



ПРАВИТЕЛЬСТВО СТАВРОПОЛЬСКОГО КРАЯ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

29 декабря 2022 г.

г. Ставрополь

№ 854-п

Об утверждении краевой программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

В целях реализации федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» Правительство Ставропольского края

ПОСТАНОВЛЯЕТ:

1. Утвердить прилагаемую краевую программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае».
2. Контроль за выполнением настоящего постановления возложить на заместителя председателя Правительства Ставропольского края Афанасова Н.Н.
3. Настоящее постановление вступает в силу с 31 декабря 2022 года.

Губернатор
Ставропольского края



В.В.Владимиров



УТВЕРЖДЕНА

постановлением Правительства
Ставропольского края

от 29 декабря 2022 г. № 854-п

КРАЕВАЯ ПРОГРАММА

«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

ПАСПОРТ

краевой программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

Наименование Программы	краевая программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае» (далее – Программа)
Исполнитель Программы	министерство здравоохранения Ставропольского края
Участники Программы	медицинские организации государственной системы здравоохранения Ставропольского края (далее – медицинские организации); государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница № 1 имени профессора С.В.Очаповского» министерства здравоохранения Краснодарского края (далее – ГБУЗ «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница № 1 имени профессора С.В.Очаповского») (по согласованию); автономная некоммерческая медицинская организация «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр» (далее – АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр») (по согласованию)
Цель Программы	снижение младенческой смертности до 4,9 случая на 1 000 новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае в 2025 году

Задачи Программы

формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н);

обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае;

обеспечение своевременного диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями;

совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае;

обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае;

интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае;

внедрение клинических рекомендаций и стандартов по оказанию медицинской помощи, утвер-

жденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае;

разработка и реализация системы информационной поддержки неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для населения Ставропольского края

Взаимодействие Программы с другими региональными проектами в рамках национального проекта «Демография» и национального проекта «Здравоохранение»

региональный проект «Укрепление общественного здоровья»;

региональный проект «Развитие системы оказания первичной медико-санитарной помощи»;

региональный проект «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ)»;

региональный проект «Обеспечение медицинских организаций системы здравоохранения квалифицированными кадрами»

Сроки и этапы реализации Программы

2023-2025 годы

Целевые индикаторы и показатели решения задач Программы

младенческая смертность на 1 000 новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае;

доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики при проведении расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, обследованных при проведении расширенного неонатального скрининга, в Ставропольском крае;

доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, обследованных при проведении расширенного неонатального скрининга, в Ставропольском крае;

доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ставропольском крае;

доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение в Ставропольском крае;

доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания при проведении расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае

Раздел I. Введение

Программа разработана в рамках реализации федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», во исполнение приказа Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н, в соответствии с Методическими рекомендациями по формированию региональных программ «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденными заместителем Министра здравоохранения Российской Федерации О.О. Салагай (письмо Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 октября 2022 г. № 15-4/И/2-18198), и является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Ставропольского края в результате проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, по повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

К основным направлениям реализации Программы относятся:

формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае в соответствии с приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н;

обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае;

обеспечение своевременного диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями;

совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае;

обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае;

интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае;

внедрение клинических рекомендаций и стандартов по оказанию медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае;

разработка и реализация системы информационной поддержки неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для населения Ставропольского края.

Целью Программы является снижение младенческой смертности до 4,9 случая на 1 000 новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае в 2025 году.

Цель и задачи Программы связаны с реализацией региональных проектов «Укрепление общественного здоровья», «Развитие системы оказания первичной медико-санитарной помощи», «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ)», «Обеспечение медицинских организаций системы здравоохранения квалифицированными кадрами».

Сведения о целевых индикаторах и показателях решения задач Программы и их значениях представлены в приложении 1 к Программе.

Перечень мероприятий Программы представлен в приложении 2 к Программе.

Раздел II. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении неонатального скрининга, в Ставропольском крае

1. Краткая характеристика Ставропольского края

Ставропольский край находится на юге европейской части России, в центральной части Предкавказья, у северных склонов Большого Кавказа. Ставропольский край протянулся на 285,0 километра с севера на юг и на 370,0 километра с запада на восток, площадь Ставропольского края составляет 66 500,0 квадратного километра, общая протяженность административных границ Ставропольского края – 1 753,6 километра. На севере Ставропольский край граничит с Ростовской областью, на северо-востоке – с Республикой Калмыкия, на востоке и юго-востоке – с Республикой Дагестан, Чеченской Республикой, на юге и юго-западе – с Республикой Северная Осетия-Алания, Кабардино-Балкарской Республикой, Карачаево-Черкесской Республикой, на западе – с Краснодарским краем. Ставропольский край входит в состав Северо-Кавказского федерального округа.

В состав Ставропольского края входят 7 городов краевого значения (города-курорты Ессентуки, Железноводск, Кисловодск, Пятигорск, города Лермонтов, Невинномысск, Ставрополь), 16 муниципальных округов (Александровский, Андроповский, Апанасенковский, Арзгирский, Буденновский, Грачевский, Кочубеевский, Красногвардейский, Курский, Левокумский, Новоселицкий, Предгорный, Степновский, Труновский, Туркменский и Шпаковский) и 10 городских округов (Благодарненский, Георгиевский, Изобильненский, Ипатовский, Кировский, Минераловодский, Нефтекумский, Новоалександровский, Петровский и Советский).

По данным Управления Федеральной службы государственной статистики по Северо-Кавказскому федеральному округу общая численность населения Ставропольского края по состоянию на 01 января 2022 года составляла 2 780 204 человека, в том числе численность населения трудоспособного возраста – 1 614 303 человека, плотность населения – 41,81 человека на квадратный километр.

Ставропольский край входит в двадцать субъектов Российской Федерации с наибольшей численностью населения.

В Ставропольском крае наибольшую долю в общей численности населения Ставропольского края составляют женщины (53,2 процента). Наибольшую долю в общей численности населения Ставропольского края трудоспособного возраста составляют мужчины (51,7 процента).

Доля сельского населения Ставропольского края от общей численности населения Ставропольского края составляет 40,7 процента (среднероссийский показатель – 25,6 процента).

2. Анализ основных демографических показателей в Ставропольском крае

Демографические показатели в Ставропольском крае по годам представлены в таблице 1.

Таблица 1

ДЕМОГРАФИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ

в Ставропольском крае по годам (по данным Единой межведомственной информационно-статистической системы)

№ п/п	Наименование показателя	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	Оперативные данные за 8 месяцев 2022 года
1.	Рождаемость (случаев на 1 000 населения Ставропольского края)	11,1	10,0	9,8	9,6	9,0
2.	Общая смертность (случаев на 1 000 населения Ставропольского края)	11,3	11,3	13,1	15,2	12,7
3.	Естественный прирост (убыль) на 1 000 населения Ставропольского края (промилле)	- 0,2	- 1,3	- 3,3	- 5,6	- 3,7

Динамика численности населения Ставропольского края по годам представлена в таблице 2.

Таблица 2

ДИНАМИКА

численности населения Ставропольского края по годам (по данным Единой межведомственной информационно-статистической системы)

(человек)

Наименование показателя	По состоянию на 01 января 2018 года	По состоянию на 01 января 2019 года	По состоянию на 01 января 2020 года	По состоянию на 01 января 2021 года	По состоянию на 01 января 2022 года
1	2	3	4	5	6
Общая численность	2 800 674	2 795 243	2 803 573	2 792 796	2 780 204

1	2	3	4	5	6
населения Ставропольского края, всего					
в том числе численность детского населения, всего	583 418	584 305	586 779	586 097	583 431
в том числе численность детского населения в возрасте от 0 до 1 года	32 095	30 561	27 921	27 383	26 574

Основными факторами, формирующими демографическую ситуацию в Ставропольском крае, являются:

снижение смертности населения Ставропольского края, а также рост ожидаемой продолжительности жизни за счет снижения младенческой смертности и смертности от внешних причин, а также от врожденных пороков развития и хромосомных нарушений;

снижение рождаемости, определяемое через уменьшение суммарного коэффициента рождаемости (в долгосрочной перспективе должно быть достигнуто новое демографическое равновесие – низкая рождаемость при низкой смертности);

старение населения Ставропольского края как результат роста продолжительности жизни при снижающихся темпах рождаемости;

изменение половой структуры, а также изменение возрастной структуры;

повышение роли миграции в демографических процессах (в ходе миграции происходит значительное перераспределение населения, которое приводит к изменению возрастной структуры, показателей рождаемости и смертности на отдельных территориях Ставропольского края).

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Ставропольском крае по годам (по данным Единой межведомственной информационно-статистической системы) представлены в таблице 3.

