



ПРАВИТЕЛЬСТВО ПРИМОРСКОГО КРАЯ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

23.12.2022

г. Владивосток

№ 900-пп

Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Приморском крае»

На основании Устава Приморского края

1. Утвердить прилагаемую региональную программу Приморского края «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Приморском крае».
2. Департаменту информационной политики Приморского края обеспечить официальное опубликование настоящего постановления.

Первый вице-губернатор Приморского края –
Председатель Правительства
Приморского края

В.Г. Щербина

УТВЕРЖДЕНА

постановлением
Правительства Приморского края
от 23.12.2022 № 900-пп

**РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПРИМОРСКОГО КРАЯ
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Приморском крае»**

Наименование программы	«Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее – Программа)
Исполнители программы	министерство здравоохранения Приморского края; краевые государственные бюджетные учреждения (далее – медицинские организации)
Цель программы	снижение младенческой и детской смертности; повышение качества жизни пациентов с выявленной врожденной и /или наследственной патологией; повышение информированности семей для планированного репродуктивного поведения
Задачи программы	выявлять новорожденных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на доклинической стадии; проводить превентивные меры детям из групп высокого риска с ранней и поздней манифестацией заболевания; своевременно с учетом нозологии, индивидуального подхода подключать патогенетическую, заместительную терапию, лечебное питание пациентам с редкими врожденными и наследственными заболеваниями; проводить профилактику рождения детей с орфанной патологией через медико-генетическое консультирование семей, ДНК диагностику, особенно из группы высокого генетического риска
Срок реализации программы	2023-2025 годы

Ожидаемые
результаты
программы

будут обследованы 95-98 % новорожденных детей на 36 наследственных болезней обмена веществ в первую неделю жизни;
совершенствование мер ранней диагностики и профилактики редких врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Введение

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

Среди причин младенческой смертности врожденные аномалии занимают второе место и являются основными заболеваниями в структуре инвалидности. Поэтому профилактика возникновения и распространения врожденных и наследственных заболеваний, ранняя диагностика, своевременно начатое лечение и реабилитация являются основным направлением деятельности медико-генетической службы и системы здравоохранения Приморского края.

Программа разработана министерством здравоохранения Приморского края на 2023-2025 годы.

Ответственные лица за разработку региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Приморском крае» начальник отдела организации медицинской помощи женщинам и детям управления по организации медицинской помощи населению министерства здравоохранения Приморского края Е.М. Ибрагимова, главный врач ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр» Т.Ю. Курлеева.

Проведение расширенного неонатального скрининга новорожденным, родившимся в Приморском крае, будет осуществляться в ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» согласно утвержденного перечня федеральных государственных медицинских организаций и государственных медицинских организаций субъектов Российской Федерации, осуществляющих расширенный неонатальный скрининг в соответствии с приложением № 1 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 14.08.2023 № 1703-РП.

Федерации от 9 июня 2022 года № 1510-р (далее – распоряжение РФ от 9 июня 2022 года № 1510-р).

1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга (далее – НС) в Приморском крае

1.1. Краткая характеристика Приморского края

Приморский край с административным центром в городе Владивосток расположен на юге Дальнего Востока, в юго-восточной части России. На севере граничит с Хабаровским краем, на западе с КНР, на юго-западе с КНДР, с юга и востока омывается Японским морем.

Максимальная протяжённость края около 900 км, наибольшая ширина около 280 км. Общая протяжённость границ края 3000 км, из них морские около 1500 км. Занимая площадь в 164,7 тыс. кв. км, что составляет 1% от территории Российской Федерации. Центральную и восточную части края занимают горы, на западе — низменности. Приморский край находится в часовой зоне МСК+7.

Климат умеренный муссонный. Зима сухая и холодная, с ясной погодой, на побережье часто происходят оттепели. Весна продолжительная, с частыми колебаниями температуры. Лето тёплое и влажное, на летние месяцы приходится максимум количества осадков, в некоторых районах до 90 % годовой суммы.

Случаются выходы тайфунов, наносящих порой огромный ущерб инфраструктуре и сельскому хозяйству. Осень тёплая, солнечная и сухая. Летом преобладают юго-восточные ветра с Тихого океана, а зимой северо-западные, приносящие холодную, но ясную погоду с континентальных районов. Лесами покрыто 79% территории края.

В Приморском крае четыре района приравнены к районам Крайнего Севера: Дальнегорский, Кавалеровский, Ольгинский и Тернейский, а также посёлок городского типа Восток и 8 сельских населенных пунктов Красноармейского района.

Основным экономическим преимуществом Приморского края является его экономико-географическое положение, так как территория Приморского края подключена ко всем общенациональным транспортным коммуникациям, и это является главной ролью края в экономике нашей страны.

Административно-территориальное деление Приморского края представлено 12 городскими и 11 муниципальными округами, 11 муниципальными районами.

Приморский край занимает первое место по численности в ДВФО, удельный вес составляет 23%, плотность населения – 11,21 чел./км². Удельный вес городского населения в общей численности населения края составил 77,5%, соответственно сельского населения – 22,5%.

На территориях Приморского края, приравненных к районам Крайнего Севера, проживает 93,1 тыс. приморцев, что составляет 5% общей численности населения края. На территории Приморского края проживают коренные малочисленные народности, их общая численность - 1429 человек.

Региональные и международные авиаперевозки осуществляются из аэропорта «Кневичи», расположенного недалеко от Владивостока.

Экологическая обстановка в Приморском крае и ее влияние на здоровье населения.

Наиболее значимыми факторами среды обитания, оказывающими влияние на здоровье населения Приморского края, являются загрязненный атмосферный воздух, качество питьевой воды.

Наибольший вклад в загрязнение атмосферного воздуха на территории Приморского края принадлежит предприятиям теплоэнергетики и транспорту.

На территории Приморского края в 2020 г. удельный вес проб атмосферного воздуха, не отвечающих гигиеническим нормативам, составил 0,2%, что ниже показателя 2019 г, 2018 г - 0,4%.

Регистрируется снижение загрязнения атмосферного воздуха взвешенными веществами на территории г. Находка при осуществлении перегрузки угля стивидорными компаниями на 1,6% и составляет в 2020 г - 0,1%.

Неблагополучное экологическое состояние воздушного бассейна в городах Уссурийск, Владивосток и Партизанск обусловлено огромным количеством автотранспорта и большими объёмами выбросов производственных объектов.

Среди основных неблагоприятных последствий, обусловленных загрязнением атмосферного воздуха, следует выделить повышение смертности, в первую очередь за счет сердечно-сосудистой и легочной патологии, а также увеличение риска заболеваний и симптомов со стороны органов дыхания.

Вероятность возникновения вредных эффектов для здоровья населения Приморского края от химического загрязнения воздушной среды – высокая. Наибольший риск возникновения неблагоприятных эффектов для здоровья возможен у населения, проживающего вблизи автомагистралей с интенсивным движением и вблизи промышленных предприятий.

Больше всего воздух в городах Уссурийск и Владивосток загрязнён диоксидом азота, а также бензапиреном.

В 2021 году, как и в предыдущие годы, на радиационную обстановку отдельных локальных участков на территории Приморского края влияли (или могли влиять) загрязненные зоны – радиационный «след» после аварии АПЛ в б. Чажма в 1985г.; районы базирования атомных судов ТОФ и в окрестностях некоторых предприятий, расположенных на побережье залива Петра Великого (Японское море).

С целью определения вклада факторов среды обитания в формирование здоровья подрастающего поколения Приморского края, Управлением Федеральной службы по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека проводится регулярная оценка риска проявления неблагоприятных эффектов у детей, проживающих в городах Приморского края.

1.2. Анализ основных демографических показателей Приморского края

По данным Росстата численность постоянного населения Приморского края на 1 января 2022 года составляла 1 863 011 человек, их них 1 444 057 – горожане и 418 954 - сельские жители.

Таблица № 1

Демографические показатели в Приморском крае

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	10,5	9,6	9,5	9,3	6,5
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	13,4	13,6	15,4	17,1	11,5
Коэффициент естественного прироста населения	-2,9	-4,0	-5,9	-7,8	-5,0

Таблица № 2

Численность населения в Приморском крае, абс.

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего	1913037	1902718	1895868	1877844	1863011
Из общего числа Дети 0-17, всего	374486	376420	376589	374896	372310
из них городское население	281319	284398	284954	284044	283037
из них сельское население	93167	92022	91635	90852	89273
из них дети 0-1	20867	19939	18166	17907	17250

Таблица № 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Приморском крае

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес 2022	
	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*
Перинатальная смертность	153	7,5	95	5,2	132	7,2	132	7,5	57	4,6
Неонатальная смертность	37	1,85	68	3,7	75	4,1	66	3,79	42	3,4
Ранняя неонатальная смертность	26	1,3	35	1,9	28	1,6	35	2,01	33	2,7
Младенческая смертность	98	4,9	119	6,4	90	5,0	99	5,7	83	6,5

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

Таблица № 4

Структура младенческой смертности в Приморском крае

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	98		119		90		99		83	
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	1	1,02	3	2,52	3	3,33	2	2,02	3	3,61
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	1	1,02	0	0,00	0	0	0	0,00	0	0
от болезней нервной системы	2	1,02	2	1,6	2	2,22	2	2,02	1	1,20
от болезней органов дыхания	10	10,2	22	18,4	7	7,79	10	10,10	6	7,22
от болезней органов пищеварения	1	1,02	1	0,84	0	0,00	1	1,01	1	1,20
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	20	20,4	20	16,8	25	27,78	28	28,28	22	26,51

от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	47	47,9	59	49,57	39	43,33	47	47,47	34	40,96
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	11	11,22	8	6,72	9	10	6	6,06	8	9,65
от внешних причин смерти	5	5,1	4	3,36	5	5,55	3	3,04	8	9,65
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0

* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

В 2021 году в Приморском крае умерло 31,8 тыс. человек, при этом число умерших на 1000 человек населения составило 17 промилле, из них 16,4 – в городской местности, 19,2 – в сельской местности. Одной из причин более высокой смертности в сельской местности является высокий удельный вес старших возрастов сельских жителей. В сравнении с 2018 годом общее число умерших по краю уменьшилось на 14,2%. Хотя отмечается увеличение в 2021 году по сравнению с 2019 годом на 20,5%. Одним из факторов увеличения смертности по краю является эпидемия коронавирусной инфекции – 11,3% всех смертей.

