочая группа).

Рабочая группа обеспечивает взаимодействие с главными врачами медицинских организаций, главными внештатными специалистами Минздрава Чувашии, внештатными специалистами-экспертами Минздрава Чувашии, представителями общественных организаций, образовательных организаций и иными экспертами при рассмотрении вопросов, относящихся к их компетенции.

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

Оказание медицинской помощи лицам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в республике организовано в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, на основе клинических рекомендаций, с учетом стандартов медицинской помощи по соответствующим профилям.

Диспансерное наблюдение лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями организовано согласно приказу Минздрава России от 16 мая 2019 г. № 302н «Об утверждении Порядка прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях» (зарегистрирован в Минюсте России 7 июня 2019 г., регистрационный № 54887) и приказу Минздрава Чувашии от 12 сентября 2019 г. № 1333 «Об утверждении Алгоритма прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях» профильными специалистами во взаимодействии с ведущими федеральными центрами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с использованием ТМК.

Для непрерывного обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания издан приказ Минздрава Чувашии, предусматривающий взаимодействие с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» по обеспечению детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, в том числе не зарегистрированными в Российской Федерации, и техническими средствами реабилитации, не входящими в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, технических средств реабилитации и услуг, предоставляемых инвалиду. Оказание медицинской помощи по медицинской реабилитации на всех ее этапах лицам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в соответствии с программой Чувашской Республики «Оптимальная для восстановления здоровья медицинская реабилитация».

Диспансерное наблюдение за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, осуществляется врачом-педиатром участковым, врачом-генетиком, специалистами по профилю заболевания с формированием графика наблюдения согласно клиническим рекоменда-

циям и стандартам оказания медицинской помощи. Ответственные лица – заведующий поликлиникой, главный внештатный педиатр Минздрава Чувашии, главный специалист по медицинской генетике Минздрава Чувашии и другие главные специалисты Минздрава Чувашии по профилю заболевания. Согласно нормативным правовым актам, регламентирующим оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Чувашской Республике, указанным в табл. 8, пациенты из группы высокого риска по результатам РНС вызываются в МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, а после проведения подтверждающей диагностики и установления диагноза ставятся на диспансерный учет в МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии и направляются на консультации к специалистам по профилю заболевания. Стационарная помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, осуществляется в БУ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава Чувашии. При установлении диагноза и далее по показаниям пациент консультируется с применением ТМК с ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, РДКБ ФГАОУ ВО «РНМУ им. Н. И. Пирогова» Минздрава России, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России и другими федеральными центрами (по профилю заболевания), при необходимости оформляется выписка на госпитализацию в федеральный центр.

Данные на каждого вновь выявленного пациента заносятся в Регистр пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными по НС и РНС.

#### **Мероприятие 7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС**

Внедрение клинических рекомендаций в деятельность медицинских организаций, оказывающих первичную медико-санитарную помощь детям с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, организовано в соответствии с приказом Минздрава России от 28 февраля 2019 г. № 103н «Об утверждении порядка и сроков клинических рекомендаций, их пересмотра, типовой формы клинических рекомендаций и требований к их структуре, составу и научной обоснованности включаемой в клинические рекомендации информации» (зарегистрирован в Минюсте России 8 мая 2019 г., регистрационный № 54588), согласно которому составлены протоколы лечения, алгоритмы оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций. Приказами руководителей медицинских организаций, в частности приказом главного врача БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии от 10 января 2022 г. № 18 «О внедрении клинических рекомендаций, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, и назначении ответственных лиц за внедрение клинических рекомендаций в БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии», назначены ответственные за внедрение клинических рекомендаций и обучение сотрудников, составлены планы-графики обучения медицинских работников внедрению и применению клинических рекомендаций, алгоритмов и стандартных операционных процедур для врачей и среднего медперсонала, которые разработаны по профилям медицинской помо-

щи, чек-листов для внутреннего аудита по соблюдению клинических рекомендаций, порядков внутренних проверок соблюдения клинических рекомендаций. По результатам внутренних проверок соблюдения клинических рекомендаций составляются акты и отчеты.