Таблица 3

ОСНОВНЫЕ ПОКАЗАТЕЛИ

перинатальной, младенческой, детской смертности в Ставропольском крае по годам (по данным Единой межведомственной информационно-статистической системы)

№ п/п	Наименование показателя	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	Оперативные данные за 8 месяцев 2022 года
1.	Перинатальная смертность (случаев на 1 000 новорожденных, родившихся живыми и мертвыми, в Ставропольском крае)	8,1	9,2	9,4	8,4	9,0
2.	Неонатальная смертность (случаев на 1 000 новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае)	4,1	3,8	3,2	3,6	2,9
3.	Ранняя неонатальная смертность (случаев на 1 000 новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае)	2,2	2,3	2,2	2,2	1,9
4.	Младенческая смертность (случаев на 1 000 новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае)	6,9	5,7	5,0	5,4	5,0

С 2018 года отмечается снижение показателей неонатальной и младенческой смертности.

Структура причин младенческой смертности в Ставропольском крае в 2021 году сложилась следующим образом:

первое место – от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде, – 64,5 процента от общего количества детей, родившихся живыми и

умерших в возрасте от 0 до 1 года (в 2020 году – 56,5 процента, в 2019 году – 52,9 процента, в 2018 году – 52,3 процента);

второе место – от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений – 13,2 процента от общего количества детей, родившихся живыми и умерших в возрасте от 0 до 1 года (в 2020 году – 21,0 процента, в 2019 году – 23,6 процента, в 2018 году – 23,8 процента);

третье место – от внешних причин смерти – 3,4 процента от общего количества детей, родившихся живыми и умерших в возрасте от 0 до 1 года (в 2020 году – 5,1 процента, в 2019 году – 2,3 процента, в 2018 году – 2,8 процента);

четвертое место – от болезней органов дыхания – 2,8 процента от общего количества детей, родившихся живыми и умерших в возрасте от 0 до 1 года (в 2020 году – 4,4 процента, в 2019 году – 2,9 процента, в 2018 году – 4,7 процента);

пятое место – от болезней нервной системы – 2,1 процента от общего количества детей, родившихся живыми и умерших в возрасте от 0 до 1 года (в 2020 году – 4,35 процента, в 2019 году – 1,14 процента, в 2018 году – 2,34 процента).

Таким образом, отмечается увеличение доли причин младенческой смертности от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде, и от внешних причин смерти, а также снижение доли причин младенческой смертности от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений.

3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится при неонатальном скрининге и расширенном неонатальном скрининге, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Ставропольском крае с 2018 года

Количество детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ставропольском крае в 2018-2022 годах представлено в таблице 4.

Таблица 4

КОЛИЧЕСТВО ДЕТЕЙ

с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ставропольском крае в 2018-2022 годах

(человек)

№ п/п	Название заболевания	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	За 9 месяцев 2022 года
1	2	3	4	5	6	7
1.	Адреногенитальный синдром	6	3	0	3	2

1	2	3	4	5	6	7
2.	Врожденный гипотиреоз	7	7	5	9	5
3.	Галактоземия	0	2	1	0	0
4.	Муковисцидоз	2	2	5	3	2
5.	Наследственные болезни обмена веществ	6	3	5	7	4
6.	Первичные иммунодефициты	12	6	7	6	7
7.	Спинальная мышечная атрофия	3	3	5	1	3
8.	Фенилкетонурия	5	0	2	6	2
	Всего	41	26	30	35	25

Количество детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте от 0 до 1 года в Ставропольском крае в 2018-2022 годах представлено в таблице 5.

Таблица 5

КОЛИЧЕСТВО ДЕТЕЙ

с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте от 0 до 1 года в Ставропольском крае в 2018-2022 годах

							(человек)
№ п/п	Название заболевания	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	За 9 месяцев 2022 года	
1	2	3	4	5	6	7	
1.	Адреногенитальный синдром	6	3	0	3	2	
2.	Врожденный гипотиреоз	7	7	5	9	5	
3.	Галактоземия	0	2	1	0	0	
4.	Муковисцидоз	2	2	5	3	2	

1	2	3	4	5	6	7
5.	Наследственные болезни обмена веществ	3	0	3	2	0
6.	Первичные иммунодефициты	0	2	1	0	0
7.	Спинальная мышечная атрофия	1	1	2	0	1
8.	Фенилкетонурия	5	0	2	6	2
	Всего	23	16	18	22	12

Дети с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными по результатам проведенного неонатального скрининга, в целях своевременного обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания после подтверждения диагноза на доклиническом этапе направляются на медико-социальную экспертизу с целью установления статуса «ребенок-инвалид». Подтверждение диагнозов наследственных болезней обмена веществ, спинальной мышечной атрофии, первичных иммунодефицитов, как правило, происходит в возрасте старше 1 года при наличии клинических проявлений заболевания, в связи с чем направление на медико-социальную экспертизу с целью установления статуса «ребенок-инвалид» осуществляется в возрасте старше 1 года.

Количество детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умерших в возрасте от 0 до 1 года, в Ставропольском крае в 2018-2022 годах представлено в таблице 6.

Таблица 6

КОЛИЧЕСТВО ДЕТЕЙ

с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умерших в возрасте от 0 до 1 года, в Ставропольском крае в 2018-2022 годах

(человек)

№ п/п	Название заболевания	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	За 9 месяцев 2022 года
1	2	3	4	5	6	7
1.	Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
2.	Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0

1	2	3	4	5	6	7
3.	Галактоземия	0	0	0	0	0
4.	Муковисцидоз	0	0	0	0	0
5.	Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
6.	Наследственные бо- лезни обмена веществ	0	0	0	0	0
7.	Первичные иммуно- дефициты	0	2	1	0	1
8.	Спинальная мышеч- ная атрофия	0	0	0	0	0
	Всего	0	2	1	0	1

4. Нормативные правовые акты Ставропольского края, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ставропольском крае

К нормативным правовым актам Ставропольского края, регламентирующим оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ставропольском крае, относятся:

приказ министерства здравоохранения Ставропольского края от 21 февраля 2011 г. № 01-05/94 «Об организации и совершенствовании аудиологического скрининга новорожденных и детей первого года жизни в Ставропольском крае»;

приказ министерства здравоохранения Ставропольского края от 29 июня 2012 г. № 01-05/381 «Об утверждении Административного регламента предоставления министерством здравоохранения Ставропольского края государственной услуги «Прием заявлений, постановка на учет, предоставление информации и направление для оказания высокотехнологичной медицинской помощи в медицинских организациях, оказывающих высокотехнологичную медицинскую помощь»;

приказ министерства здравоохранения Ставропольского края от 05 мая 2015 г. № 01-05/261 «О некоторых мерах по реализации на территории Ставропольского края Порядка оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»;

приказ министерства здравоохранения Ставропольского края от 28 сентября 2022 г. № 01-05/1184 «Об организации мероприятий по проведению пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в Ставропольском крае»;

приказ министерства здравоохранения Ставропольского края от 30 сен-

тября 2022 г. № 01-05/1207 «О некоторых мерах по реализации на территории Ставропольского края приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 г. № 965н «Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий»;

приказ министерства здравоохранения Ставропольского края от 14 ноября 2022 г. № 01-05/1367 «О некоторых мерах по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в Ставропольском крае».

В Ставропольском крае ведется электронный регистр пациентов с фенилкетонурией, галактоземией. Обязанности ведения и актуализации электронного регистра пациентов с фенилкетонурией, галактоземией возложены на государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ставропольского края (далее – ГБУЗ СК) «Медицинский информационно-аналитический центр». Сводный список пациентов с муковисцидозом ведется в виде таблицы главным внештатным детским специалистом-пульмонологом министерства здравоохранения Ставропольского края. Сводные списки пациентов с врожденным гипотиреозом, адреногенитальным синдромом ведутся в виде таблиц главным внештатным детским специалистом-эндокринологом министерства здравоохранения Ставропольского края.

5. Ресурсы, задействованные в Ставропольском крае для проведения неонатального скрининга и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ставропольском крае

Забор образцов крови осуществляется в медицинских организациях государственной системы здравоохранения Ставропольского края медицинским персоналом медицинской организации, прошедшим подготовку по проведению забора образцов крови для проведения неонатального скрининга. Количество медицинских организаций, в которых осуществляется забор образцов крови для проведения неонатального скрининга, представлено в таблице 7.