Численность постоянного населения по итогам 2021 года уменьшилась на 14,8 тыс. человек (на 0,8%). Уменьшение численности происходило, в основном, за счет естественной убыли населения. Естественная убыль населения сохранялась на всех территориях края, и в сравнении с 2018 годом, увеличилась на 42%. В целом по краю за 2021 год число зарегистрированных умерших превысило число родившихся в 1,8 раза.

В 2021 году в Приморском крае родилось 17408 человека (в 2020 году - 18060). Показатель рождаемости снизился с 2018 года на 11,4% с 10,5 в 2018 году до 9,3. В 2021 году количество рожденных уменьшилось по сравнению с 2020 годом на 652 человека.

В 2021 году детей до 17 лет в Приморском крае зарегистрировано 374896 (в 2018 году – 374 486). Динамика детской смертности имеет положительную тенденцию в крае. В 2021 году отмечается снижение детской смертности по сравнению с 2018 годом на 3,5% с 57,14 до 55,1 на 100 000 детского населения до 17 лет.

В структуре детской смертности младенческая смертность составила в 2021 году 48,2 %. За 2021 год умерло детей до 1 года 99 человек (в 2018 году – 98). Показатель младенческой смертности за 2021 год увеличился на 14,0 % с 4,9 промилле в 2018 году до 5,7 в 2021 году. Рост произошел в 2019 году.

В структуре младенческой смертности продолжает преобладать неонатальная смертность (ежегодно выше 60%). В 2021 году отмечается

снижение неонатальной смертности в структуре младенческой на 12% (от 78% в 2020 году до 66,6% в 2021 году). С 2018 года отмечается повышение показателя неонатальной смертности на 51% с 1,85 промилле до 3,79. В 2021 году показатель неонатальной смертности снизился на 7,5 % с 4,1 промилле (75 человек) в 2020 году до 3,79 (66 человек). В структуре неонатальной смертности в 2021 году преобладает смертность в раннем неонатальном периоде от 0 - 6 дней. В 2021 году отмечается рост ранней неонатальной смертности в структуре неонатальной смертности на 15,7 % (от 37,3% в 2020 году до 53% в 2021 году). С 2018 года отмечается рост ранней неонатальной смертности на 35,3% с 1,85 в 2018 году до 3,79 в 2021 году. В 2021 году показатель ранней неонатальной смертности увеличился на 20% с 1,6 промилле (28 человек) в 2020 году до 2,0 промилле (35 человек). В 2021 году, как и в предыдущих периодах, в структуре причин младенческой смертности «первенство» причин смерти продолжает занимать класс «Состояния, возникающие в перинатальном периоде» - 47,7% (в 2018 году – 47,9 %). В 2022 году данный класс причин также занимает лидирующую позицию. «Врожденные аномалии» также занимают первенство среди причин смерти детей до года в 2021 году - 28,28% (в 2018 году - 20,4%). В 2022 году данный класс причин также занимает лидирующую позицию - 26,51%. Случаи смерти от врожденных аномалий развития преобладают в неонатальный период. За 2021 год зарегистрировано 28 случаев смерти от врожденных пороков (в 2018 году — 20). В структуре врожденных пороков развития (ВПР) у новорожденных по-прежнему ранговые места занимали ВПР системы кровообращения, ВПР желудочно-кишечного тракта. Болезни органов дыхания также преобладают в структуре смерти детей до 1 года (в 2018 году — 10,2%, в 2021 году-10,10%). В 2022 году — 7,22%.

Как одну из постоянных причин младенческой смертности необходимо отметить «несчастные случаи», в том числе смерти на дому (в 2018 году — 5,1%, в 2021 году — 3,04%). Необходимо отметить значительный подъем от внешних причин в 2022 году до 9,65%

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 субъекте Российской Федерации с 2018 года

Таблица № 5

**Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018-2022 гг
(данные ФФСН № 12)**

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Врожденный гипотиреоз	7	7	7	5	6
Галактоземия	1	1	0	0	14
Фенилкетонурия	2	2	2	4	4
Адреногенитальный синдром	4	3	3	6	2
Муковисцидоз	2	3	2	2	4
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	1
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	16	16	14	17	26

Таблица № 6

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	1	1	0	0	0
Фенилкетонурия	2	1	1	2	3
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	3	2	3	1	2
Наследственные болезни обмена	2	1	1	1	1
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	1
Первичные иммунодефициты	1	1	0	1	1
Итого	9	8	5	5	8

*В связи с отсутствием подтверждающей ДНК- диагностики и клинической картины, пациенты не состоят на диспансерном учете в кабинете орфанных заболеваний и им не установлена инвалидность.

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	0	1
Наследственные болезни обмена	1	0	1	0	1
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	1	1	5	1	1
Итого	2	1	6	1	3

При проведении проверок внутреннего/ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи детям, умерших в медицинских организациях Приморского края выявлено, что основной причиной смерти является позднее выявление участковыми врачами-педиатрами (фельдшерами, которые оказывают первичную медико-санитарную помощь) ребенка с проявлениями врожденного заболевания, нет настороженности в отношении наследственной патологии при наблюдении за детьми в условиях первичного звена и стационаров, поздняя диагностика врожденных заболеваний. С 2018 года отмечается рост впервые выявленных врожденных и (или) наследственных заболеваний на 38,4% с 16 в 2018 году до 26 в 2022 году. Отмечается рост выявления галактоземии, фенилкетонурии, муковисцидоза. Все дети находятся на диспансерном учете. Подтверждение диагноза проводится при тесном взаимодействии с Федеральными НМИЦ. Роста смертности детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умерших в возрасте 0-1 год не отмечается за период 2018-2022 гг. Необходимо отметить, что в структуре смертности от врожденных и (или) наследственных заболеваний причиной, чаще, чем иные нозологии, являются наследственные болезни обмена веществ (тирозинемия, дефицит лизосомальной липазы, болезнь «кленового сиропа») и первичные иммунодефициты.

1.4. Нормативные правовые документы Приморского края, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Планируется создание краевых алгоритмов «Верификация диагноза и динамическое наблюдение за больными муковисцидозом»; «Принципы таргентной терапии детей с муковисцидозом», «Принципы диетотерапии ФКУ», «Алгоритм маршрутизации детей с орфанной патологией» (ГАУЗ «Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи»), «Верификация диагноза и динамическое наблюдение за пациентами с галактоземией». «Алгоритм наблюдения за пациентами с недостаточностью биотинидазы».

Таблица № 8

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

	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1.	Приказ об оказании медицинской помощи несовершеннолетним с бронхолегочными заболеваниями» (19.12.2019 № 18/пр/1346 «О внесении дополнений в приказ от 05.12.2019 г. «Об оказании медицинской помощи несовершеннолетним с бронхолегочными заболеваниями	19.12.2019 № 18/пр/1346	министерство здравоохранения Приморского края	от 05.12.2019 № 18/пр/1293
2.	Приказ о Порядке направления биологического материала пациентов со злокачественными новообразованиями для проведения молекулярно-генетических исследований при оказании медицинской	от 07.02.2020 №18/пр/138	министерство здравоохранения Приморского края	

	помощи в амбулаторных условиях»			
3.	Приказ о внесении дополнение в приказ МЗПК от 12.02.2020 № 18/пр/161 «О проведении Экспертного совета по охране репродуктивного здоровья населения»	от 29.05.2020 № 18/пр/628	министерство здравоохранения Приморского края	12.02.2020 № 18/пр/161
4.	Приказ о совершенствовании организации оказания медицинской помощи детям Приморского края	от 27.04.2021 №18/пр/496	министерство здравоохранения Приморского края	от 23.06.2020 № 18/пр/730, от 19.10.2016 № 1023-о, 07.11.2016 № 1085
5.	Приказ о внесении изменений в приказ от 28.01.2021 г. № 18/пр/71 «Об оказании первичной медико-санитарной помощи детям в амбулаторных условиях на территории Приморского края» (с изменениями от 03.03.2021 №18/пр/243, 26.03.2021 №18/пр/353	21.06.2021 № 18/пр/657	министерство здравоохранения Приморского края	от 15.08.2019 № 18/пр/844, от 03.09.2019 №18/пр/1084, от 19.12.2019 №18/пр/1342, от 20.12.2019 № 18/пр/1349, 03.03.2021 № 18/пр/243, 03.03.2021 18/пр/243
6.	Приказ о внесении изменений в приказ министерства здравоохранения Приморского края от 30.12.2021 № 18/пр/1654 «Об утверждении положения о Краевом детском реанимационно - консультативном центре ГБУЗ «Краевая детская клиническая больница №1»	от 18.01.2022 № 18/пр/55	министерство здравоохранения Приморского края	от 13.11.2019 № 18/пр/1205, 30.12.2021 № 18/пр/1654
7.	Приказ об утверждении алгоритма выявления и присвоения статуса «паллиативный пациент» детям Приморского края	от 27.01.2022 № 18/пр/114		от 13.11.2019 № 18/пр/1205 05.08.2020 №18/пр/910, 16.07.2021 №18/пр/915
8.	Приказ о внесении изменений в приказ министерства здравоохранения Приморского края от 10.01.2022 № 18/пр/17	от 02.02.2022 18/пр/ 162	министерство здравоохранения Приморского края	от 13.05.2021 №18/пр/548, 10.01.2022 № 18/пр/17

	«Об утверждении алгоритма проведения неонатального и аудиологического скрининга »			
9.	Приказ «О совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям Приморского края, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями»	от 27.05.2022 № 18/пр/760	министерство здравоохранения Приморского края	от 30.11.2012 № 1235-о, от 22.07.2016, 23.11.2016 № 1131/1-0, № 709-о, от 19.10.2017 № 893-о 09.08.2021 № 18/пр/1015,
10.	Приказ о внесении изменений в приказ министерства здравоохранения Приморского края от 30.05.2022 № 18/пр/771 «Об обеспечении детей Приморского края не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами	от 31.05.2022 № 18/пр/780	министерство здравоохранения Приморского края	от 15.05.2020 № 18/пр/549 от 20.05.2020 № 18/пр/549, от 20.05.2020 № 18/пр/568
11.	Приказ о внесении изменений в приказ министерства здравоохранения Приморского края от 17.08.2021 № 18/пр/1054 «О маршрутизации детского населения Приморского края для оказания экстренной медицинской помощи» (в редакции от 18.08.2022 №18/пр/1201)»	от 18.08.2022 № 18/пр/1214	министерство здравоохранения Приморского края	от 19.12.2019 № 18/пр/1342, от 17.08.2021 № 18/пр/1054, 18.08.2022 № 18/пр/1201
12.	Приказ о внесении изменений в приказ министерства здравоохранения Приморского края от 01.03.2022 № 18/пр/306 «Об утверждении Алгоритма взаимодействия врача анестезиолога-реаниматолога стационаров 1-2го уровня,	от 09.08.2022 № 18/пр/1075	министерство здравоохранения Приморского края	01.03.2022 № 18/пр/306