#### **Мероприятие 8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи**

Проведение внутреннего контроля качества по достижению критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в медицинских организациях организовано в соответствии с приказом Минздрава России от 31 июля 2020 г. № 785н «Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности» (зарегистрирован в Минюсте России 2 октября 2020 г., регистрационный № 60192), приказом Минздрава Чувашии от 31 мая 2021 г. «О некоторых вопросах организации и проведения ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности в Министерстве здравоохранения Чувашской Республики», приказом главного врача БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии от 6 августа 2021 № 79 «Об организации проведения внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в бюджетном учреждении Чувашской Республики «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии». Вышеуказанными приказами назначены ответственные за проведение внутреннего контроля качества по достижению критериев качества лечения пациентов.

Проведение внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности медицинской организации, ее структурных подразделений осуществляется путем проведения плановых и целевых (внеплановых) проверок. Проводится также сбор статистических данных, характеризующих качество и безопасность медицинской деятельности медицинской организации, и их анализ; учет нежелательных событий при осуществлении медицинской деятельности; мониторинг наличия лекарственных препаратов и медицинских изделий с учетом стандартов медицинской помощи и на основе клинических рекомендаций; анализ информации о побочных действиях, нежелательных реакциях, серьезных нежелательных реакциях, непредвиденных нежелательных реакциях при применении лекарственных препаратов, об индивидуальной непереносимости, отсутствии эффективности лекарственных препаратов, а также об иных фактах и обстоятельствах, представляющих угрозу жизни или здоровью человека при применении лекарственных препаратов и выявленных на всех этапах обращения лекарственных препаратов, сообщаемой медицинской организацией в уполномоченный федеральный орган исполнительной власти; мониторинг наличия у медицинских работников документов об образовании и сертификата специалиста либо свидетельства об аккредитации специалиста.

Плановые проверки проводятся в соответствии с ежегодным планом, утверждаемым руководителем медицинской организации.

Внеплановые проверки проводятся при наличии отрицательной динамики статистических данных, характеризующих качество и безопасность медицинской деятельности медицинской организации, в том числе установленной в результате проведения плановой проверки; при поступлении жалоб граждан по вопросам качества и доступности медицинской помощи, а также по иным вопро-

сам осуществления медицинской деятельности в медицинской организации, содержащих информацию об угрозе причинения и (или) причинении вреда жизни и здоровью граждан при летальных исходах и внутрибольничном инфицировании, при осложнениях, вызванных медицинским вмешательством.

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

Клинические апробации и научные исследования в области естественной и медицинской науки по темам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Чувашской Республике не проводились. БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии относится ко второй группе медицинских организаций, имеющих в своей структуре МГК. С 1 января 2023 г. Чувашская Республика готовится к участию в Программе (приложение № 6 к Программе).

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

Организация сбора достоверных статистических данных о заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями проводится в соответствии с приказом Минздравсоцразвития Чувашии от 25 мая 2012 г. № 724 «Об организации работы по формированию регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности», а также по результатам форм федерального статистического наблюдения по итогам года.

**Мероприятие 11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения**

С целью реализации системы информационной поддержки НС и РНС для населения:

1. Разработан план мероприятий по распространению полной и доступной информации о НС, его целях и задачах, способах проведения среди медицинских работников и населения (создание информационных стендов во всех детских поликлиниках, женских консультациях, родовспомогательных учреждениях, многофункциональных центрах).

2. Подготовлены информационные материалы (макеты листовок, брошюр, стендов о НС).

3. Подготовлен ряд выступлений на радио, телевидении, статей для публикации в региональных изданиях.

4. Составлен план размещения информации о Программе на сайтах медицинских организаций.

План мероприятий Программы приведен в приложении № 7 к Программе.



### 3. Обоснование объема финансовых ресурсов, необходимых для реализации Программы

Финансирование мероприятий Программы осуществляется за счет средств консолидированного бюджета Чувашской Республики.

Общий объем финансирования Программы на 2023–2025 годы составляет 97663,8 тыс. рублей, из них средства:

федерального бюджета – 75039,20 тыс. рублей;

республиканского бюджета Чувашской Республики – 22624,6 тыс. рублей.

В том числе:

в 2023 году – 32699,4 тыс. рублей, из них средства:

федерального бюджета – 25325,20 тыс. рублей;

республиканского бюджета Чувашской Республики – 7374,2 тыс. рублей;

в 2024 году – 32527,8 тыс. рублей, из них средства:

федерального бюджета – 25155,30 тыс. рублей;

республиканского бюджета Чувашской Республики – 7372,5 тыс. рублей;

в 2025 году – 32436,6 тыс. рублей, из них средства:

федерального бюджета – 24558,70 тыс. рублей;

республиканского бюджета Чувашской Республики – 7877,9 тыс. рублей.