Таблица 7

КОЛИЧЕСТВО

медицинских организаций, в которых осуществляется забор образцов крови для проведения неонатального скрининга

№ п/п	Медицинские организации	Группа медицинской организации по условиям оказания медицинской помощи	Количество (единиц)	Количество медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению забора образцов крови для проведения неонатального скрининга (человек)	Количество новорожденных, у которых взят образец крови для проведения неонатального скрининга, в 2021 году (человек)
1	2	3	4	5	6
1.	Организации (отделения) родовспоможения, оказывающие стационарную акушерскую помощь, в которых осуществляется забор образцов крови для проведения неонатального скрининга	первая	15	46	2 332
		вторая	15	64	17 665
		третья А	2	20	7 536
		третья Б	0	0	0
2.	Детские поликлиники (детские поликлинические отделения), в которых осуществляется забор образцов крови	первая	26	34	21
		вторая	11	27	14

1	2	3	4	5	6
	для проведения неонатального скрининга	третья	0	0	0
3.	Отделения патологии новорожденных больниц, в которых осуществляется забор образцов крови для проведения неонатального скрининга	первая	0	0	0
		вторая	0	0	0
		третья	2	3	344
4.	Иные медицинские организации, в которых осуществляется забор образцов крови для проведения неонатального скрининга	—	0	0	0
	Итого		71	194	27 912

Лабораторные исследования образцов крови новорожденных (неонатальный скрининг) с использованием тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденных осуществляет лаборатория неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр», которая является медико-генетической консультацией второй группы.

Оснащение лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» в соответствии с приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н представлено в таблице 8.

Таблица 8

ОСНАЩЕНИЕ

лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» в соответствии с приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н

Основное оснащение

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий по видам, утвержденной приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 6 июня 2012 г. № 4н	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий по видам, утвержденной приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 6 июня 2012 г. № 4н	Наименование медицинского изделия	Требуемое количество (единиц)	Имеющееся в наличии количество (единиц)	Укомплектованность (процентов)
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	не менее 2	3	100,0
2.	261550	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии для исследования образцов крови	биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга не	не менее 2	1	50,0

1	2	3	4	5	6	7
		или тканей, ин витро диагностика (далее – ИВД), лабораторный, автоматический	достаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, мукосцидоза галактоземии			
3.	261770	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	не менее 2	2	100,0
4.	107660	анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов	не менее 2	0	0
5.	107670	анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический	--		0	0
6.	350330	жидкостный хроматограф (анализатор) масс-спектрометрический ИВД, автоматический	--		0	0

1	2	3	4	5	6	7	
7.	382270	газовый хроматограф (анализатор) масс-спектрометрический ИВД, автоматический	--			0	0
8.	335060	перемешиватель термостабируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшет	не менее 2		3	100,0
9.	260410	шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150 °С	не менее 2		1	50,0
10.	261750	испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшет	не менее 2		0	0
11.	260430	центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет	не менее 2		0	0
12.	261700	встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	по количеству рабочих мест		0	0
13.	145580	перемешивающее устройство для пробирок с пробками крови ИВД	роллер лабораторный	не менее 2		0	0

1	2	3	4	5	6	7
14.	152690	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	из расчета мощности и площади	0	0
15.	131980	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	из расчета мощности и площади	1	100,0
16.	347590	система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом	--		0	0
17.	361300	облучатель ультрафиолетовый для фототерапии (дезинфекции) окружающей среды	--		0	0
18.	375930	очиститель воздуха ультрафиолетовый	--		0	0
19.	352570	холодильник (морозильная камера) для лаборатории	холодильник двухкамерный	не менее 2	2	100,0
20.	215850	холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	не менее 2	1	100,0
21.	261620	холодильник лабораторный, стандартный	холодильник лабораторный, стандартный		1	100,0

1	2	3	4	5	6	7
22.	318570	скрининг метаболизма новорожденных (врожденные заболевания) ИВД, калибратор	тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	из расчета числа рождений	из расчета числа рождений	100,0
23.	318580	скрининг метаболизма новорожденных (врожденные заболевания) ИВД, контрольный материал	--		из расчета числа рождений	100,0
24.	318600	скрининг метаболизма новорожденных (врожденные заболевания) ИВД, набор, мультиплексный анализ	--		0	0
25.	318610	скрининг метаболизма новорожденных (врожденные заболевания) ИВД, реагент	--		из расчета числа рождений	100,0
26.	318590	скрининг метаболизма новорожденных (врожденные заболевания) ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ	--		0	0

1	2	3	4	5	6	7
27.	192300	множественные аминокислоты (метаболиты карнитина) ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии	из расчета числа рождений	0	0
28.	339500	множественные аминокислоты (метаболиты карнитина) ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ (жидкостная хроматография)	--/		0	0
29.	350660	набор для забора крови методом сухой капли ИВД	тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	из расчета числа рождений	из расчета числа рождений	100,0
30.	108730	штатив для пробирок	штатив для пробирок	по количеству рабочих мест	0	0
31.	124480	пипетка механическая	комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	по количеству рабочих мест	0	0
32.	292310	пипетка электронная	--/		0	0

1	2	3	4	5	6	7
33.	292320	пипетка электронная, одно- функциональная	--		0	0
34.	292390	микропипетка электронная	--		1	100,0
35.	380120	микропипетка механиче- ская ИВД	--		7	100,0
36.	124540	микропипетка механиче- ская	--		0	0
37.	181470	шкаф вытяжной	шкаф вытяжной	не менее 1	0	0
38.	123680	контейнер для отходов с биологическими загрязне- ниями	контейнер	не менее 1	2	100,0
39.	185890	контейнер для стерилиза- ции (дезинфекции), много- разового использования	контейнер	не менее 1	0	0
40.	231020	система деионизационной очистки воды	деионизатор воды	1	0	0
41.	185950	система дистилляционной очистки воды	дистиллятор бидистиллятор	1 1	1 0	100,0 0

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оснащения	Требуемое количество (единиц)	Имеющееся в наличии количество (единиц)	Укомплектован- ность (процентов)
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	по количеству ра- бочих мест	3	100,0
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	1	3	100,0
3.	Источник бесперебойного питания	по количеству анализаторов	3	100,0
4.	Мебель лабораторная (комплект)	по количеству рабочих мест	5	100,0
5.	Кондиционер	по количеству помещений	3	100,0

Данные об укомплектованности медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» представлены в таблице 9.

Таблица 9

ДАННЫЕ

об укомплектованности медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр»

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием, в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20 декабря 2012 г. № 1183н	Количество штатных единиц		Количество физических лиц (человек)	Укомплектованность (процентов)
		утверждено	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Врач-генетик	–	–	–	–
2.	Врач-лабораторный генетик	–	–	–	–
3.	Врач клинической лабораторной диагностики (биолог)	2,0	2,0	2,0	100,0
4.	Врач ультразвуковой диагностики	–	–	–	–
5.	Врач-акушер-гинеколог	–	–	–	–
6.	Врач-эндокринолог (врач-детский эндокринолог)	–	–	–	–
7.	Врач-невролог	–	–	–	–
8.	Врач-диетолог	–	–	–	–

1	2	3	4	5	6
9.	Медицинский психолог	–	–	–	–
10.	Старшая медицинская сестра	–	–	–	–
11.	Медицинская сестра	–	–	–	–
12.	Медицинская сестра процедурной	–	–	–	–
13.	Акушерка	–	–	–	–
14.	Медицинский лабораторный техник (медицинский технолог, фельдшер-лаборант)	3,0	3,0	2,0	100,0
15.	Лаборант	–	–	–	–
16.	Медицинский статистик	–	–	–	–
17.	Сестра-хозяйка	–	–	–	–
18.	Медицинский регистратор	–	–	–	–
19.	Санитар	1,0	1,0	1,0	100,0

Паспорт медико-генетической консультации ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» представлен в таблице 10.