	<p>врача анестезиолога – реаниматолога Краевого детского реанимационно-консультативного центра ГБУЗ «Краевая детская клиническая больница №1», врача анестезиолога –реаниматолога выездной реанимационной бригады КГКУЗ «Территориальный центр медицины катастроф»</p>			
13.	<p>Приказ о маршрутизации пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, паллиативных пациентов в ГБУЗ «Краевая детская клиническая больница №2» на лечение с применением ботулотоксина в стационарных условиях</p>	<p>от 29.08.2022 № 18/пр/1250</p>	<p>министерство здравоохранения Приморского края</p>	<p>от 30.05.2022 №18/пр/773</p>
14.	<p>Приказ о массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания (вместе с «Положением об организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания», «Рекомендациями по забору крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания»</p>	<p>от 22.03.2006 № 185</p>	<p>Приказ Минздравсоцразвития России</p>	

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

По данным ФФСН № 32 в 2021 году в учреждениях родовспоможения и в родовспомогательных отделениях медицинских организаций взято проб для неонатального скрининга у родившихся – 14 641. Также, в детских поликлиниках и в детских поликлинических отделениях 10-ти медицинских организаций 2-го уровня осуществляют забор проб для неонатального скрининга медицинский персонал, прошедший подготовку в количестве 13 человек, в детских поликлинических отделениях 23 районных и центральных районных больниц подготовлено 37 специалистов. В Приморском крае 9 медицинских организаций имеют в своем составе 115 коек патологии новорожденных. В этих учреждениях проводят забор на неонатальный скрининг 10 медицинских работников, из которых 4 – в организациях 3-го уровня (ГБУЗ «Краевая детская клиническая больница №1», КГБУЗ «Владивостокский клинический родильный дом №3», ГБУЗ «Приморская краевая клиническая больница №1», ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр») и по три специалиста в организациях 1-го уровня (КГБУЗ «Кавалеровская ЦРБ», КГБУЗ «Пожарская ЦРБ») и 2-го уровня (КГБУЗ «Дальнереченская ЦРБ», КГБУЗ «Находкинская ГБ», КГБУЗ «Спасская ГБ»). Также забор проб для НС проводится специалистом краевого консультативно-диагностического центра для детей ГАУЗ «Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи», который является организацией 3-го уровня.

В Приморском крае утверждена маршрутизация по НС (с учетом территориальных и климатических особенностей), направленная на своевременное выявление заболеваний и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры.

В медицинских организациях Приморского края осуществляется внесение данных о новорожденном в ВИМИС «АКиНЕО,» заполнение тест- бланков, забор крови на тест-бланк. Забор крови осуществляет медицинский работник, обученный правилам взятия проб для проведения неонатального скрининга.

Перед взятием образцов крови выдаётся памятка для родителей новорождённого ребенка о неонатальном скрининг, заполняется информированное добровольное согласие/отказ на проведение неонатального скрининга. Для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24 - 48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного. Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее - тест-бланк), которые выдаются медико-генетической консультацией 2 уровня (МГК ПКПЦ) по 5 и 3 пятна крови у всех новорожденных. Так же возможно использование венозной крови, взятой из пробирки с ЭДТА, если по состоянию здоровья ребенку показано взятие венозной крови на другие исследования. Образец должен быть взят перед трансфузионной терапией или ЭКМО. Если образец не был взят до введения трансфузионных средств, кровь берется не ранее чем через 48-72 часа после трансфузии.

В случае если недоношенному ребенку по состоянию здоровья, может быть назначена трансфузионная терапия или ЭКМО, рекомендуется взятие крови до проведения трансфузии, даже если возраст ребенка менее 144 часов. Если по достижении ребенком возраста 144 часов трансфузия не проводилась или проведена ранее, чем за 48-72 часа до взятия крови, то кровь берется заново, а тест-бланки, взятые ранее, утилизируются. В противном случае на исследование направляются тест-бланки полученные перед проведением трансфузии до достижения недоношенным ребенком возраста 144 часов. Дата и время окончания последней трансфузии или ЭКМО должны быть указаны при формировании бланка -направления.

После взятия биоматериала тест-бланк остается для высыхания, без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла не

менее двух часов при комнатной температуре. Информация о взятии крови вносится в ВИМИС «АкиНЕО».

Во избежание порчи биоматериала, тест-бланки предварительно прикрепленные к направлению, герметично упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови, в индивидуальную упаковку.

За это время в ВИМИС «АкиНЕО» должны быть сформированы бланки-направления.

В истории новорожденного в соответствующих графах указывается информация о дате и времени взятия крови для неонатального скрининга, а также подпись с расшифровкой сотрудника выполнившего манипуляцию.

Особое внимание необходимо обратить на точность указания в МИС место предполагаемого нахождения ребенка после выписки (адрес по месту жительства) и способов связи с законным представителем (номер телефона и, или адрес электронной почты). Если данная информация требует коррекции, необходимо внести верные данные в МИС до формирования бланка направления.

Отправка двух тест-бланков вместе с направлениями на лабораторное исследование и информированными согласиями производится медицинской организацией (МО) в течении 24 часов после взятия биоматериала при помощи транспорта медицинской организации в медико-генетическую консультацию (далее - МГК) в ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр». Информация об отправке вносится в ВИМИС» АКиНЕО»

МГК в свою очередь осуществляет регистрацию приема и отправки бланков (тест- бланков с 5-ю пятнами крови в лабораторию ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр», которая осуществляет скрининговые лабораторные исследования образцов крови новорожденных на 5 заболеваний (НС). Сотрудники МГК ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр», уполномоченные на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС (бланки с 3-мя пятнами) сортируют и осуществляют дальнейшую отправку, направлений, тест-бланков с тремя образцами в ФГАУ «Национальный медицинский

исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России в течении 24-48 часов при помощи логистической службы.

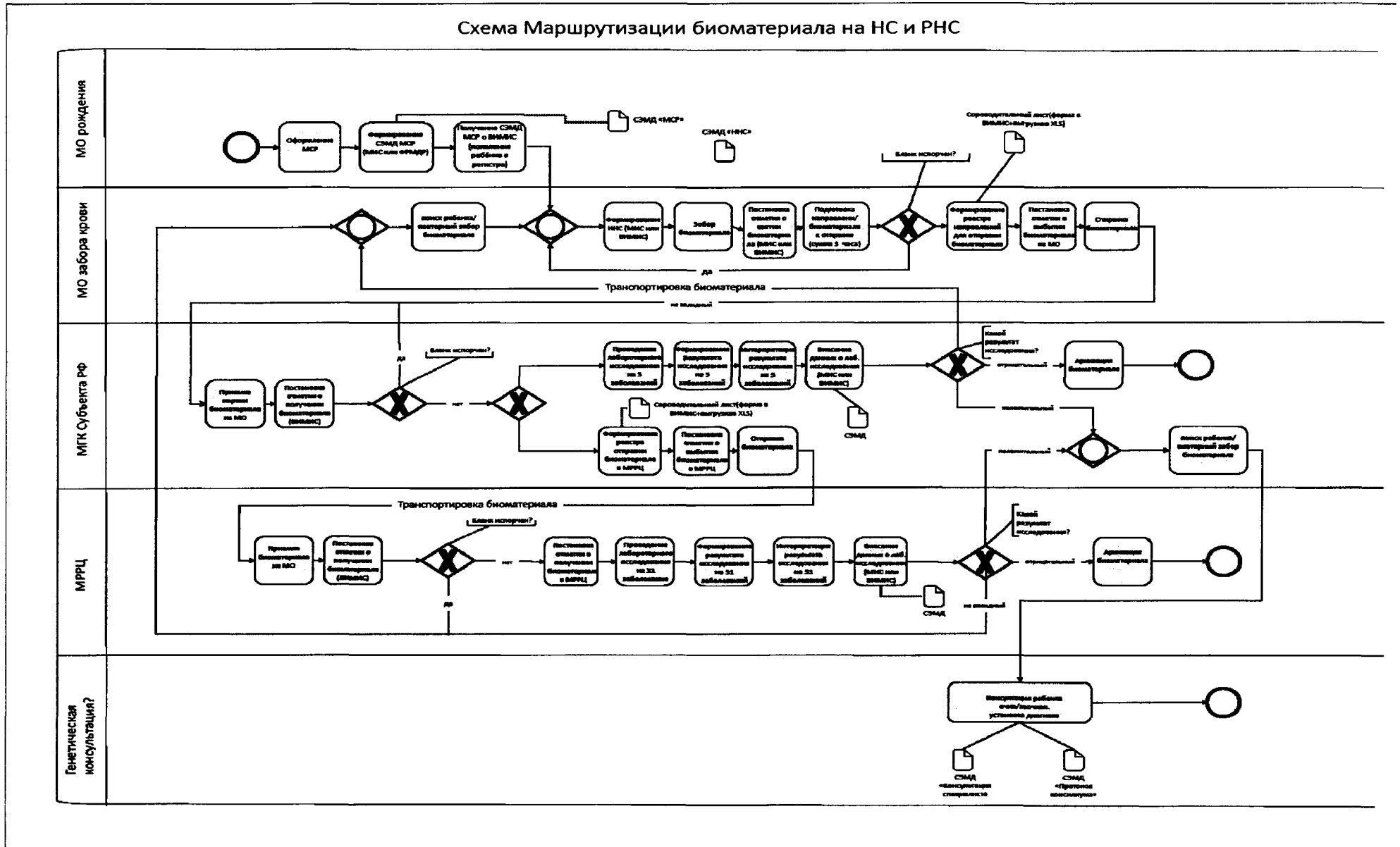
Проведение исследований НС на 5 заболеваний происходит в отделении лабораторной диагностики в ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр». Фиксация результата положительного/отрицательного осуществляется врачом лабораторным-генетиком в отделении лабораторной диагностики ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр» в цифровом формате.