Финансовые средства в сумме 97663,8 тыс. рублей предусмотрены законом Чувашской Республики от 29 ноября 2022 г. № 110 «О республиканском бюджете Чувашской Республики на 2023 год и на плановый период 2024 и 2025 годов».

Финансовые средства, необходимые для реализации мероприятий по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания в МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, включая дооснащение медицинским оборудованием лабораторной службы неонатального скрининга МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии; перевозку биоматериала в сухом виде на тест-бланках и в жидком виде в пробирках; отправку тест-бланков из БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии в ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» Минздрава России; отправку образцов крови в пробирках, мочи и др. для подтверждающей диагностики в ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова», будут обеспечены за счет перераспределения бюджетных ассигнований, выделенных Минздраву Чувашии из республиканского бюджета Чувашской Республики в рамках государственной программы Чувашской Республики «Развитие здравоохранения».

Объемы финансирования Программы подлежат ежегодному уточнению исходя из реальных возможностей бюджетов всех уровней.

Ресурсное обеспечение реализации Программы по годам реализации приведено в приложении № 8 к Программе.

#### 4. Ожидаемые результаты реализации Программы

К ожидаемым результатам Программы относятся:

1. Сформирована оптимальная маршрутизация пациентов в Чувашской Республике, обеспечивающая проведение РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н.

2. Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС.

Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с ЕГИСЗ и ВИМИС «АКиНЕО».

3. В 100% профильных медицинских организаций внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

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

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

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

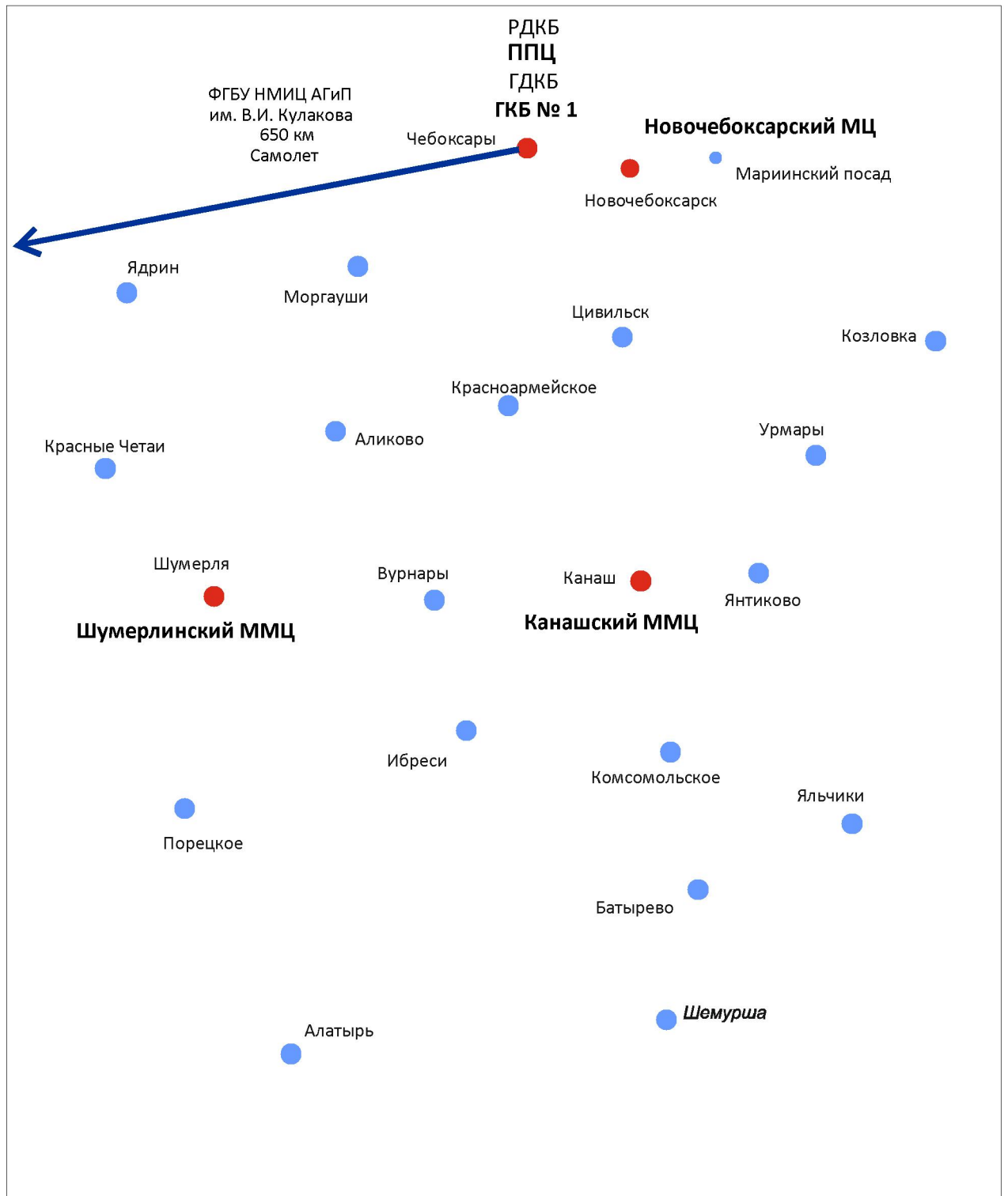
Реализация Программы позволит совершенствовать организацию работы по оказанию медицинской помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность работы акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, до этапа лечения и информационное сопровождение всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности.