ПАСПОРТ

медико-генетической консультации ГБУЗ СК «Ставропольский краевой
клинический перинатальный центр»

Общая информация

Наименование	лаборатория неонатального скрининга консультативно-диагностической поликлиники
Располагается на базе	ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр»
Руководитель	Затона Борис Федорович
Адрес	г. Ставрополь, ул. Ломоносова, д. 44
Телефон	(8652) 23-93-74
Электронная почта	skkpc26@mail.ru
Количество сотрудников, всего	4
в том числе:	
врачей-генетиков	0
врачей-лабораторных генетиков	0

Клиническая деятельность

№ п/п	Вид клинической деятельности	Осуществление клинической деятельности (да или нет)	Количество оказанных услуг в год
1	2	3	4
1.	Консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	нет	—
2.	Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний	нет	—

1	2	3	4
3.	Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	нет	—
4.	Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза с целью определения риска гетерозиготного носительства патогенных мутаций	нет	—
5.	Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения I триместра беременности с расчетом риска на основе данных биохимии и ультразвукового исследования	нет	—
6.	Пренатальный неинвазивный скрининг по внеклеточной дезоксирибонуклеиновой кислоте плода в крови матери	нет	—
7.	Ранняя инвазивная пренатальная диагностика с целью решения вопроса о пролонгировании беременности	нет	—
8.	Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии	нет	—
9.	Инвазивные диагностические процедуры, всего	нет	—
	в том числе:		
	биопсия хориона	нет	—
	плацентоцентез	нет	—
	амниоцентез	нет	—
	кордоцентез	нет	—

1	2	3	4
10.	Исследование биоматериала плода при замерших (прерванных) беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	-
11.	Консультирование супружеских пар с бесплодием, в том числе в рамках программ вспомогательных репродуктивных технологий	нет	-
12.	Неонатальный скрининг	да	27 912
13.	Прочее	нет	-

Лабораторная деятельность

№ п/п	Вид лабораторной деятельности	Осуществление лабораторной деятельности (да или нет)	Количество выполненных исследований в год
1	2	3	4
1.	Кариотипирование (цитогенетика), всего	нет	-
	в том числе:		
	супружеские пары	нет	-
	пренатально	нет	-
	новорожденные	нет	-
2.	Флуоресцентная гибридизация in situ, всего	нет	-
	в том числе:		
	супружеские пары	нет	-
	пренатально	нет	-
	новорожденные	нет	-
	в рамках преимплантационного генетического тестирования	нет	-

1	2	3	4
3.	Диагностика наследственных заболеваний методом полимеразной цепной реакции	нет	-
4.	Молекулярное кариотипирование, всего	нет	-
	в том числе:		
	супружеские пары	нет	-
	пренатально	нет	-
	новорожденные	нет	-
5.	Секвенирование по Сэнгеру	нет	-
6.	Высокопроизводительное секвенирование, панели (экзом)	нет	-
7.	Преимплантационное генетическое тестирование, всего	нет	-
	в том числе:		
	преимплантационное генетическое тестирование анеуплоидий	нет	-
	преимплантационное генетическое тестирование моногенных заболеваний и преимплантационное генетическое тестирование структурных перестроек	нет	-
8.	Неонатальный скрининг	нет	-
9.	Биохимия	да	27 912
10.	Масс-спектрометрия	нет	-
11.	Диагностика наследственных заболеваний методом полимеразной цепной реакции	нет	-

Наличие основного оснащения для проведения исследования

№ п/п	Наименование исследования	Наличие оборудования для проведения исследования
1.	Кариотипирование	нет в наличии
2.	Флуоресцентная гибридизация in situ	нет в наличии
3.	Диагностика наследственных заболеваний методом полимеразной цепной реакции	нет в наличии
4.	Молекулярное кариотипирование	нет в наличии
5.	Секвенирование по Сэнгеру	нет в наличии
6.	Высокопроизводительное секвенирование	нет в наличии
7.	Биохимический скрининг	имеется в наличии
8.	Масс-спектрометрия	нет в наличии

Консультирование детей с выявленными при проведении неонатального скрининга заболеваниями осуществляется в условиях медико-генетической консультации АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр» и консультативно-диагностического центра для детей ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница».

Забор образцов крови осуществляется из пятки новорожденного через 3 часа после кормления на 4-й день жизни у доношенного новорожденного и на 7-й день у недоношенного новорожденного. Забор образцов крови осуществляется на фильтровальные бумажные тест-бланки (далее – тест-бланк), которые выдаются медико-генетической консультацией ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр». После взятия крови тест-бланки подлежат высушиванию без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла в течение 2 часов. Направление для забора образцов крови и последующего проведения неонатального скрининга подготавливается медицинским работником медицинской организации на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами. Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора образ-

цов крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником медицинской организации, назначенным руководителем медицинской организации.

Тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в медико-генетическую консультацию – лабораторию неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр». Отправка тест-бланков осуществляется ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации. Тест-бланки с образцами крови (5 пятен) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови, медицинским автотранспортом медицинской организации, осуществившей забор образцов крови, в лабораторию неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» не реже чем 1 раз в 3 дня. Схема доставки образцов крови в Ставропольском крае для проведения неонатального скрининга представлена в приложении 3 к Программе.

Регистрация приема тест-бланков в ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» осуществляется фельдшером-лаборантом лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр». После сверки количества тест-бланков и данных пациентов, указанных на тест-бланках, с сопроводительным документом медицинской организации, осуществившей забор образцов крови, фельдшер-лаборант лаборатории неонатального скрининга вносит в журнал регистрации приема тест-бланков дату, количество тест-бланков и наименование медицинской организации, осуществившей забор образцов крови и их доставку.

Лаборатория неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» осуществляет лабораторные исследования образцов крови новорожденных (неонатальный скрининг) из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденных в течение не более 72 часов от времени поступления тест-бланков в лабораторию неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр». Фиксация повышенного результата исследования осуществляется в журнале регистрации повышенных результатов анализов в сухом пятне крови, форма которого утверждена приказом министерства здравоохранения Ставропольского края от 14 ноября 2022 г. № 01-05/1367 «О некоторых мерах по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в Ставропольском крае», врачом клинической лабораторной диагностики лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр». В случае отсутствия повышенного результата исследования фиксация результата осуществляется в автоматическом режиме с использованием программного обеспечения лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр».

В соответствии с приказом министерства здравоохранения Ставропольского края от 14 ноября 2022 г. № 01-05/1367 «О некоторых мерах по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в Ставропольском крае» в случае выявления отклонений в образцах крови в течение 24 часов осуществляется информирование руководителя медицинской организации и лица, ответственного за проведение неонатального скрининга в медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, о необходимости подтверждающей диагностики. Лицо, ответственное за проведение неонатального скрининга в медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, осуществляет информирование родителей (законных представителей) ребенка с отметкой в медицинской документации ребенка.

В течение 24 часов после получения информации родитель (законный представитель) с новорожденным приглашается на консультацию к профильному специалисту для подтверждающей диагностики: при подозрении на фенилкетонурию, галактоземию – к врачу-генетику медико-генетической консультации АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр», при подозрении на врожденный гипотиреоз, аденогенитальный синдром – к врачу-детскому эндокринологу медико-генетической консультации АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр», при подозрении на муковисцидоз – к врачу-пульмонологу консультативно-диагностического центра для детей ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница».

Подтверждающая диагностика проводится в условиях отделений клинико-лабораторной диагностики АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр», ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница» с фиксацией результата в медицинской документации ребенка.

Информирование родителей (законных представителей) ребенка о выявленном заболевании осуществляется на повторном приеме профильного специалиста.

В Ставропольском крае ведется электронный регистр пациентов с фенилкетонурией, галактоземией, обязанности ведения и актуализации электронного регистра возложены на специалиста ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр». Сводный список пациентов с муковисцидозом ведется в виде таблицы главным внештатным детским специалистом-пульмонологом министерства здравоохранения Ставропольского края. Сводные списки пациентов с врожденным гипотиреозом, аденогенитальным синдромом ведутся в виде таблиц главным внештатным детским специалистом-эндокринологом министерства здравоохранения Ставропольского края.

Консультирование врачом-генетиком медико-генетической консультации АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр» проводится ежедневно с 8.00 до 20.00 часов в 2 смены с понедельника по пятницу, а также по субботам с 8.00 до 15.00 часов.

Паспорт медико-генетической консультации АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр» представлен в таблице 11.