Информация о результатах исследований по НС (5-ть заболеваний) у детей, попадающих в зону высокого риска, сообщается уполномоченным сотрудником ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр» координатору НС по месту жительства новорожденного в течение 24 часов. После получения информации в течении 24 часов новорожденный приглашается в МГК для повторного скринингового исследования. Одновременно сотрудниками МГК просматривается реестр лабораторных исследований на РНС (31 заболевание), выявляется группа высокого риска по НБО и в течении 24 часов происходит информирование координатора НС по месту жительства новорожденного. После получения информации координатором, в течение 24 часов новорожденный приглашается в МГК ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр» для повторного забора крови (тест-бланк с 3 пятнами крови и пробирка с ЭДТА), с целью отправки образца для подтверждающей диагностики в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» при помощи логистической службы.

Проведение повторного скринингового теста (НС на 5 заболеваний) происходит в отделении лабораторной диагностики в ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр». Фиксация результата положительного/отрицательного проводится врачом лабораторным-генетиком в отделении лабораторной диагностики ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр». ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова». Ведение регистров (реестров, сводных списков)

пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС проводится в региональной медицинской информационной системе (МИС). Извещение о включении/или исключения пациента в регистры по нозологии подаются ответственными лицами медицинских организаций, где прикреплен пациент по полису ОМС, в КГБУЗ «ПК МИАЦ». Информация по ведению регистров, реестров фиксируется в КГБУЗ «ПКПЦ», в кабинете орфанной патологии ГАУЗ «ККЦСВМП» (журнал, таблица, электронный регистр, программа ЭВМ, подсистема региональной медицинская информационная система (МИС), прочие). Обязанности ведения и актуализации данной информации возложены на заведующего МГК. Проведение медико-генетического консультирования пациентов с подозрением на НБО по результатам скрининга, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии) осуществляется врачом-генетиком МГК ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр» г. Владивосток, ул. Можайская 16, режим работы с понедельника по пятницу с 9:30 до 16:30, врачом-генетиком кабинета орфанных заболеваний ГАУЗ «Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи» с понедельника по пятницу с 8:00 до 14:00 г, Владивосток, ул. Уборевича 30/37. Постановка на диспансерное наблюдение в МГК «Приморский краевой перинатальный центр» и кабинет орфанных заболеваний ГАУЗ «Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи» детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию (Таблица № 9). Приводится описание сложившейся системы Д наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при наличии приказа, регламентирующее данное обследование, делается на него ссылка с указанием даты, номера, названия и органа его утвердившего).

Рисунок 1 «Схема маршрутизации биоматериала на НС и РНС



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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением ТМК
Врожденный гипотиреоз	5	5	5	Педиатр МО, дет. эндокринолог	-	0
Галактоземия	0	0	0	Педиатр, гастроэнтеролог	1 раз в 6 мес	0
Фенилкетонурия	4	4	4	Педиатр, генетик	1 раз в 3 -6 мес	0
Адреногенитальный синдром	6	6	6	Дет.эндокринолог, педиатр, д. гинеколог, андролог	1 раз в 6 мес.	0
Муковисцидоз	2	2	2	Педиатр, пульмонолог	Педиатр – 1 раз в 3 мес	0
Наследственные болезни обмена *	2	2	2	Генетик, педиатр	1 раз в 3 мес.	3
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	Невролог, генетик	1 раз в 3-6 мес	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	Аллерголог-иммунолог	1 раз в 3 мес.	1
Иные	0	0	0	0	0	0
Итого	19	19	19			/

В 2021 году из числа впервые выявленных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями взято на диспансерное наблюдение 11 детей (73,3%). На базе ГАУЗ «ККЦ СВМП» с мая 2022 года функционирует кабинет орфанной патологии. Работает 1 врач-генетик. Основные функции кабинета – консультативная. Основные направления: Координация тактики ведения, диспансеризации пациентов с верифицированными наследственными орфанными заболеваниями.

Внедрение стандартизованных протоколов диагностики и лечения, клинических рекомендаций по ведению пациентов с орфанными заболеваниями

Организация динамического и диспансерного наблюдения за пациентами с орфанными заболеваниями (E70.0-70.1; E70.2; E71.0; E71.1; E71.3; E72.1; E72.3; E72.5; E74.2; E74.4; E75.2; E76.0-E76.2; E75.5; E75.0; E78.6; E79.8; E83.0; E84.0, E84.8, E84.9).

Согласно Приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями" от 21.04.2022» кабинет орфанной патологии на базе ККЦ СВМП можно отнести к МО первого уровня (однако цитогенетической лаборатории нет; исследования проводится через забор биоматериала и организацию направления биоматериала в МГК (МГЦ) 2-3 уровней). Используются программы генетического исследования.

Бесплатные программы для пациентов с орфанными заболеваниями

1. Программа диагностики и контроля лечения болезни Гоше;
2. Программа диагностики мукополисахаридозов II, (Хантера) IVA/B, (Моркио) VI типов(Морото-Лами);
3. Программа диагностики лизосомных болезней накопления- болезнь; Помпе, болезнь Фабри, болезнь Краббе и болезнь Нимана -Пика A/B;
4. Программа диагностики нейронального цероидного липофусциноза 2 типа;
5. Программа диагностики болезни Фабри, б-ни Гоше, МПС II типа(Хантера);
6. Программа диагностики тирозинемии 1 типа;
7. Программа диагностики гипофосфатазии;
8. Программа «Генетическое тестирование на наследственные болезни с поражением печени (семейный внутripеченочный; холестаза, митохондриальные гепатопатии, печеночные формы гликогенозов. дефицит орнитинтранскарбомилазы»;
9. Программа «Исследование генетической гетерогенности синдрома Ли(Лея)»;
10. Программа «Изучение генетических особенностей пероксисомных болезней»;

11. Программа «Диагностика наследственной оптической нейропатии Лебера»;
12. Программа «Изучение генетической гетерогенности лейкодистрофий»;
13. Программа бесплатной диагностики СМА;
14. Программа генотипирования больных с муковисцидозом с гомозиготной мутацией (F508del/p.Phe508del);
15. Программа диагностики наследственных заболеваний сетчатки;
16. Программа диагностики синдрома Алажилля (артериопеченочной дисплазии);
17. Программа на тестирование мутации в гене NF1 при нейрофиброматозе 1 типа с неоперабельными плексиформными нейрофибромами;
18. Программа молекулярно-генетической диагностики туберозного склероза;
19. Программа генотипирования больных с ахондроплазией;
20. Программа диагностики миодистрофией Дюшена- Беккера;
21. Программа диагностики недостаточности декарбоксилазы L-ароматических аминокислот;
22. Проект «Изучение генетической гетерогенности наследственных болезней клеточных органелл, ацидурий и лейкодистрофий»;
23. Программа генотипирования больных с ФКУ и ГФА;
24. Программа генотипирования больных с наследственным ангионевротическим отеком;
25. Программа «Изучение генетической гетерогенности наследственных заболеваний, сопровождающихся патологией скелета»;
26. Программа диагностики наследственных аутовоспалительных заболеваний;
27. Программа диагностики дефицита лизосомной кислой липазы;
28. Программа диагностики лизосомальных болезней накопления (МПС), нейрональный цероидный липофусциноз 2 типа, болезнь Фабри, альфа-маннозидоз, болезнь Помпе, дефицит лизосомной кислой липазы, болезнь Гоше, болезнь Нимана -Пика А/В и др ЛБН).

Место приема генетика оснащено по стандарту, утвержденному выше указанному приказу. Используются возможности ГАУЗ «ККЦ СВМП»

(консультации специалистов, проведение инструментальных, функциональных методов исследования согласно стандартам и клиническими рекомендациям по отдельным нозологиям). Пациентов с муковисцидозом курирует педиатр КДКП ГАУЗ «ККЦ СВМП».

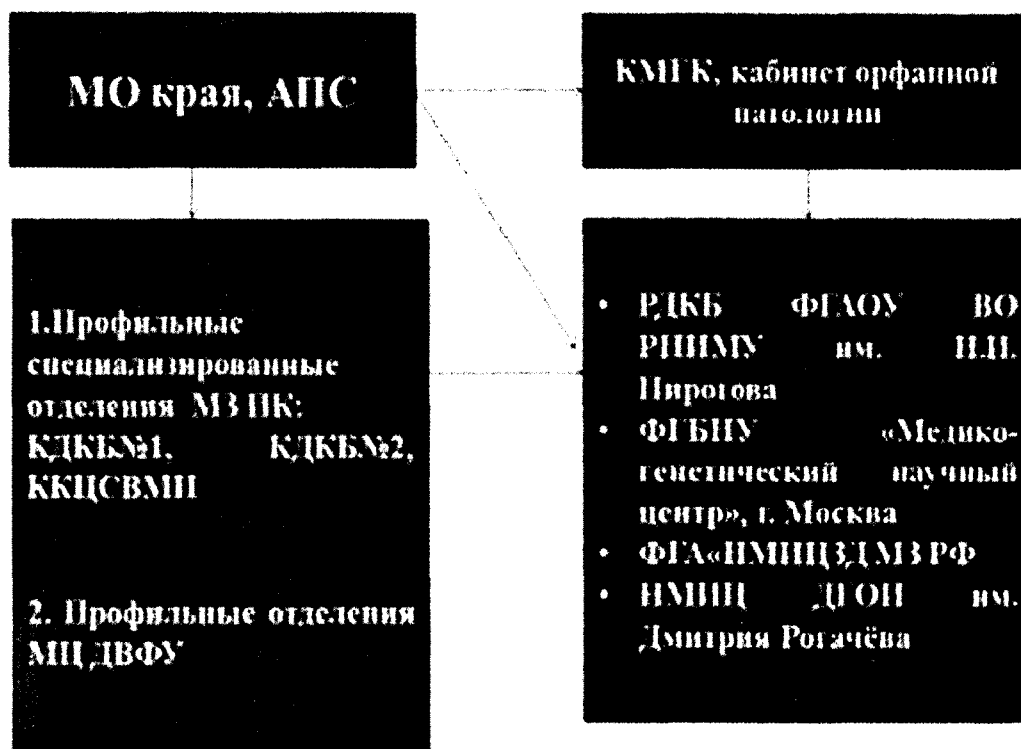
Таблица № 10

Количество проведенных ТМК в 2018-2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	18	20	8	16	10
из них с применением ТМК	0	0	8	16	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней	0	0	1	0	1
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	0	2	0	13	7
из них с применением ТМК	0	2	0	13	7
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	18	22	9	29	18
из них с применением ТМК	18	20	8	16	10

Доля охваченных новорожденных НС в Приморском крае стабильно составляет 96-97%. За 2022 год доля детей, охваченных НС составило 99%.