В итоге к 2025 году будет достигнут показатель младенческой смертности не более 2,9 на 1000 новорожденных, родившихся живыми.

Схема доставки биоматериала в Чувашской Республике  
для проведения НС



**Схема доставки биоматериала в Чувашской Республике  
для проведения РНС**





Приложение № 2  
к программе Чувашской Республики  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»

**Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведение НС**

№ пп		Уровень медицинской организации	Число медицинских организаций/ структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для НС на наследственные заболевания (по данным 2021 г.)
1.	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
		2 уровень	3*		
		3А уровень	5	21	10053
		3Б уровень			
2.	Число детских поликлиник/ детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	10	38	4
		2 уровень	5	10	7
		3 уровень	11	22	96
3.	Число отделений патологии новорожденных/ педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
		2 уровень			
		3 уровень	5	10	912
4.	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать, какие)	-			
Итого					11072

\* Ургентные родильные залы.

Приложение № 3  
к программе Чувашской Республики  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»

**Показатели программы Чувашской Республики  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

№ пп	Наименование показателя	2023 г.	2024 г.	2025 г.
1.	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, %	80	95	95
2.	Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, %	90	95	95
3.	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, %	0,1	0,1	0,1
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, %	90	95	95
5.	Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение, %	95	95	95

Приложение № 4  
к программе Чувашской Республики  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»

**Оснащение лаборатории НС, в том числе РНС**

№ пп	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	1	0	0
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии	1	0	0
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический		0	0



1	2	3	4	5	6	7
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения РНС методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов	0	0	0
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			0	0
	350330	Жидкостный хроматограф/ анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	0
	382270	Газовый хроматограф/ анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	0
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшета	1	0	0
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С	1	1	100
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшета	1	0	0
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная – с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров (для планшета)	1	0	0
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	2	2	100
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный	0	0	0
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	1	0	0
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	1	1	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	0

1	2	3	4	5	6	7
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/ дезинфекции окружающей среды			0	0
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	0
12.	352570	Холодильник/ морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	1	1	100
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	4	1	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный		0	0
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для НС на ад-реногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	10060	10060	100
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			0	0
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			0	0
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент			0	0
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			0	0

1	2	3	4	5	6	7
15.	192300	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для РНС методом тандемной масс-спектрометрии	0	0	0
	339500	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/ жидкостная хроматография			0	0
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для НС новорожденных	10060	10060	100
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	0	0	0
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	4	4	100
	292310	Пипетка электронная			0	0
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			0	0
	292390	Микропипетка электронная			0	0
	380120	Микропипетка механическая ИВД			0	0
	124540	Микропипетка механическая			0	0
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной	0	0	0
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер	1	1	100
21.	185890	Контейнер для стерилизации/ дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	1	1	100
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды	0	0	0
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор	0	0	0
			Бидистиллятор	1	1	100