Таблица 11

ПАСПОРТ

медико-генетической консультации АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр»

Общая информация

Наименование	медико-генетическая консультация	
Располагается на базе	АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр»	
Руководитель	Хайт Геннадий Яковлевич	
Адрес	г. Ставрополь, ул. Ленина, д. 304	
Телефон	8(8652)94-52-25	
Электронная почта	skkdc@skkdc.ru	
Количество сотрудников, всего		22
в том числе:		
врачей-генетиков		6
врачей-лабораторных генетиков		4

Клиническая деятельность

№ п/п	Вид клинической деятельности	Осуществление клинической деятельности (да или нет)	Количество оказанных услуг в год
1	2	3	4
1.	Консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	240

1	2	3	4
2.	Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний	да	120
3.	Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	5
4.	Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза с целью определения риска гетерозиготного носительства патогенных мутаций	да	40
5.	Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения I триместра беременности с расчетом риска на основе данных биохимии и ультразвукового исследования	да	18 250
6.	Пренатальный неинвазивный скрининг по внеклеточной дезоксирибонуклеиновой кислоте плода в крови матери	да	70
7.	Ранняя инвазивная пренатальная диагностика с целью решения вопроса о пролонгировании беременности	да	222
8.	Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии	нет	—
9.	Инвазивные диагностические процедуры, всего	да	222
	в том числе:		
	биопсия хориона	да	99

1	2	3	4
	плацентоцентез	да	70
	амниоцентез	да	51
	кордоцентез	да	2
10.	Исследование биоматериала плода при замерших (прерванных) беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	70
11.	Консультирование супружеских пар с бесплодием, в том числе в рамках программ вспомогательных репродуктивных технологий	да	200
12.	Неонатальный скрининг	нет	—
13.	Прочее	нет	—

Лабораторная деятельность

№ п/п	Вид лабораторной деятельности	Осуществление лабораторной деятельности (да или нет)	Количество выполненных исследований в год
1	2	3	4
1.	Кариотипирование (цитогенетика), всего	да	2 600
	в том числе:		
	супружеские пары	да	488
	пренатально	да	222
	новорожденные	да	100
2.	Флуоресцентная гибридизация in situ, всего	да	35
	в том числе:		
	супружеские пары	да	0
	пренатально	да	26
	новорожденные	да	6

1	2	3	4
	в рамках преимплантационного генетического тестирования	нет	—
3.	Диагностика наследственных заболеваний методом полимеразной цепной реакции	да	60
4.	Молекулярное кариотипирование, всего	нет	—
	в том числе:		
	супружеские пары	нет	—
	пренатально	нет	—
	новорожденные	нет	—
5.	Секвенирование по Сэнгеру	нет	—
6.	Высокопроизводительное секвенирование, панели (экзом)	нет	—
7.	Преимплантационное генетическое тестирование, всего	нет	—
	в том числе:		
	преимплантационное генетическое тестирование анеуплоидий	нет	—
	преимплантационное генетическое тестирование моногенных заболеваний и преимплантационное генетическое тестирование структурных перестроек	нет	—
8.	Неонатальный скрининг	нет	—
9.	Биохимия	да	400
10.	Масс-спектрометрия	нет	—
11.	Диагностика наследственных заболеваний методом полимеразной цепной реакции	да	3 900

Наличие основного оснащения для проведения исследования

№ п/п	Наименование исследования	Наличие оборудования для проведения исследования
1.	Кариотипирование	имеется в наличии
2.	Флуоресцентная гибридизация in situ	имеется в наличии
3.	Диагностика наследственных заболеваний методом полимеразной цепной реакции	имеется в наличии
4.	Молекулярное кариотипирование	нет в наличии
5.	Секвенирование по Сэнгеру	нет в наличии
6.	Высокопроизводительное секвенирование	нет в наличии
7.	Биохимический скрининг	нет в наличии
8.	Масс-спектрометрия	нет в наличии

Паспорт медико-генетической консультации ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр № 1» представлен в таблице 12.

Таблица 12

Общая информация

Наименование	медико-генетическая консультация
Располагается на базе	ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр № 1»
Руководитель	Зубенко Наталья Вячеславовна
Адрес	г. Ставрополь, ул. Семашко, д. 3/1
Телефон	8(8652)25-71-59
Электронная почта	scpc.26@yandex.ru

Количество сотрудников, всего	15
в том числе:	
врачей-генетиков	2
врачей-лабораторных генетиков	2

Клиническая деятельность

№ п/п	Вид клинической деятельности	Осуществление клинической деятельности (да или нет)	Количество оказанных услуг в год
1	2	3	4
1.	Консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	нет	–
2.	Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний	да	2 393
3.	Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	4
4.	Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза с целью определения риска гетерозиготного носительства патогенных мутаций	да	2
5.	Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения I триместра беременности с расчетом риска на основе данных биохимии и ультразвукового исследования	да	19 359
6.	Пренатальный неинвазивный скрининг по внеклеточной дезоксирибонуклеиновой кислоте плода в крови матери	нет	–

1	2	3	4
7.	Ранняя инвазивная пренатальная диагностика с целью решения вопроса о пролонгировании беременности	да	245
8.	Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии	нет	—
9.	Инвазивные диагностические процедуры, всего	да	245
	в том числе:		
	биопсия хориона	да	133
	плацентоцентез	да	73
	амниоцентез	да	34
	кордоцентез	да	5
10.	Исследование биоматериала плода при замерших (прерванных) беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	4
11.	Консультирование супружеских пар с бесплодием, в том числе в рамках программ вспомогательных репродуктивных технологий	да	350
12.	Неонатальный скрининг	нет	—
13.	Прочее	нет	—

Лабораторная деятельность

№ п/п	Вид лабораторной деятельности	Осуществление лабораторной деятельности (да или нет)	Количество выполненных исследований в год
1	2	3	4
1.	Кариотипирование (цитогенетика), всего	да	389
	в том числе:		
	супружеские пары	да	38
	пренатально	да	245
	новорожденные	да	46
2.	Флуоресцентная гибридизация in situ, всего	нет	—
	в том числе:		
	супружеские пары	нет	—
	пренатально	нет	—
	новорожденные	нет	—
	в рамках преимплантационного генетического тестирования	нет	—
3.	Диагностика наследственных заболеваний методом полимеразной цепной реакции	нет	—
4.	Молекулярное кариотипирование, всего	нет	—
	в том числе:		
	супружеские пары	нет	—
	пренатально	нет	—
	новорожденные	нет	—
5.	Секвенирование по Сэнгеру	нет	—
6.	Высокопроизводительное секвенирование, панели (экзом)	нет	—

1	2	3	4
7.	Преимплантационное генетическое тестирование, всего	нет	—
	в том числе:		
	преимплантационное генетическое тестирование анеуплоидий	нет	—
	преимплантационное генетическое тестирование моногенных заболеваний и преимплантационное генетическое тестирование структурных перестроек	нет	—
8.	Неонатальный скрининг	нет	—
9.	Биохимия	да	19 359
10.	Масс-спектрометрия	нет	—
11.	Диагностика наследственных заболеваний методом полимеразной цепной реакции	нет	—

Наличие основного оснащения для проведения исследования

№ п/п	Наименование исследования	Наличие оборудования для проведения исследования
1	2	3
1.	Кариотипирование	нет в наличии
2.	Флуоресцентная гибридизация <i>in situ</i>	нет в наличии
3.	Диагностика наследственных заболеваний методом полимеразной цепной реакции	нет в наличии
4.	Молекулярное кариотипирование	нет в наличии
5.	Секвенирование по Сэнгеру	нет в наличии
6.	Высокопроизводительное секвенирование	нет в наличии

1	2	3
7.	Биохимический скрининг	нет в наличии
8.	Масс-спектрометрия	нет в наличии

Организация консультаций специалистов с применением телемедицинских технологий осуществляется в соответствии с приказом министерства здравоохранения Ставропольского края от 30 сентября 2022 г. № 01-05/1207 «О некоторых мерах по реализации на территории Ставропольского края приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 г. № 965н «Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий». Консультации специалистов с применением телемедицинских технологий проводятся при наличии согласия родителя (законного представителя).

Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в соответствии с приказом министерства здравоохранения Ставропольского края от 05 мая 2015 г. № 01-05/261 «О некоторых мерах по реализации на территории Ставропольского края порядка оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». При наличии медицинских показаний профильный специалист немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания, лекарственные препараты.

Информация о диспансерном наблюдении детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ставропольском крае в 2021 году представлена в таблице 13.

Таблица 13

ИНФОРМАЦИЯ

о диспансерном наблюдении детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ставропольском крае в 2021 году

№ п/п	Диагноз	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями (человек)	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями взято на диспансерное наблюдение (человек)	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями, состоящих на диспансерном наблюдении, которым назначены лекарственные препараты и (или) специализированные продукты лечебного питания (человек)	Специалист, осуществляющий диспансерное наблюдение	Средняя частота консультаций, проведенных врачом-генетиком 1 пациента, состоящего на диспансерном наблюдении, в год	Общее число консультаций, проведенных врачом-генетиком (в том числе с применением телемедицинских технологий)
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Врожденный гипотиреоз	9	9	9	врач-детский эндокринолог	1	9
2.	Галактоземия	0	0	0	врач-генетик	1	0

1	2	3	4	5	6	7	8
3.	Фенилкетонурия	6	6	6	врач-генетик	12	72
4.	Адреногенитальный синдром	3	3	3	врач-детский эндокринолог	1	3
5.	Муковисцидоз	3	3	3	врач- пульмонолог	1	3
6.	Наследственные болезни обмена веществ	7	7	7	врач-генетик	8	56
7.	Спинальная мышечная атрофия	1	1	1	врач-невролог	1	1
8.	Первичные иммунодефициты	6	6	6	врач- аллерголог- иммунолог	1	6
	Итого	35	30	35			150

Количество проведенных консультаций с применением телемедицинских технологий в 2018-2022 годах представлено в таблице 14.