Телеконсультации, консилиумы



1.6. Информационное взаимодействие

С 2021 года 50% медицинских организаций, подведомственных министерству здравоохранения Приморского края обеспечивают межведомственное электронное взаимодействие с ФСС в части обмена сведениями об электронном родовом сертификате для оплаты услуг по медицинской помощи, оказанной женщинам в период беременности, и медицинской помощи, оказанной женщинам и новорожденным в период родов и в послеродовой период, а также по проведению профилактических медицинских осмотров ребенка в течение первого года жизни. Согласно плана мероприятий реализации регионального проекта «Единый цифровой контур» запланировано 100% обеспечение к 31 декабря 2023 года.

В Приморском крае с декабря 2021 года функционирует централизованная система «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг

беременных - АКиНЕО), к которой подключены не менее 50% территориально выделенных структурных подразделений медицинских организаций региона, участвующих в процессе оказания медицинской помощи беременным женщинам. В 2022 году продолжаются работы по модернизации АКиНЕО до централизованной подсистемы АКиНЕО всех ТВСП МО, их взаимодействия с ВИМИС, план окончания интеграции - до конца 2022 года.

В рамках приказа Минздрава России от 13 октября 2021 года № 987н «Об утверждении формы документа о рождении порядка его выдачи» с 30 июня 2021 года 25% МО ПК (7) передавали свидетельства о рождении в ЕГР ЗАГС посредством ЕГИСЗ, с 30 сентября 2021 года - 35% МО ПК (10), с 20 декабря 2021 года 50% - МО ПК (14), с 01 июля 2022 года 75% МО обеспечивают передачу свидетельства о рождении в ЕГР ЗАГС посредством ЕГИСЗ.

Таблица № 11

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	нет	Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2019 года №ДМ-П6-3506
Электронный документооборот	нет	постановление Правительства Российской Федерации от 24 июля 2021 года № 1264
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	приказ МЗ РФ от 13 октября 2021 года №987 «Об утверждении формы документа о рождении порядка его выдачи»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	постановление Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года №403
регистры	да	
реестры	нет	

1.7. ВЫВОДЫ

При организации работы по профилактике инвалидности у детей и снижения детской смертности достигнуты определенные успехи, в том числе благодаря реализации пилотного проекта в Приморском крае с 2007 года массового скрининга новорожденных на 36 наследственных заболеваний. В крае ежегодно выявляются дети с подозрением на врожденный гипотиреоз - 2 :5000 рожденных(в России 1:5000 рожденных), фенилкетонурию -2 : 10000 рожденных(в России 1:10000 рожденных), адреногенитальный синдром - 1:5000 рожденных (в России 1:5000 рожденных), муковисцидоз - 2 : 9000 рожденных (в России 1:9000 рожденных).

За время проведения НС на территории Приморского края выявлены и получают медицинскую помощь: 60 пациентов с ФКУ, до 60 пациентов с АГС, до 150 с врожденным гипотиреозом, 3 пациента с галактоземией. За последние 5 лет (в период с 2018-2022 год) были выявлены 14 пациентов с ФКУ, 32-с врожденным гипотиреозом, 18 - АГС, 13-с муковисцидозом, 16 с галактоземией. Частота подтверждённых НБО составляет 1:3805 новорожденных.

В рамках пилотного проекта с августа 2017 года на территории Приморского края проводилось обследование новорожденных на 31 НБО. За период 2017-2022гг выявлено: 9 пациентов с орфанной патологией, в том числе: с глутаровой ацидурией-2, с цитруллинемией-1, с гомоцистеинурией -1, с гипераммониемией -3, с дефицитом очень длинной цепочечной ацилдегидрогеназы (VLKAD) 1 с лейцинозом. Все диагнозы были верифицированы методами молекулярной диагностики, пациенты получают патогенетическую терапию, семьи получили информацию о прогнозе для последующих детей.

При анализе установления инвалидности детям с впервые выявленной патологией выявлено, что только 39% детей с выявленными врожденными заболеваниями устанавливается инвалидность, т.к. в Приморском крае существуют проблемы подтверждения диагноза. Обращает на себя внимание отсутствие выявления детей с заболеваниями обмена веществ и первичными

иммунодефицитами при рождении. При этом случаи смерти таких детей в Приморском крае зарегистрированы в возрасте до 1 года и старше.

Таким образом, расширенный неонатальный скрининг на 36 заболеваний оправдывает свою необходимость на территории Приморского края, однако учитывая территориальные и климатические условия, особенности логистики соблюдение сроков доставки биоматериала в течении 24 часов с момента забора крови будут вызывать определенные трудности в случае проживания пациента в отдаленных районах края.

Учитывая отдаленность Приморского края целесообразно увеличить сроки доставки биоматериала в лаборатории ПКПЦ и НЦЗД, разработки возможности телемедицинской консультации новорожденного в МГК по результатам скрининга (первый тест) при отсутствии жалоб как альтернативу очной консультации, отправку крови в МГК для проведения уточняющей диагностики через медицинскую организацию по месту жительства.

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга в Приморском крае

Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания включают массовое (безотборное) обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей, предусматривающее осуществление медико-генетической консультацией следующих действий:

- 1) проведение каждому новорожденному скринингового исследования;
- 2) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 3) проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

4) медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей).

Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: недостаточность других уточненных витаминов группы В - E53.8 МКБ-10 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланиемии - E70.1 МКБ-10 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина - E70.2 МКБ-10 (тирозиномия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь "кленового сиропа") - E71.0 МКБ-10; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - E71.1 МКБ-10 (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; бета-кетотиолазная недостаточность; нарушения обмена жирных кислот - E71.3 МКБ-10 (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих

аминокислот - E72.1 МКБ-10 (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины - E72.2 МКБ-10 (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксизина - E72.3 МКБ-10 (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин - чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) - G12.0 МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии - G12.1 МКБ-10; первичные иммунодефициты - D80 - D84 МКБ-10.

2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»:

снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга.

обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

2.2. Задачи региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

- 1) Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Приморском крае
- 2) Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.
- 3) Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
- 4) Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

5) Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

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

7) Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

8) Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

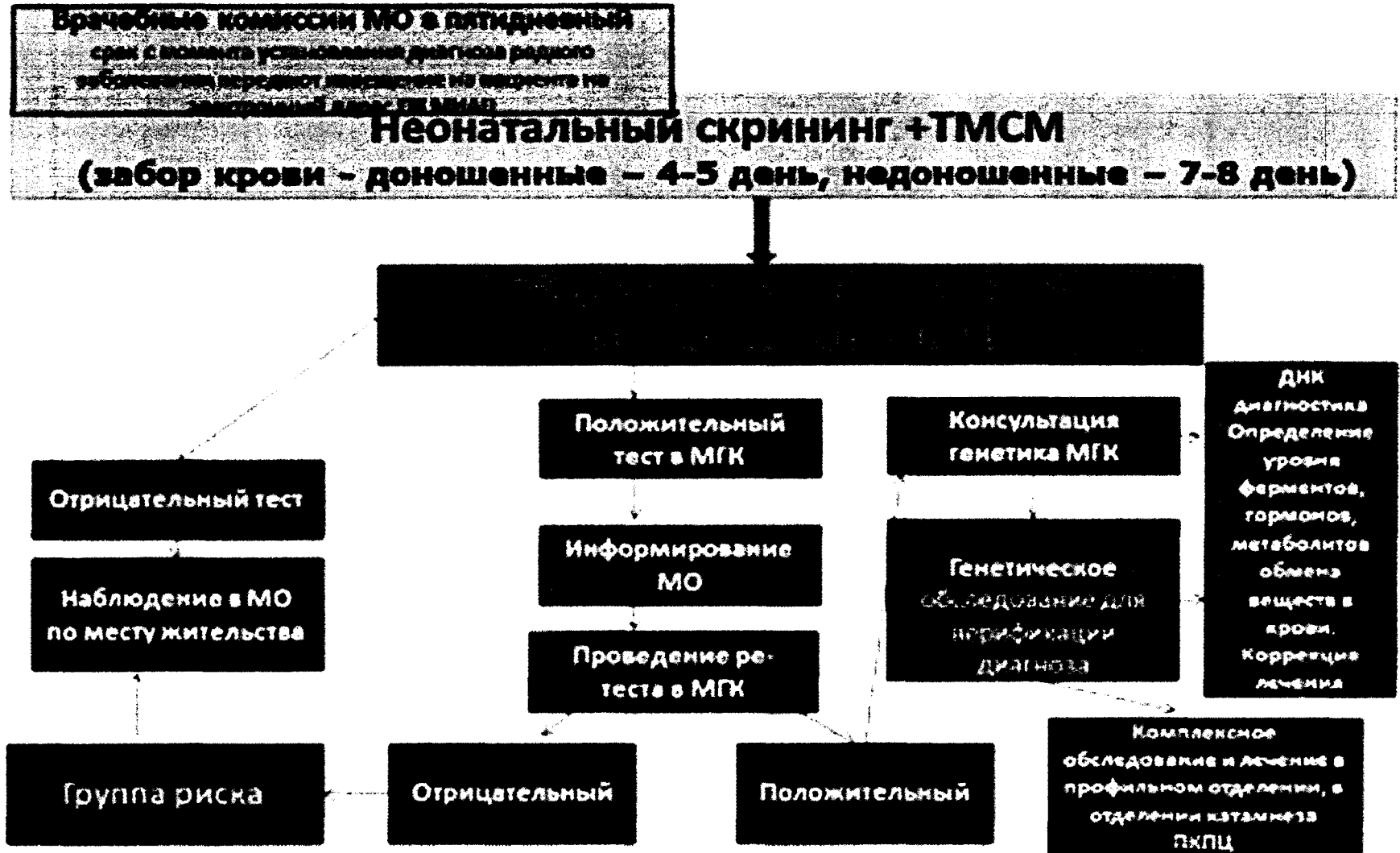
9) Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.