**Дополнительное оснащение**

№ пп	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	1	1	100
2.	Программное обеспечение для учета и анализа НС	1	1	100
3.	Источник бесперебойного питания	2	0	0
4.	Мебель лабораторная (комплект)	4	4	100
5.	Кондиционер	1	0	0

Приложение № 5  
к программе Чувашской Республики  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»

**Укомплектованность медицинским персоналом  
БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии**

№ пп	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Количество штатных единиц		Количество физических лиц	Укомплектованность, %
		утверждено	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		

**1. Укомплектованность медицинским персоналом  
медико-генетической консультации**

1.	Заведующий	1,0	1,0	1,0	100
2.	Врач-генетик	2,0	1,0	1,0	50
3.	Врач – лабораторный генетик	3,0	2,25	2,0	67
4.	Врач – акушер-гинеколог	0,5	0,5	1	100
5.	Фельдшер-лаборант	1,0	1,0	1,0	100
6.	Старшая медицинская сестра	1,0	1,0	1,0	100
7.	Медицинская сестра	2,0	2,0	2,0	100
8.	Медицинская сестра процедурной	0,5	0,5	1,0	100

**2. Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории НС**

1.	Врач клинической лабораторной диагностики	1,0	1,0	1,0	100
2.	Фельдшер-лаборант	4,0	4,0	4,0	100
3.	Старшая медицинская сестра	1,0	1,0	1,0	100
4.	Санитар	0,75	0	0	0

Приложение № 6  
к программе Чувашской Республики  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»

**Паспорт медико-генетической консультации  
БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии**

<b>Общая информация</b>		
Наименование	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе	БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии	
Руководитель	Абрукова Анна Викторовна	
Адрес	г. Чебоксары, пр-т Московский, д. 9, корп. 1	
Телефон	8 (906) 383 09 45	
Электронная почта	metra2009@yandex.ru	
Количество сотрудников	10	
в том числе врачей-генетиков	1	
в том числе врачей – лабораторных генетиков	2	
<b>Клиническая деятельность</b>	<b>да/нет</b>	<b>количество в год</b>
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	1300
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	50
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	20
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	9659
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	0
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	98
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)	да	95
Инвазивные диагностические процедуры:	да	
биопсия хориона	да	98
плацентоцентез	да	85

амниоцентез	да	5
кордоцентез	да	5
Исследование биоматериала плода при замерших/ прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	5
Консультирование супружеских пар с бесплодием и в рамках программ ВРТ	да	150
Неонатальный генетический скрининг	да	11072
Прочее		
<b>Лабораторная деятельность / методическая оснащённость</b>	<b>да/нет</b>	<b>количество в год</b>
Кариотипирование (цитогенетика)	да	650
в том числе супружеские пары	да	150
в том числе пренатально	да	193
в том числе новорожденные	да	75
FISH	нет	0
в том числе супружеские пары	нет	0
в том числе пренатально	нет	0
в том числе новорожденные	нет	0
в том числе в рамках ПГТ	нет	0
ПЦР-диагностика наследственных заболеваний	нет	0
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	0
в том числе супружеские пары	нет	0
в том числе пренатально	нет	0
в том числе новорожденные	нет	0
Секвенирование по Сэнгеру	нет	0
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	0
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	0
в том числе ПГТ-А	нет	0
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	0
НС	да	11072
Биохимия	нет	0
Масс-спектрометрия	нет	0
ПЦР	нет	0
<b>Оборудование (основное)</b>		
Кариотипирование	микроскоп с системой анализа изображений и возможностью кариотипирования хромосом (окраска G-бэнд) – 2 шт., CO <sub>2</sub> -инкубатор – 1 шт.	
FISH	нет	
ПЦР	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)	нет	
Биохимический скрининг	нет	
Масс-спектрометрия	нет	

Приложение № 7  
к программе Чувашской Республики  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»