Таблица 14

КОЛИЧЕСТВО

проведенных консультаций с применением телемедицинских технологий в 2018-2022 годах

№ п/п	Наименование показателя	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
1	2	3	4	5	6	7
1.	Количество консультаций (консилиумов), проведенных с медико-генетическими консультациями Ставропольского края, всего	9 177	9 370	9 442	9 202	6 904
	из них с применением телемедицинских технологий	38	39	73	81	89
2.	Количество консультаций (консилиумов), проведенных с учреждениями третьего А уровня, всего	0	0	0	0	0
	из них с применением телемедицинских технологий	0	0	0	0	0
3.	Количество консультаций (консилиумов), проведенных с учреждениями третьего Б уровня, всего	0	0	0	0	0
	из них с применением телемедицинских технологий	0	0	0	0	0
4.	Количество консультаций (консилиумов), проведенных с Национальными медицинскими ис-	2	161	354	556	679

1	2	3	4	5	6	7
	следовательскими центрами, всего					
	из них с применением телемедицинских технологий	2	161	354	556	679
	Итого проведенных консультаций (консилиумов), всего	9 179	9 531	9 796	9 758	7 583
	из них с применением телемедицинских технологий	40	200	427	647	768

6. Обеспечение непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении неонатального скрининга в Ставропольском крае

Во всех медицинских организациях имеются и функционируют локальные лабораторные информационные системы, локальные системы передачи и архивации изображений. Проведена интеграция информационных систем медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения и осуществляется передача структурированных электронных медицинских документов в Реестр электронных медицинских документов. Имеется возможность передачи структурированных электронных медицинских документов в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилям «Акушерство, гинекология и неонатология» (далее – ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология»).

Консультации (консилиумы) с применением телемедицинских технологий проводят учреждения третьего уровня согласно профилю с использованием подсистемы «Телемедицинские консультации», которая позволяет осуществлять взаимодействие учреждений первого и второго уровня с учреждениями третьего уровня в Ставропольском крае, обмениваться файлами любого типа и любого объема.

Все медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, подключены к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», находятся в защищенной сети передачи данных. Врачи и медицинский персонал оснащены автоматизированными рабочими местами.

Раздел III. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

В Ставропольском крае маршрутизация проведения расширенного неонатального скрининга разработана в соответствии с приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 г. № 274н.

Информирование родителей (законных представителей) новорожденного о проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и (или) отказа от оказания медицинской помощи.

В 1-е сутки жизни новорожденного формируется структурированный электронный медицинский документ «Медицинское свидетельство о рождении». Забор образцов крови осуществляется из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного новорожденного и на 7-е сутки (144-168 часов) жизни у недоношенного новорожденного на 2 тест-бланка, которые выдаются медико-генетической консультацией ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр».

Направление для забора образцов крови и последующего проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга формируется медицинским работником от руки (при наличии технической возможности – с использованием медицинской информационной системы организации) посредством медицинской информационной системы ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология», распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

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

Тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями ежедневно передаются в медико-генетическую консультацию – лабораторию неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр».

При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, осуществляется забор образцов крови у новорожденных для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

Тест-бланки с образцами крови доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови, в медико-генетическую консультацию – лабораторию неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» ежедневно.

Лаборатория неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» осуществляет лабораторные исследования образцов крови новорожденных (неонатальный скрининг), используя тест-бланки с 5 пятнами крови новорожденных, в течение не более 72 часов от времени поступления тест-бланков в лабораторию неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр».

Лаборатория неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» в течение 24 часов после получения тест-бланков организует отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в ГБУЗ «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница № 1 имени профессора С.В.Очаповского» для проведения расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания. Тест-бланки доставляются в ГБУЗ «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница № 1 имени профессора С.В.Очаповского» службой доставки «Экспресс-курьер». Схема доставки образцов крови в Ставропольском крае для проведения расширенного неонатального скрининга представлена в приложении 4 к Программе.

Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, из учреждений третьей А и Б групп в течение 24 часов передается в медико-генетическую консультацию – лабораторию неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр».

В течение 24 часов после получения информации новорожденный группы высокого риска приглашается к профильному специалисту, который осуществляет организацию забора образцов крови для повторного скринингового исследования в медико-генетической консультации – лаборатории неонатального скрининга ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» или медицинской организации третьей А и Б групп для проведения подтверждающей биохимической, и (или) молекулярно-генетической, и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики в медико-генетическую консультацию (центр) медицинской организации третьей Б группы, выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний. Профильным специалистом для новорожденного группы высокого риска при наследственных болезнях обмена веществ является врач-генетик, при первичных иммунодефицитах – врач-аллерголог-иммунолог, при спинальной мышечной атрофии – врач-невролог, при муковисцидозе – врач-пульмонолог, при аденогенитальном синдроме, врожденном гипотиреозе – врач-детский эндокринолог.

При наличии медицинских показаний профильный специалист немедленно направляет новорожденного группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

Время проведения повторных скрининговых исследований составляет не более 72 часов. Время проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в медико-генетическом центре третьей Б группы, выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляет не более 10 рабочих дней.

После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются медико-генетической консультацией в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

Информация об отсутствии повышенных результатов скринингового исследования («условно здоровые») передается медико-генетической консультацией ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» в течение 48 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного.

Дети с впервые установленным диагнозом из группы наследственных болезней обмена веществ подлежат взятию под диспансерное наблюдение врачом-генетиком медико-генетической консультации АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр» и врачом-педиатром участковым по месту жительства. При отдельных формах наследственных болезней обмена веществ в виду высокого риска развития метаболического криза ребенок подлежит экстренной госпитализации в отделение патологии новорожденных ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница» для клинического обследования, инициации патогенетической терапии, в том числе диетотерапии. Дальнейшее наблюдение, лабораторный контроль, оформление заявок на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания осуществляются врачом-специалистом медицинской организации, в которой находится пациент, с проведением телемедицинских консультаций с медико-генетическим центром третьей Б группы, национальным медицинским исследовательским центром. В медицинской организации по месту жительства осуществляется контроль за своевременным получением рецептов на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания, регулярностью направления пациента на консультацию к врачу-генетику АНМО «Ставропольский краевой клинический консультативно-диагностический центр», соблюдением рекомендаций по диетотерапии

и мероприятиям диспансерного наблюдения, при наличии показаний проводятся телемедицинские консультации с медико-генетическим центром третьей Б группы, национальным медицинским исследовательским центром, направление пациентов для оказания высокотехнологичной помощи.

Дети с впервые установленным диагнозом спинальная мышечная атрофия подлежат диспансерному наблюдению врачом-неврологом ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница» и врачом-неврологом по месту жительства. Ребенок после подтверждения клинического диагноза, а в случае наличия клинических симптомов – до получения результатов подтверждающей диагностики, подлежит госпитализации в психоневрологическое отделение ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница» для клинического обследования, назначения патогенетической терапии, проведения телемедицинской консультации с учреждением третьего Б уровня, национальным медицинским исследовательским центром, оформления заявки на лекарственные препараты в соответствии с действующими порядками. В медицинской организации по месту жительства осуществляется динамическое наблюдение, контроль за своевременным получением лекарственных препаратов, регулярностью направления пациента на консультацию к врачу-неврологу ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница», соблюдением рекомендаций по мероприятиям диспансерного наблюдения, при наличии показаний проводятся телемедицинские консультации с медико-генетическим центром третьей Б группы, национальным медицинским исследовательским центром, направление пациентов для оказания высокотехнологичной помощи.

Дети с впервые установленным диагнозом первичный иммунодефицит подлежат взятию под диспансерное наблюдение врачом-аллергологом-иммунологом ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница» и врачом-педиатром участковым по месту жительства. Ребенок после подтверждения диагноза направляется в неотложном порядке на амбулаторную консультацию врача-аллерголога-иммунолога ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница» для клинического обследования. При наличии показаний осуществляется экстренная госпитализация ребенка в отделение патологии новорожденных ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница» для клинического обследования, лечения, проведения телемедицинской консультации с учреждением третьего Б уровня, национальным медицинским исследовательским центром. Дальнейшее диспансерное наблюдение, лабораторный контроль, оформление заявок на лекарственные препараты осуществляются врачом-специалистом медицинской организации, в которой находится пациент, с проведением телемедицинских консультаций с медико-генетическим центром третьей Б группы, национальным медицинским исследовательским центром. В медицинской организации по месту жительства осуществляется контроль за своевременным получением рецептов на лекарственные препараты, регулярностью направления пациента на консультацию к врачу-аллергологу-иммунологу ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница», соблюдением рекомендаций по мероприятиям

ятиям диспансерного наблюдения, при наличии показаний проводятся телемедицинские консультации с учреждением третьего Б уровня, национальным медицинским исследовательским центром, направление пациентов для оказания высокотехнологичной помощи.