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

2.3. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

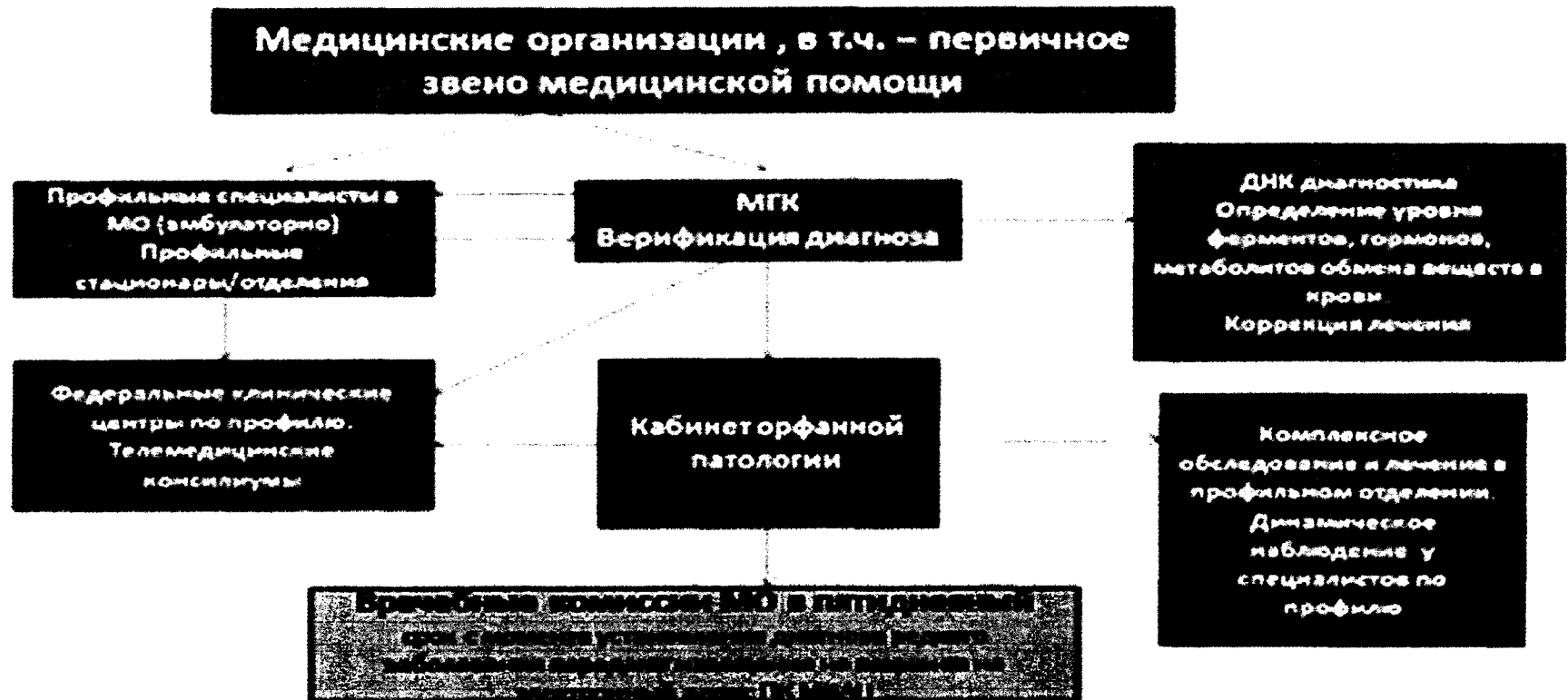
Наименование показателя региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	2023	2024	2025
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации (%).	80%	95%	95%
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации (%).	90%	95%	95%
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (%).	0,1%;	0,1%;	0,1%;
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (%).	90%	95%	95%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъектах Российской Федерации (%).	90 %	95 %	95 %
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (%).	90 %	95 %	95%

Алгоритм работы по выявлению редкой патологии через неонатальный скрининг



Алгоритм работы по выявлению редкой патологии при поздней манифестации заболеваний и при отсутствии данных неонатального скрининга

Клинико-анамнестические факторы риска, фенотип пациента



2.4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

№ п/п	Наименование результата/ мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1.	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Приморском крае						
1.1.	Разработка, согласование и утверждение региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"	10.11.2022	21.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края	Разработана региональная программа "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), в рамках федерального проекта "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"	Приказ министерства здравоохранения Приморского края	Утверждена и опубликована региональная программа "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

1.2.	Разработка и утверждение распорядительного документа министерства здравоохранения Приморского края, регламентирующий все этапы проведения РНС	21.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края	Сформирована и утверждена региональными документами оптимальная маршрутизация в субъекте РФ, основанная на существующей инфраструктуре субъекта РФ, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	Приказ министерства здравоохранения Приморского края	Разработан и утвержден распорядительный документ министерства здравоохранения Приморского края, регламентирующий все этапы проведения РНС
1.3.	Разработка и утверждение распорядительного документа министерства здравоохранения Приморского края, регламентирующего	21.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и	Приказ министерства здравоохранения Приморского края	Разработан и утвержден распорядительный документ министерства здравоохранения

	льготное лекарственное обеспечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействие с Фондом "Круг добра"				(или) наследственных заболеваний		Приморского края, регламентирующий льготное лекарственное обеспечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом "Круг добра"
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1.	Размещение в существующей библиотеке клинических рекомендаций на официальном сайте министерства здравоохранения Приморского края Порядка проведения РНС, актуальной схемы маршрутизации и Порядка работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	31.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях	Приказ министерства здравоохранения Приморского края	Информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС

2.2.	Оказание медицинской помощи при проведении 1-го и 2-го лабораторных этапов РНС	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Формы ГСН	Оказана медицинская помощь при проведении 1-го и 2-го лабораторных этапов РНС, не менее 95% новорожденных к 31 декабря 2025 года
2.3.	Разработка единого стандарта операционной процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных, с дальнейшим тиражированием на медицинские организации Приморского края	15.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр» Главный внештатный специалист по медицинской генетике министерства здравоохранения Приморского края	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Письмо министерства здравоохранения Приморского края	Стандартизирован процесс взятия образцов (пятен) крови у новорожденных
2.4.	Оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС	15.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр» Главный внештатный специалист по медицинской	Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у	Аналитический отчет главного внештатного специалиста по медицинской генетике министерства здравоохранения Приморского края	Проведена оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС

				генетике министерства здравоохранения Приморского края	новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих НС и РНС, а также врачей- специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями		
2.5.	Формирование необходимого запаса тест- бланков	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр»	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Справка о наличии запаса тест- бланков	Сформирован необходимый запас тест-бланков для проведения РНС
2.6.	Заключение договоров с ФГБНУ "Медико- генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова" Министерства здравоохранения Российской Федерации и	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр»	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Договоры	Заключены договоры с ФГБНУ "Медико- генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова" Министерства здравоохранения

	ФГАУ "Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей" Министерства здравоохранения Российской Федерации на проведение 1 и 2 этапов РНС						Российской Федерации и ФГАУ "Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей" Министерства здравоохранения Российской Федерации на проведение 1 и 2 этапов РНС
3.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
3.1.	Переоснащение и дооснащение оборудованием медико-генетической консультации ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр» для проведения НС и РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	2024	2025	Министерство здравоохранения Приморского края ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр»	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Акты ввода в эксплуатацию оборудования	Медико-генетическая консультация ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр» соответствует Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						

4.1.	Анализ потребности отрасли здравоохранения Приморского края в медицинских кадрах, принимающих участие в проведении НС и РНС, оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в разрезе учреждений здравоохранения Приморского края	01.01.2023	31.12.2023	Министерство здравоохранения Приморского края ФГБОУ ВО "Дальневосточный государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации (по согласованию)	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	Аналитическая справка	Определение потребности в медицинских кадрах в крае
4.2.	Формирование и размещение заявки на установление контрольных цифр целевого приема по программам специалитета и ординатуры в информационной системе Министерства	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края медицинские организации Приморского края	Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у	Информационная система Министерства здравоохранения	Сформирована заявка на установление контрольных цифр целевого приема по программам специалитета и ординатуры в информационной системе Министерства

	здравоохранения Российской Федерации				новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих НС и РНС, а также врачей- специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями		здравоохранения Российской Федерации
4.3.	Формирование соответствующего штатного расписания медико-генетической консультации ГБУЗ "Приморский краевой перинатальный центр"	15.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ "Приморский краевой перинатальный центр"	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	Аналитическая справка	Сформировано штатное расписание МГК ГБУЗ "Приморский краевой перинатальный центр", осуществляющей проведение НС и РНС

					диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями		
4.4.	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края Приморского края ФГБОУ ВО "Дальневосточный государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации (по согласованию)	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	Отчет	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Приморского края, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования не менее 70 процентов от общего количества специалистов, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными

							заболеваниями Приморского края
4.5.	Реализация программы "Земский доктор/Земский фельдшер" с предоставлением единовременной компенсационной выплаты медицинскими работникам с целью привлечения и закрепления специалистов в муниципальных образованиях края	2023	2025	Министерство здравоохранения Приморского края	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	Заключение договора на предоставление единовременной компенсационной выплаты	Ежегодное привлечение не менее 10 медицинских работников в муниципальные образования края
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	01.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального	Приказ министерства здравоохранения Приморского края	Создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в

					<p>регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом</p>	<p>рамках проведения НС и РНС</p>
--	--	--	--	--	---	-----------------------------------

					федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"		
5.2.	Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	01.11.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края ГАУЗ "Медицинский информационно-аналитический центр"	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	Дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Создана дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС

					<p>информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"</p>		
--	--	--	--	--	---	--	--

5.3.	Определение учреждений родовспоможения, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении	01.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой	Приказ министерства здравоохранения Приморского края	Не менее 90 процентов учреждений родовспоможения выдают медицинское свидетельство о рождении
------	---	------------	------------	---	---	--	--

					государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"		
5.4.	Обеспечение медицинских организаций, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении, возможностью передачи сведений о факте рождения в Реестр электронных медицинских документов	01.11.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена	ИС Демография	100 процентов медицинских организаций, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении обеспечены возможностью передачи сведений о факте рождения в Реестр электронных медицинских документов

					<p>интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по</p>	
--	--	--	--	--	---	--

					профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"		
5.5.	Определение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники)	01.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере	Приказ министерства здравоохранения Приморского края	Не менее 90 процентов акушерских стационаров, детских больниц, детских поликлиник осуществляют забор крови на НС и РНС

					здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"		
5.6.	Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови в ВИМИС "АКиНЕО"	15.12.2022	30.06.2023	Министерство здравоохранения Приморского края	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или)	ВИМИС "АКиНЕО"	100 процентов медицинских организаций, в которых осуществляется забор крови на НС и РНС обеспечены возможностью передачи сведений о

					<p>врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа</p>	<p>факте забора крови в ВИМИС "АКиНЕО"</p>
--	--	--	--	--	--	--

					вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"		
5.7.	Формирование перечня специалистов, которым необходимо предоставить доступ к ВИМИС "АКиНЕО" в рамках проведения НС и РНС	01.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края Медицинские организации края	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	ВИМИС "АКиНЕО"	Сформирован перечень специалистов, которым предоставлен доступ к ВИМИС "АКиНЕО"

					<p>медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"</p>		
	<p>Передача в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России перечня сотрудников для</p>	01.11.2022	31.12.2022	<p>Министерство здравоохранения Приморского края</p>	<p>Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального</p>	<p>ВИМИС "АКиНЕО"</p>	<p>Проведена регистрация пользователей</p>

	регистрации в ВИМИС "АКиНАО"				регистранов новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом		
--	------------------------------	--	--	--	---	--	--

					федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"		
	Проведение тестирования доработанного функционала информационных систем	01.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края Медицинские организации края	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	Региональная медицинская информационная система Приморского края	Подтверждена возможность информационного обмена

					<p>информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"</p>		
--	--	--	--	--	---	--	--

	Обучение пользователей работе в ВИМИС «Акинео»	01.12.2022	31.01.2023	Министерство здравоохранения Приморского края Медицинские организации края	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой	Отчет	Проведено обучение пользователей
--	--	------------	------------	---	---	-------	----------------------------------

					государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"		
	Разработка регламента проведения телемедицинских консультаций выявленными врожденными и наследственными заболеваниями	01.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена	Приказ министерства здравоохранения Приморского края	Разработан регламент проведения телемедицинских консультаций отдельной категории граждан

					интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по		
--	--	--	--	--	--	--	--

					профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"		
	Разработка плана проведения телемедицинских консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами с формированием совместных протоколов в виде электронного медицинского документа	01.12.2022	31.01.2023	Министерство здравоохранения Приморского края	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере	Методическое письмо	Сформирован план проведения консультаций с национальными медицинскими исследовательскими центрами

					здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология"		
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС						
6.1.	Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края Главный внештатный специалист по медицинской генетике	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным	Аналитическая справка	Повышена информированность населения о необходимости профилактики наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным

				министерства здравоохранения Приморского края	федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях		генеалогическим анамнезом в группах риска
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	Министерство здравоохранения Приморского края Медицинские организации края	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Отчет	Обеспечена преемственность оказания медицинской помощи детям с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием
6.3.	Постановка на диспансерное наблюдение и обеспечение его проведения, в том числе с использованием телемедицинских технологий, детям с выявленными в результате НС и РНС врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края Медицинские организации края	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной	Формы ГСН	Обеспечена преемственность и своевременность оказания медицинской помощи детям с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием 95 процентов детей с выявленными

					власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях		врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в результате НС и РНС, к 31 декабря 2025 года взяты под диспансерное наблюдение
6.4.	Обеспечение своевременного направления и оказания специализированной медицинской и консультативной помощи пациентам врачом-генетиком, в том числе с использованием телемедицинских технологий	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края Медицинские организации края	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях	Отчеты	Обеспечена преемственность и своевременность оказания медицинской помощи детям с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием
6.5.	Своевременное обеспечение детей с выявленными в результате НС и РНС врожденными и (или) наследственными	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края Медицинские организации края	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики	Аналитический отчет	Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями,

	заболеваниями необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания по назначению врача, в рамках действующего законодательства				врожденных и (или) наследственных заболеваний		выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение и рекомендовано применение лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания не менее 95 процентов
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						
7.1.	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом		Обеспечена оказания медицинской помощи в соответствии с актуальными стандартами, порядками и клиническими рекомендациями (протоколами)

					исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях		
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
8.1.	Проведение ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях	Приказ министерства здравоохранения Приморского края	Обеспечен контроль за соблюдением клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи
8.2.	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края	Внедрены клинические рекомендации и	Аналитическая справка	Обеспечен контроль за соблюдением клинические

	проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества			Медицинские организации края	стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях		рекомендации и стандарты медицинской помощи
9.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями						
9.1.	Проведение ежемесячного мониторинга заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Приморского края	Организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием	Аналитический отчет	Оценка степени достижения результатов и показателей региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

					региональных информационных сервисов		
10.	Разработка и реализация системы информационной поддержки НСи РНС для населения						
10.1.	Разработка и утверждение информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС	15.12.2022	31.12.2022	<p>Главный внештатный специалист по медицинской генетике министерства здравоохранения Приморского края</p> <p>ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр»</p> <p>Министерство здравоохранения Приморского края</p>	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Приказ министерства здравоохранения Приморского края	Разработано и утверждено информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению РНС
10.2.	Информирование населения Приморского края о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализации РНС в регионе	01.01.2023	31.12.2025	<p>Главные внештатные специалисты министерства здравоохранения Приморского края</p> <p>Медицинские организации Приморского края</p>	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Аналитическая справка	Повышение информированности населения о реализации в крае мероприятий по РНС
10.3.	Разработка и оформление стендов, памяток о РНС в	01.01.2023	31.12.2025	Главные внештатные	Внедрены новые технологии	Аналитическая справка	Повышение информированности

	учреждениях родовспоможения и детства			специалисты министерства здравоохранения Приморского края Руководители медицинских организаций Приморского края ГАУЗ "Медицинский информационно-аналитический центр" министерства здравоохранения Приморского края	диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний		населения о реализации в крае мероприятий по РНС
10.4.	Разработка макета листовок и других информационных документов о РНС для родителей	01.01.2023	31.12.2025	ГАУЗ "Медицинский информационно-аналитический центр" министерства здравоохранения Приморского края Главный внештатный специалист по медицинской генетике министерства	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Аналитическая справка	Повышение информированности населения о реализации в крае мероприятий по РНС

				здравоохранения Приморского края ГБУЗ «Приморский краевой перинатальный центр»			
10.5.	Размещение информационных материалов на сайтах медицинских организаций Приморского края о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга	01.01.2023	31.12.2025	Медицинские организации Приморского края	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Аналитическая справка	Повышение информированности населения о реализации в крае мероприятий по РНС
11.0	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
11.1	Получение форматов электронных документов для обеспечения формирования электронных направлений на расширенный неонатальный скрининг	01.12.2022		Минздрав России			Получены форматы необходимых документов
11.2	Доработка региональных информационных систем для обеспечения формирования электронных направлений на	После получения форматов		Министерство здравоохранения Приморского края,			Информационные системы доработаны для обеспечения информационного обмена

	расширенный неонатальный скрининг			медицинские организации			
11.3.	Проведение тестирования доработанного функционала информационных систем		31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края, медицинские организации			Подтверждена возможность информационного обмена
11.4.	Обеспечение формирования сведений о выписанных медицинских свидетельствах о рождении по 100% случаев	01.11.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края, медицинские организации			В ФРМСР обеспечена передача необходимых сведений
11.5.	Формирование перечня специалистов, которым необходимо предоставить доступ к ВИМИС «Акинео» в рамках проведения НС и РНС	07.11.2022	18.11.2022	Министерство здравоохранения Приморского края, медицинские организации			Сформирован перечень сотрудников медицинских организаций для регистрации в ВИМИС
11.6.	Передача в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России перечня сотрудников для регистрации в ВИМИС «Акинео»	21.11.2022	25.11.2022	Министерство здравоохранения Приморского края			Проведена регистрация пользователей
11.7.	Обучение пользователей работе в ВИМИС «Акинео»	28.11.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения			Проведено обучение пользователей

				Приморского края			
11.8.	Мониторинг формирования ЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в 100% случаях рождения и передачи в РЭМД	07.11.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края			Обеспечено формирование ЭМД по всем фактам рождения
11.9.	Обеспечение передачи ЭМД «Протокол лабораторного исследования» в рамках НС в ВИМИС «Акинео»	07.11.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края			Обеспечена передача сведений о проведенных лабораторных исследованиях
11.10.	Разработка регламента проведения телемедицинских консультаций с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края			Разработан регламент проведения телемедицинских консультаций отдельной категории граждан
11.11.	Разработка плана проведения телемедицинских консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями с профильными НМИЦ с	01.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Приморского края НМИЦ по профилям			Сформирован план проведения консультаций с НМИЦ

	формированием совместных протоколов в виде ЭМД						
--	---	--	--	--	--	--	--

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

Таблица № 12

Индикативные показатели региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в Приморском
крае

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

Результаты Программы:

1) В Приморском крае разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания

(РНС), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

2) Сформирована и утверждена региональным приказом министерства здравоохранения Приморского края оптимальная маршрутизация в Приморском крае, основанная на существующей инфраструктуре края, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

3) В Приморском крае созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Приморского края, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология».

4) Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях.

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

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

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

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

Программа реализуется в Приморском крае в период 2023-2025 годов.

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

2Наименование	2023	2024	2025
Ремонт МГК	-	-	2000,00 тыс. руб.
Транспортировка тест бланков в г. Москва	800 тыс. руб.	800 тыс. руб.	800 тыс. руб.
Закупка тест бланков	2 500,00 тыс. руб.	2500,0 тыс. руб.	2500,00 тыс. руб.
Расчет обследования на ТМС	72 639,2 тыс. руб.	72 511,8 тыс. руб.	70 495,9 тыс. руб.
Итого	75 939,2 тыс. руб.	75 811,8 тыс. руб.	75 795,9 тыс. руб.

Таблица № 13

Планируемый бюджет региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

	2023	2024	2025	Итого, тыс. рублей
Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	33 562,7	33 455,7	32 646,1	99 664,5
Краевой бюджет	42 376,5	42 356,1	43 149,8	127 882,4
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)	-	-	-	-
Консолидированный бюджет	75 939,2	75 811,8	75 795,9	227 546,9

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

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

к региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Приморском крае»

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведения НС

			Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г
1	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	13	32	1071
		2 уровень	8	36	5176
		3А уровень	4	10	8394
		3Б уровень	0	0	
2	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	23	37	
		2 уровень	10	13	
		3 уровень	0	0	
3	Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	2	3	
		2 уровень	3	3	
		3 уровень	4	4	
4	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие: ГАУЗ «ККЦ СВМП))	3 уровень	1	1	
ИТОГО					14 641*

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

к региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Приморском крае»

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

Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, тел, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года	
			число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня						
-	-	-	-			
Медики-генетические консультации (центры) 2 уровня						
-	-	-	-	-	-	-
Медико-генетические центры 3А и(или) 3Б уровня*						
ГАУЗ «Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи»	690091, Приморский край, г. Владивосток, ул. Уборевича, 30/37 Тел.:8 (423) 240-66-69 (доб. 1) info@kkcsvm.ru	Врио главного врача ГАУЗ «ККЦ СВМП» Зеленкова Инна Сергеевна 8 (423) 242 07 05 info@kkcsvm.ru	69447	99,9%	0	0

Приложение № 3

к региональной программе
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Приморском крае»

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

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющаяся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	1	2	67%
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии <3>, <4А>, <4Б>	1	1	50%
	261770	Анализатор биохимический	Анализатор биохимический	1	1	50%

		множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматич еский <3>, <4А>, <4Б>			
3.0	107660	Анализатор масс спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитино в <4А>, <4Б>	-	--	
	107670	Анализатор масс спектрометрический ИВД, полуавтоматический		-	--	-
	350330	Жидкостный хроматограф/анализат ор масс спектрометрический ИВД, автоматический		1	1	50%
	382270	Газовый хроматограф/анализат ор массспектрометричес кий ИВД, автоматический		-	--	-
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	1	3	67%
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	0	2	0%
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	0	2	0%
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	3	40%

8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовк и <3>, <4А>, <4Б>	2	2	50%
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	50%
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	3	2	40%
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	-	-	-
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом		-	-	-
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды		3	2	40%
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый		-	-	-
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	4	67%
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	2	4	67%
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный			

			<3>, <4А>, <4Б>				
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>	Идет в наборах			
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал		Идет в наборах			
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ		10	0	0%	
				Наборы Perkin Elmer			
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент		Вг	11	15	58%
				Агс	7	20	77%
			Фку	23	3	11%	
			Мкв	7	19	73%	
			Гао	11	15	58%	
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс спектрофотометрический анализ	16	2	12,5%		
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс	Тест-системы для расширенного неонатального	16	2	12,5%	

		спектрометрический анализ	скрининга методом тандемной масс спектрометрии <4А>, <4Б>			
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс спектрометрический анализ/жидкостная хроматография		16	2	12,5%
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	16000		
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	10	10	50%
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматически х пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	10	10	50%
	292310	Пипетка электронная		3	3	50%
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная		2	2	50%
	292390	Микропипетка электронная		2	2	50%
	380120	Микропипетка механическая ИВД		2	2	50%
	124540	Микропипетка механическая		2	2	50%
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	1	2	60%
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	3	5	63%
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	3	5	63%
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0%

23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б> 1	1	1	50%
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>			

Дополнительное оснащение

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

Приложение № 4

к региональной программе
Приморского края
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Приморском крае»

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории
неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (при
наличии),

Медико –генетическая консультация ГБУЗ «Приморский краевой
перинатальный центр»

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек- тованность
		Утверждено	Занято с учетом совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	4	-	2	40%
2.	Врач – лабораторный генетик	1	-	1	100%
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	-	0	-
4.	Врач-диетолог	-	-	-	-
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	-	-	-	-
6.	Врач-невролог	-	-	-	-
7.	Медицинский психолог (психолог)	1	1	1	100%
8.	Врач ультразвуковой диагностики	5	3	3	60%
9.	Врач – акушер- гинеколог	1	1	1	100%
10.	Биолог	3	-	2	65%
11.	Химик-эксперт медицинской	0	-	0	0

12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	1	-	1	100 %
13.	Лаборант	1	-	1	100%
14.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100 %
15.	Медицинская сестра	2	-	-	50%
16.	Медицинская сестра процедурной	2	-	1	50%
17.	Акушерка	-	-	-	
18.	Медицинский статистик	1	-	1	100%
19.	Сестра-хозяйка	1	1	1	100%
20.	Медицинский регистратор	1	-	1	100%
21.	Санитар	1	1	1	100%

* заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС

Приложение № 4.1

к региональной программе
Приморского края
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Приморском крае»

Укомплектованность медицинским персоналом
Лаборатория медико –генетической консультация ГБУЗ «Приморский
краевой перинатальный центр»

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

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

к региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Приморском крае»

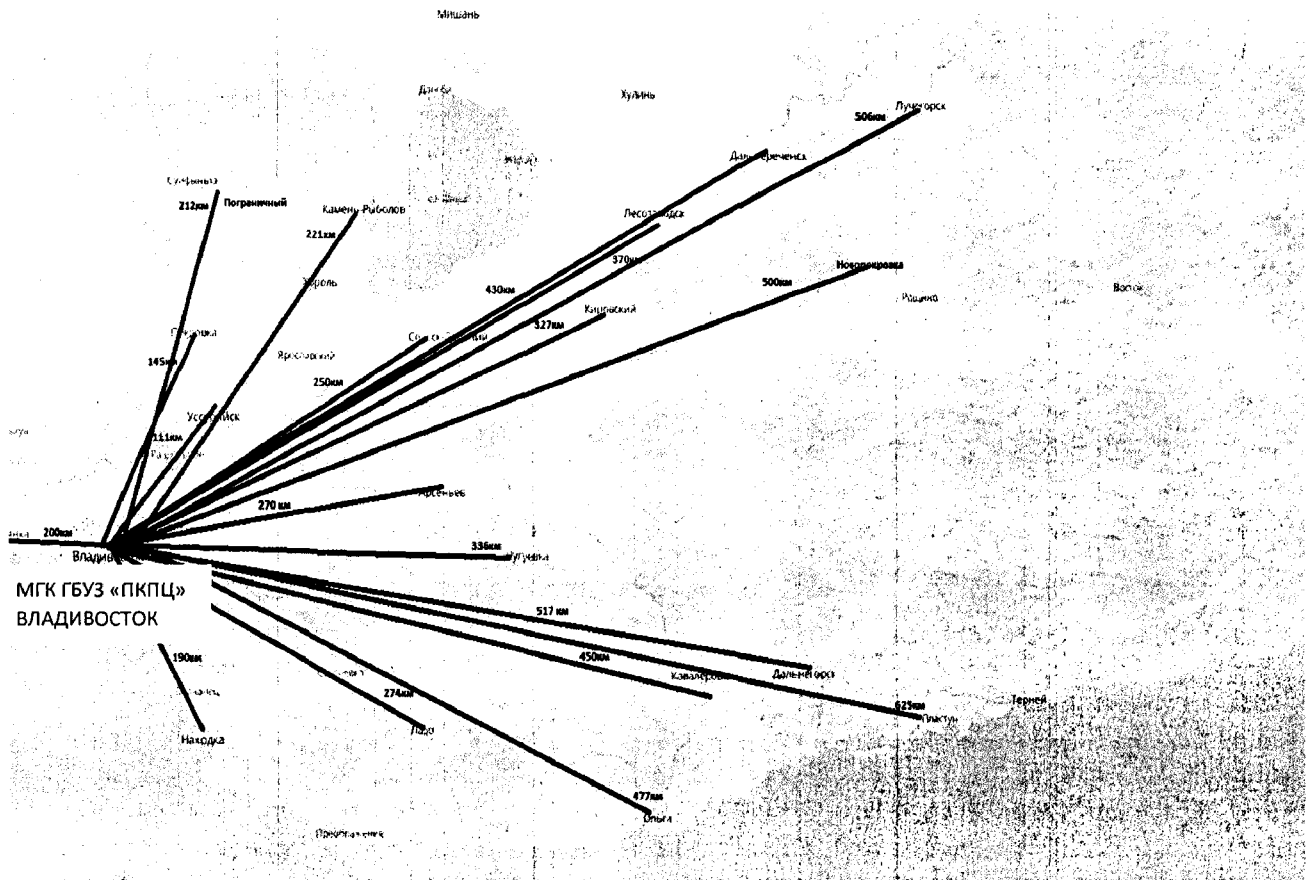
Общая информация		
Наименование:	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе:	ГБУЗ Приморский краевой перинатальный центр»	
Руководитель:	Милкина Екатерина Юрьевна	
Адрес:	г. Владивосток, Можайская 1б	
Телефон:	842-32-13-723	
Электронная почта:	meu@perinatalvl.ru	
Количество сотрудников:	20	
в том числе врачей-генетиков:	2	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	3	
Клиническая деятельность		
	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	480
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	240
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях отягощенным генетическим анамнезом	да	
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	нет	

Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	12000
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	300
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)	да	10
Инвазивные диагностические процедуры:		
биопсия хориона	да	120
плацентоцентез	да	170
амниоцентез	да	-
кордоцентез	да	10
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	140

Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	120
Неонатальный генетический скрининг	да	15000
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	300
в том числе, супружеские пары	да	150
в том числе, пренатально	да	
в том числе, новорождённые	да	150
FISH	нет	-
в том числе, супружеские пары	нет	-
в том числе, пренатально	нет	-
в том числе, новорождённые	нет	-
в том числе, в рамках ПГТ	нет	-
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	-
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	-
в том числе, супружеские пары	нет	-
в том числе, пренатально	нет	-
в том числе, новорождённые	нет	-
Секвенирование по Сэнгеру	нет	-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	-
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	-

в том числе, ПГТ-А	нет	-
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	-
Неонатальный скрининг	да	15000
Биохимия	да	
Масс-спектрометрия	да	
ПЦР	да	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Кариосистема	
FISH:	нет	
ПЦР:	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет	
Биохимический скрининг:	есть	
Масс-спектрометрия:	есть	

Схема доставки биоматериала в Приморском крае для проведения НС



В схеме указаны направления и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение НС.

Приложение № 6.1

к региональной программе
Приморского края
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Приморском крае»

**Схема доставки биоматериала в Приморском крае для проведения
РНС**



В схеме указано направление и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение НС, и лаборатории, осуществляющей проведение РНС