**План мероприятий программы Чувашской Республики «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

№ пп	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.	<b>Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (НЭС) в субъекте</b>						
1.1.	Разработка программы Чувашской Республики «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	01.11.2022	8.12.2022	Минздрав Чувашии	разработана программа Чувашской Республики «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	постановление Кабинета Министров Чувашской Республики	обеспечение расширенного неонатального скрининга
1.2.	Разработка приказа Минздрава Чувашии «Об утверждении Маршрута оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при проведении неонатального скрининга в Чувашской Республике»	01.12.2022	15.12.2022	Минздрав Чувашии	издан приказ Минздрава Чувашии «Об утверждении Маршрута оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при проведении неонатального скрининга в Чувашской Республике»	приказ Минздрава Чувашии «Об утверждении Маршрута оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при проведении неонатального скрининга в Чувашской Республике»	обеспечение проведения расширенного неонатального скрининга



1	2	3	4	5	6	7	8
2.	<b>Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС</b>						
2.1.	Информирование медицинских организаций о порядке проведения РНС, схемах маршрутизации и порядке направления тест-бланков	10.12. 2022	31.12. 2025	БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии	информированность медицинских организаций о порядке проведения РНС, схемах маршрутизации и порядке направления тест-бланков	приказ/ информационное письмо	обеспечение проведения расширенного неонатального скрининга
2.2.	Формирование стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС	01.11. 2022	08.12. 2022	медицинские организации	соблюдение медицинскими организациями стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС	нормативный акт (СОП) медицинской организации	обеспечение проведения расширенного неонатального скрининга
2.3.	Реализация регионального проекта Чувашской Республики «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ)» национального проекта «Здравоохранение» в Республиканской медицинской информационной системе (РМИС) для функционирования централизованной лабораторной информационной системы и обеспечения взаимодействия с вертикально-интегрированной	01.11. 2022	01.12. 2022	БУ «Медицинский информационно-аналитический центр» Минздрава Чувашии	подключение медицинских организаций к централизованной лабораторной информационной системе и взаимодействие с вертикально-интегрированными медицинскими информационными системами (ВИМИС) и работа в системе ВИМИС	письмо Минздрава Чувашии от 3 ноября 2022 г. № 06/09-18517	обеспечение взаимодействия централизованной лабораторной системы с электронной медицинской картой пациента

1	2	3	4	5	6	7	8
	медицинской информационной системой (ВИМИС) «АКиНЕО»						
2.4.	Создание логистической схемы обеспечения проведения РНС (сбор тест-бланков, отправка тест-бланков)	01.11.2022	31.12.2025	Минздрав Чувашии, БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии	создана логистическая схема обеспечения проведения РНС	приказ	обеспечение проведения расширенного неонатального скрининга
2.5.	Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающими диагностику в рамках РНС	01.12.2022	20.12.2022	БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии	заключен договор с ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» для проведения РНС и ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова» для подтверждающей диагностики в рамках РНС	договор	обеспечение проведения расширенного неонатального скрининга
2.6.	Взаимодействие с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами и межведомственное взаимодействие	01.11.2022	31.12.2025	МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, медицинские организации	разработка маршрута взаимодействия с исследовательскими центрами и медицинскими организациями	приказ Минздрава Чувашии «Об утверждении Маршрута оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Чувашской Республике»	обеспечение своевременного взаимодействия по результатам РНС, направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи, применение телемедицинского консультирования при дина-

1	2	3	4	5	6	7	8
							мическом наблюдении пациентов, выявленных в рамках РНС и выполнение рекомендаций НМИЦ
3.	<b>Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС</b>						
3.1.	Оснащение оборудованием МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии	2023	2025	отдел материально-ресурсного обеспечения Минздрава Чувашии, медицинские организации	повышение доступности и качества оказания медицинской помощи	приказ Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (зарегистрирован в Минюсте России 13 июля 2022 г., регистрационный № 69251)	соблюдение сроков проведения исследований в рамках расширенного неонатального скрининга
3.2.	Оснащение пунктов забора крови для проведения РНС необходимым информационно-коммуникационным оборудованием (термопринтер, сканер штрихкода, АРМ/тонкий клиент, а также расходные материалы	01.11.2022	31.12.2022	отдел материально-ресурсного обеспечения Минздрава Чувашии, медицинские организации	готовность к работе в рамках РНС	письмо Минздрава Чувашии от 3 ноября 2022 г. № 06/09-18517	обеспечение проведения расширенного неонатального скрининга