Вышеуказанные положения будут включены в соответствующий приказ министерства здравоохранения Ставропольского края.

Раздел IV. Финансово-экономическое обоснование Программы

В целях реализации в Ставропольском крае мероприятий по расширенному неонатальному скринингу и соблюдения условия софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации, возникающих при реализации мероприятий по проведению расширенного неонатального скрининга в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», из бюджета Ставропольского края при формировании проекта закона Ставропольского края о бюджете Ставропольского края на очередной финансовый год и плановый период предусматриваются финансовые средства в размерах, установленных нормативными правовыми актами Российской Федерации.

За счет средств бюджета Ставропольского края дополнительно предусмотрены финансовые средства на расходы, связанные с организацией расширенного неонатального скрининга, в том числе на приобретение тест-бланков на основе фильтровальной бумаги, пакетов с замком «Зиплок», а также на услуги транспортировки тест-бланков из ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» в учреждения третьей А и третьей Б группы службой доставки «Экспресс-курьер». В Законе Ставропольского края «О бюджете Ставропольского края на 2023 год и плановый период 2024 и 2025 годов» ежегодно предусмотрено 645,36 тыс. рублей на указанные цели.

Планируемый объем финансовых средств на реализацию Программы представлен в таблице 15.

Таблица 15

ПЛАНИРУЕМЫЙ ОБЪЕМ ФИНАНСОВЫХ СРЕДСТВ

на реализацию Программы

(тыс. рублей)

Источники финансирования Программы	Объем финансового обеспечения реализации Программы по годам			Итого
	2023 год	2024 год	2025 год	
1	2	3	4	5
Федеральный бюджет	60 329,60	60 679,10	59 834,70	180 843,40

1	2	3	4	5
Бюджет Ставропольского края	3 820,60	3 839,00	5 149,05	12 808,65
Иные источники (включая внебюджетные источники организаций)	0,00	0,00	0,00	0,00
Всего	64 150,20	64 518,10	64 983,75	193 652,05

Раздел V. Социально-значимый результат Программы

Внедрение Программы позволит совершенствовать существующий уровень организации медицинской помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора образцов крови новорожденного, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов. В итоге будет достигнута цель Программы – снижение младенческой смертности до 4,9 случая на 1 000 новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае в 2025 году. Достижение значений целевых индикаторов и показателей решения задач Программы будет способствовать сокращению сроков постановки диагнозов детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, начала их лечения, повысит качество оказания медицинской помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, что обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности.

Приложение 1

к краевой программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

СВЕДЕНИЯ

о целевых индикаторах и показателях решения задач краевой программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»* и их значениях

№ п/п	Наименование целевого индикатора и показателя решения задачи Программы	Единица измерения	Значение целевого индикатора и показателя решения задачи Программы по годам		
			2023	2024	2025
1	2	3	4	5	6

Цель «Снижение младенческой смертности до 4,9 случая на 1 000 новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае в 2025 году»

1.	Младенческая смертность на 1 000 новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае	случаев	5,5	5,0	4,9
----	--	---------	-----	-----	-----

Задача «Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»

2.	Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики при проведении расширенного неона-	процентов	90,0	95,0	95,0
----	---	-----------	------	------	------

1	2	3	4	5	6
---	---	---	---	---	---

тального скрининга, от общего числа новорожденных, обследованных при проведении расширенного неонатального скрининга, в Ставропольском крае

- | | | | | |
|--|-----------|-----|-----|-----|
| 3. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, обследованных при проведении расширенного неонатального скрининга, в Ставропольском крае | процентов | 0,1 | 0,1 | 0,1 |
|--|-----------|-----|-----|-----|

Задача «Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями»

- | | | | | |
|--|-----------|------|------|------|
| 4. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ставропольском крае | процентов | 90,0 | 95,0 | 95,0 |
|--|-----------|------|------|------|

1	2	3	4	5	6
5.	Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение в Ставропольском крае	процентов	95,0	95,0	95,0
<p>Задача «Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»</p>					
6.	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания при проведении расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае	процентов	80,0	95,0	95,0

*Далее в настоящем Приложении используется сокращение – Программа.



Приложение 2

к краевой программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

ПЕРЕЧЕНЬ

мероприятий краевой программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»*

№ п/п	Наименование Программы, мероприятия Программы	Исполнитель (участник) Программы, мероприятия Программы (Ф.И.О., должность)	Срок		Связь с целевыми индикаторами и показателями решения задач Программы
			начало реализации	окончание реализации	
1	2	3	4	5	6

Цель «Снижение младенческой смертности до 4,9 случая на 1 000 новорожденных, родившихся живыми, в Ставропольском крае в 2025 году»

Краевая программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»	министерство здравоохранения Ставропольского края (далее – минздрав края); руководители медицинских организаций государственной системы здравоохранения Ставропольского края (далее – руководители медицинских организаций)	2023 год	2025 год	пункт 1 приложения 1 к Программе
--	--	----------	----------	----------------------------------

1	2	3	4	5	6
---	---	---	---	---	---

Задача «Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»

- | | | | | |
|---|---|------------------------|------------------------|---------------------------------------|
| 1. Разработка приказа министерства здравоохранения Ставропольского края об оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, диспансерное наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге, в Ставропольском крае | минздрав края;
главные внештатные специалисты минздрава края | 01 января
2023 года | 31 января
2023 года | пункты 2 и 6 приложения 1 к Программе |
|---|---|------------------------|------------------------|---------------------------------------|

Задача «Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

- | | | | | |
|---|---|------------------------|------------------------|---------------------------------------|
| 2. Разработка приказа министерства здравоохранения Ставропольского края о реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном | минздрав края;
главные внештатные специалисты минздрава края | 01 января
2023 года | 31 января
2023 года | пункты 2 и 6 приложения 1 к Программе |
|---|---|------------------------|------------------------|---------------------------------------|

1	2	3	4	5	6
	скрининге, взаимодействии с Фондом «Круг добра»				
3.	Разработка перечня стандартов операционных процедур при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	минздрав края; руководители медицинских организаций	01 января 2023 года	31 января 2023 года	пункты 2 и 6 приложения 1 к Программе
Задача «Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями»					
4.	Постановка на диспансерный учет, проведение диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга	минздрав края; главные внештатные специалисты минздрава края; руководители медицинских организаций	01 января 2023 года	31 декабря 2025 года	пункты 3 – 5 приложения 1 к Программе
5.	Своевременное обеспечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания	минздрав края; главные внештатные специалисты минздрава края; руководители медицинских организаций	01 января 2023 года	31 декабря 2025 года	пункты 3 – 5 приложения 1 к Программе

1	2	3	4	5	6
---	---	---	---	---	---

Задача «Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

- | | | | | |
|--|---|------------------------|-------------------------|---------------------------------------|
| 6. Переоснащение и дооснащение оборудованием лаборатории неонатального скрининга консультативно-диагностической поликлиники государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ставропольского края (далее – ГБУЗ СК) «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» | минздрав края;
главный врач ГБУЗ СК «Ставропольский краевой клинический перинатальный центр» | 01 января
2024 года | 31 декабря
2024 года | пункты 2 и 6 приложения 1 к Программе |
|--|---|------------------------|-------------------------|---------------------------------------|

Задача «Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

- | | | | | |
|--|--|------------------------|-------------------------|---------------------------------------|
| 7. Доукомплектование медико-генетических консультаций медицинскими работниками | минздрав края;
руководители медицинских организаций | 01 января
2023 года | 31 декабря
2025 года | пункты 2 и 6 приложения 1 к Программе |
|--|--|------------------------|-------------------------|---------------------------------------|

Задача «Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

- | | | | | |
|---|--|------------------------|-------------------------|----------------------------------|
| 8. Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаи- | минздрав края;
руководители медицинских ор- | 20 ноября
2022 года | 01 декабря
2022 года | пункт 6 приложения 1 к Программе |
|---|--|------------------------|-------------------------|----------------------------------|