1	2	3	4	5	6	7	8
	для распечатки штрих-кодов)						
4.	<b>Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС</b>						
4.1.	Определение потребности в медицинских кадрах в Чувашской Республике	2023	2025	отдел правового обеспечения и организационной работы Минздрава Чувашии	потребность	методика расчета потребности в медицинских кадрах	определение потребности в медицинских кадрах
4.2.	Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение	2023	2025	отдел правового обеспечения и организационной работы Минздрава Чувашии	контрольные цифры приема на целевое обучение	приказ Минздрава Чувашии	сформирование контрольных цифр приема
4.3.	Формирование штатного расписания медицинских организаций, осуществляющих проведение НС и РНС	2023	2025	медицинские организации	актуализация штатного расписания	приказы медицинских организаций, находящихся в ведении Минздрава Чувашии	приведение штатного расписания в соответствие с приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (зарегистрирован в

1	2	3	4	5	6	7	8
							Минюсте России 13 июля 2022 г., регистрационный № 69251)
4.4.	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в Чувашской Республике, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	2023	2025	отдел правового обеспечения и организационной работы Минздрава Чувашии	повышение квалификации	сертификат	укомплектование кадрами медицинских организаций
4.5.	Определение источников привлечения необходимой численности медицинских работников	2023	2025	отдел правового обеспечения и организационной работы Минздрава Чувашии	укомплектование	показатели укомплектованности медицинскими кадрами	привлечение специалистов отрасли здравоохранения в медицинские организации, организация практики, заключение договоров о целевом обучении в образовательных организациях высшего образования и дополнительного профессионального образования, предоставление

1	2	3	4	5	6	7	8
							мер социальной поддержки медицинским работникам в учреждениях здравоохранения в Чувашской Республике
5.	<b>Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС</b>						
5.1.	Доработка и развитие компонентов регионального сегмента единой государственной информационной системы в части расширения структурированных электронных медицинских сведений, передаваемых в ВИМИС «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»	19.07.2022	15.12.2022	БУ «Медицинский информационно-аналитический центр» Минздрава Чувашии	расширение перечня формируемых и выгружаемых структурированных электронных медицинских документов и структурированных электронных медицинских сведений в ВИМИС «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»	акт выполненных работ	осуществление исполнения государственного контракта в соответствии с календарным планом
5.2.	Обеспечение передачи медицинскими организациями всех необходимых видов структурированных электронных медицинских документов в ВИМИС «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»	10.01.2022	30.12.2022	медицинские организации, БУ «Медицинский информационно-аналитический центр» Минздрава Чувашии	передача всех видов структурированных электронных медицинских документов в ВИМИС «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»	отображение передаваемых данных в ВИМИС «АКиНЕО»	передача в ВИМИС «АКиНЕО» 13 из 15 структурированных электронных медицинских документов. До конца текущего года все 100% документов будут переданы

1	2	3	4	5	6	7	8
6.	<b>Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС</b>						
6.1.	Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	01.11.2022	31.12.2025	МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии	профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	снижение числа лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	снижение младенческой смертности
6.2.	Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций (центров) в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	01.01.2023	31.12.2025	МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, медицинские организации	раннее начало патогенетического лечения	снижение инвалидизации	снижение младенческой смертности
6.3.	Постановка на диспансерное наблюдение лиц с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию	01.01.2023	31.12.2025	МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, медицинские организации	раннее начало патогенетического лечения	снижение инвалидизации	снижение младенческой смертности
6.4.	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания	01.01.2023	31.12.2025	МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, медицинские организации	раннее начало патогенетического лечения	снижение инвалидизации	снижение младенческой смертности

1	2	3	4	5	6	7	8
	специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком			натальный центр» Минздрава Чувашии, медицинские организации			
6.5.	Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), консультирования врачом-генетиком медико-генетической консультации/ центра с указанием графика работы данных медицинских организаций (например: 1–2 смены 5–6 раз в неделю)	01.01.2023	31.12.2025	МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии	ранняя диагностика врожденных и (или) наследственных заболеваний, профилактика повторных случаев заболевания в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом	снижение инвалидизации, случаев врожденных и (или) наследственных заболеваний	снижение младенческой смертности
6.6.	Развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента	01.01.2023	31.12.2025	МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, медицинские организации	оказание медицинской помощи пациенту в выполнении клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи	снижение инвалидизации	снижение младенческой смертности
6.7.	Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными	01.01.2023	31.12.2025	фонд «Круг добра», отдел матери-	раннее начало патогенетического лечения	снижение инвалидизации	снижение младенческой смертности