1	2	3	4	5	6
	<p>модействия в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (далее – рабочая группа)</p>	<p>ганизаций; ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»</p>			
9.	<p>Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга</p>	<p>рабочая группа; руководители медицинских организаций; ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»</p>	<p>01 декабря 2022 года</p>	<p>05 декабря 2022 года</p>	<p>пункт 6 приложения 1 к Программе</p>
10.	<p>Определение медицинских организаций, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении</p>	<p>рабочая группа; руководители медицинских организаций;</p>	<p>01 декабря 2022 года</p>	<p>10 декабря 2022 года</p>	<p>пункт 6 приложения 1 к Программе</p>
11.	<p>Определение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг</p>	<p>рабочая группа; руководители медицинских организаций;</p>	<p>01 декабря 2022 года</p>	<p>10 декабря 2022 года</p>	<p>пункт 6 приложения 1 к Программе</p>
12.	<p>Обеспечение медицинских организаций, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении, возможностью передачи сведений о медицинском свидетельстве о рождении</p>	<p>рабочая группа; руководители медицинских организаций;</p>	<p>01 декабря 2022 года</p>	<p>01 января 2023 года</p>	<p>пункт 6 приложения 1 к Программе</p>

1	2	3	4	5	6
	в Реестр электронных медицинских документов	ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»			
13.	Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг, возможностью передачи сведений о направлении на неонатальный скрининг в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилям «Акушерство, гинекология и неонатология» (далее – ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология»)	рабочая группа; руководители медицинских организаций; ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»	15 декабря 2022 года	01 января 2023 года	пункт 6 приложения 1 к Программе
14.	Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках неонатального скрининга, возможностью передачи сведений о результате исследования протокола лабораторного исследования в ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология»	рабочая группа; руководители медицинских организаций; ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»	15 декабря 2022 года	01 января 2023 года	пункт 6 приложения 1 к Программе

1	2	3	4	5	6
15.	Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	рабочая группа; руководители медицинских организаций	01 декабря 2022 года	10 декабря 2022 года	пункт 6 приложения 1 к Программе
16.	Проведение первичной регистрации в ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	рабочая группа; руководители медицинских организаций; ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»	01 декабря 2022 года	31 декабря 2022 года	пункт 6 приложения 1 к Программе
17.	Передача данных с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС	рабочая группа; руководители медицинских организаций;	15 декабря 2022 года	01 января 2023 года	пункт 6 приложения 1 к Программе

1	2	3	4	5	6
	<p>«Акушерство, гинекология и неонатология» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации для регистрации</p>	<p>ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»</p>			
18.	<p>Обучение работе в ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга</p>	<p>рабочая группа; руководители медицинских организаций; ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»</p>	<p>09 декабря 2022 года</p>	<p>31 декабря 2022 года</p>	<p>пункт 6 приложения 1 к Программе</p>

1	2	3	4	5	6
19.	Обеспечение оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов	рабочая группа; руководители медицинских организаций; ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»	20 декабря 2022 года	31 декабря 2022 года	пункт 6 приложения 1 к Программе
20.	Обеспечение анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, формирование механизма мультidisциплинарного контроля для анализа предоставляемых медицинскими организациями данных	рабочая группа; руководители медицинских организаций	01 января 2023 года	31 декабря 2025 года	пункты 4 и 5 приложения 1 к Программе
21.	Обеспечение медицинских организаций широкополосным доступом к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», обеспечение защищенной передачи данных, наличия автоматизированных рабочих мест врачей и среднего медицинского персонала	рабочая группа; руководители медицинских организаций; ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»	01 декабря 2022 года	01 января 2023 года	пункт 6 приложения 1 к Программе

1	2	3	4	5	6
22.	Проведение телемедицинских консультаций врач-врач или врач-пациент для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости	рабочая группа; руководители медицинских организаций; ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»	01 января 2023 года	31 декабря 2025 года	пункты 4 и 5 приложения 1 к Программе
23.	Разработка и реализация совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) плана проведения консультаций (консилиумов) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий (составление плана заявок на проведение консультаций (консилиумов) с последующей его реализацией, оформление результатов в виде совместных протоколов и внесение их в соответствующие медицинские карты пациентов)	рабочая группа; руководители медицинских организаций; ГБУЗ СК «Медицинский информационно-аналитический центр»	01 января 2023 года	31 декабря 2025 года	пункты 4 и 5 приложения 1 к Программе

1	2	3	4	5	6
Задача «Внедрение клинических рекомендаций и стандартов по оказанию медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»					
24.	Разработка и внедрение протоколов (алгоритмов) лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	главные внештатные специалисты минздрава края; руководители медицинских организаций	01 января 2023 года	31 декабря 2023 года	пункты 4 и 5 приложения 1 к Программе
Задача «Разработка и реализация системы информационной поддержки неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для населения Ставропольского края»					
25.	Проведение просветительской работы о необходимости и пользе расширенного неонатального скрининга среди населения с использованием средств массовой информации	минздрав края; главные внештатные специалисты минздрава края; руководители медицинских организаций	01 января 2023 года	31 декабря 2025 года	пункт 6 приложения 1 к Программе

*Далее в настоящем Приложении используется сокращение – Программа.

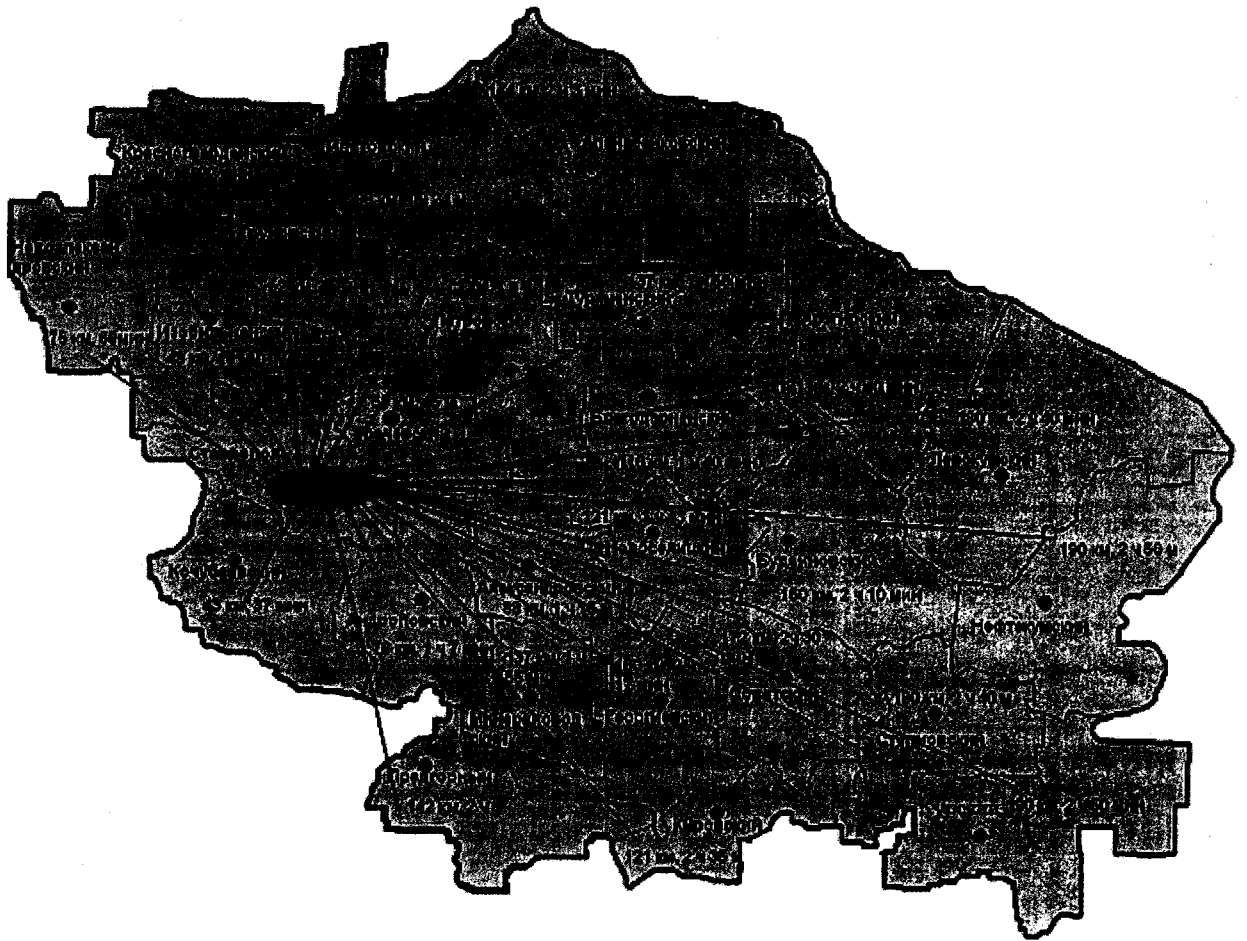


Приложение 3

к краевой программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

СХЕМА

доставки образцов крови в Ставропольском крае для проведения неонатального скрининга



Приложение 4

к краевой программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ставропольском крае»

СХЕМА

доставки образцов крови в Ставропольском крае для проведения расширенного неонатального скрининга