1	2	3	4	5	6	7	8
	препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)			ально-ресурсного обеспечения Минздрава Чувашии, МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, медицинские организации			
7.	<b>Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС</b>						
7.1.	Внедрение клинических рекомендаций в деятельность медицинских организаций	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации	обеспечение пациентов своевременной диагностикой и лечением	снижение инвалидизации	снижение младенческой смертности
7.2.	Составление протоколов лечения, алгоритмов оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации	обеспечение пациентов своевременной диагностикой и лечением	снижение инвалидизации	снижение младенческой смертности
7.3.	Проведение внутренних аудитов соблюдения клинических рекомендаций	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации	обеспечение пациентов своевременной диагностикой и лечением	снижение инвалидизации	снижение инвалидизации, младенческой смертности
8.	<b>Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи</b>						
8.1.	Проведение внутреннего контроля качества по достижению критериев	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации	соблюдение качества и безопасности РНС	приказ Минздрава России от 31 июля 2020 г. № 785н «Об	снижение инвалидизации, младенческой смертности

1	2	3	4	5	6	7	8
	качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями					утверждении Требованиям к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности» (зарегистрирован в Минюсте России 2 октября 2020 г., регистрационный № 60192)	
8.2.	Проведение внутреннего контроля качества и постоянный мониторинг выполнения критериев оценки качества проведения РНС	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации	соблюдение качества и безопасности РНС	приказ Минздрава России от 31 июля 2020 г. № 785н «Об утверждении Требованиям к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности» (зарегистрирован в Минюсте России 2 октября 2020 г., регистрационный № 60192)	снижение инвалидизации, младенческой смертности
9.	<b>Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</b>						
9.1.	Обследование новорожденных с 1 января 2023 г. в рамках программы Чувашской Республики «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	01.11.2022	31.12.2025	Минздрав Чувашии	разработка программы Чувашской Республики «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	постановление Кабинета Министров Чувашской Республики	обеспечение расширенного неонатального скрининга

1	2	3	4	5	6	7	8
9.2.	Диагностика, лечение и профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках программы Чувашской Республики «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в соответствии с клиническими рекомендациями	01.11.2022	31.12.2025	Минздрав Чувашии, медицинские организации	внедрение клинических рекомендаций в деятельность медицинских организаций	приказ Минздрава России от 28 февраля 2019 г. № 103н «Об утверждении порядка и сроков клинических рекомендаций, их пересмотра, типовой формы клинических рекомендаций и требований к их структуре, составу и научной обоснованности включаемой в клинические рекомендации информации» (зарегистрирован в Минюсте России 8 мая 2019 г., регистрационный № 54588)	снижение инвалидизации, младенческой смертности
10.	<b>Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</b>						
10.1.	Представление данных по всем вновь выявленным пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, по инвалидности и смертности	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации	оценка эффективности работы медицинских организаций, проводимых диагностических и лечебных мероприятий	приказ Минздравсоцразвития Чувашии от 25 мая 2012 г. № 724 «Об организации работы по формированию регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими	ежегодный анализ заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
						(орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»; формы федерального статистического наблюдения по итогам года	

---

Приложение № 8  
к программе Чувашской Республики  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»

**Ресурсное обеспечение реализации программы Чувашской Республики  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

	(тыс. рублей)			
	2023 г.	2024 г.	2025 г.	Итого
Федеральный бюджет	25325,2	25155,3	24558,7	75039,2
Республиканский бюджет Чувашской Республики	7374,2	7372,5	7877,9	22624,6
Внебюджетные источники	0	0	0	0
Итого	32699,4	32527,8	32436,6	97663,8*

\* Не включены расходы, необходимые для реализации мероприятий по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания в МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии, включая дооснащение медицинским оборудованием лабораторной службы неонатального скрининга МГК БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии; перевозку биоматериала в сухом виде на тест-бланках и в жидком виде в пробирках, отправку тест-бланков из БУ «Президентский перинатальный центр» Минздрава Чувашии в ФГБУ «НМИЦ АГиП им. В.И. Кулакова» Минздрава России; отправку образцов крови в пробирках, мочи и др. для подтверждающей диагностики в ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова».