



**ПРАВИТЕЛЬСТВО  
МУРМАНСКОЙ ОБЛАСТИ**

**ПОСТАНОВЛЕНИЕ**

от 14.12.2022

№ 996-ПП

Мурманск

**Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга в Мурманской области»**

В целях реализации приказа Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» Правительство Мурманской области **п о с т а н о в л я е т**:

утвердить прилагаемую региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской области».

**Губернатор  
Мурманской области**

**А. Чибис**

УТВЕРЖДЕНА  
постановлением Правительства  
Мурманской области  
от 14.12.2022 № 996-ПП

**Региональная программа  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской  
области»**

## Введение

Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской области» (далее – Программа) разработана в целях реализации приказа Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

Программа направлена на достижение целевого показателя «Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания, от общего числа новорожденных, родившихся живыми» не менее 95%.

Программа включает мероприятия по достижению целей и решению задач, направленных на улучшение здоровья детского населения в Мурманской области в результате проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Ответственными за разработку программы являются:

Литвинова Айна Валдис–Карловна – консультант управления организации медицинской помощи и развития системы здравоохранения Министерства здравоохранения Мурманской области, тел.: +79217248233, <mailto:litvinova@gov-murman.ru>;

Залесный Александр Валерьевич – заместитель главного врача по акушерству и гинекологии, руководитель Перинатального центра ГОБУЗ «Мурманский областной клинический многопрофильный центр», тел.: +79219574340, <mailto:zalesnyu-morc@yandex.ru>;

Шустрова Мария Николаевна – заместитель главного врача по организационно-методической работе ГОБУЗ «Мурманский областной клинический многопрофильный центр», тел.: +79211564340, <mailto:shustrova@bsmp51.ru>.

## **1. Текущее состояние оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС в Мурманской области.**

### **1.1. Краткая характеристика Мурманской области.**

Мурманская область расположена в Северной Европе. На западе граничит с Норвегией и Финляндией, на юге с Республикой Карелия и через Белое море – с Архангельской областью. Омывается Белым и Баренцевым морями. Мурманская область - один из немногих регионов, в которых Россия имеет общую границу с Европейским Союзом и странами НАТО.

Около 70 % территории области занимает Кольский полуостров (его площадь 100 000 км<sup>2</sup>), также в ее состав входит континентальная часть, полуострова Рыбачий и Средний, острова Айновские, Великий, Кильдин, Семь островов. Большая часть области расположена за Северным полярным кругом. Протяженность — 550 км с запада на восток и 400 км — с севера на юг. Площадь области – 144,9 тысячи квадратных километров (0,85% площади Российской Федерации). Протяженность территории составляет 550 километров с запада на восток и 400 километров с севера на юг.

Мурманская область является субъектом Российской Федерации и входит в состав Северо-Западного федерального округа, объективно является одним из стратегических районов страны. Область имеет свое Правительство, Устав и законодательство. Законодательная власть в области осуществляется Мурманской областной Думой, исполнительная - Губернатором и Правительством области. Систему областных органов исполнительной власти возглавляет Губернатор области - высшее должностное лицо Мурманской области.

С 1 января 2021 года регион состоит из:

- 6 городских округов (город-герой Мурманск, ЗАТО Александровск, ЗАТО поселок Видяево, ЗАТО город Заозёрск, ЗАТО город Островной, ЗАТО город Североморск);

- 7 муниципальных округов (город Апатиты с подведомственной территорией; город Кировск с подведомственной территорией; город Мончегорск с подведомственной территорией; город Оленегорск с подведомственной территорией; город Полярные Зори с подведомственной территорией; Ковдорский муниципальный округ; Печенгский муниципальный округ);

- 4 муниципальных района (Кандалакшский, Кольский, Ловозерский, Терский);

- 10 городских поселений: городское поселение Кандалакша, городское поселение Зеленоборский, городское поселение Кола, городское поселение Верхнетуломский, городское поселение Кильдинстрой, городское поселение Молочный, городское поселение Мурмаши, городское поселение Туманный, городское поселение Ревда, городское поселение Умба, городское поселение Никель, городское поселение Заполярный, городское поселение Печенга;

- 9 сельских поселений: сельское поселение Алакуртти, сельское поселение Зареченск, сельское поселение Междуречье, сельское поселение Пушной, сельское поселение Териберка, сельское поселение Тулома, сельское поселение Ура-Губа, сельское поселение Ловозеро, сельское поселение Корзуново.

В Мурманской области 27 городских (16 городов, 11 поселков городского типа) и 109 сельских (из них 14 — без населения) населенных пунктов. Плотность населения – 5,00 чел. на 1 кв. км (территория с низкой плотностью населения). Среди регионов Северо-Западного федерального округа по численности населения Мурманская область занимает седьмое место.

Мурманская область относится к наиболее урбанизированным регионам России. В структуре преобладает городское население – 666872 чел. (92,1 % от общей численности населения области), в сельской местности - 57580 чел., соответственно, 7,9 %. По этому показателю регион занимает шестое место в России (после Москвы, Санкт-Петербурга, Магаданской области, Севастополя и Ханты-Мансийского автономного округа - Югра) и второе место в Северо-Западном федеральном округе (уступая лишь Санкт-Петербургу).

В 2021 году негативные демографические явления в силу объективных причин сохранили устойчивый характер.

Климат в южной части умеренно холодный, в северной - субарктический морской, смягченный теплым Северо-Атлантическим течением (северо-восточное продолжение Гольфстрима), это позволяет осуществлять судоходство круглый год. Зимой характерна полярная ночь, летом - полярный день. Средняя температура воздуха наиболее холодных месяцев (январь-февраль) составляет от - 8<sup>0</sup>С на севере области (влияние теплого течения) до -12 - 15<sup>0</sup>С в центральных районах. Летом, соответственно, +8<sup>0</sup>С и +14<sup>0</sup>С. Наименьшие температуры воздуха зимой составляют - 35<sup>0</sup>С на побережье Баренцева моря, - 45<sup>0</sup>С на беломорском побережье и - 51<sup>0</sup>С в центральных районах. Летние максимумы, соответственно, +27, +32 и +33<sup>0</sup> С (исключение составляет Териберка (село), где абсолютный максимум температуры +34,5<sup>0</sup> С). Однако сильные морозы бывают редко (как правило, в центральных и восточных районах). Напротив, оттепели довольно частое явление, особенно на Мурманском берегу. В целом зима довольно мягкая для Заполярья, более мягкая на севере области. Кроме того, довольно малоснежная (за исключением горных районов).

Заморозки возможны в любой день лета, в июне нередки снегопады. На морском побережье и горных плато часты сильные ветры (в Хибинах порывы достигают 55-60 м/с). Снег лежит в среднем с середины-конца октября до середины мая (в горных районах с конца сентября-начала октября до середины июня).

Вся территория Мурманской области относится к районам Крайнего Севера. Хорошо развиты рыбная, горнодобывающая, химическая промышленность и цветная металлургия.

Крупнейшие предприятия области:

- «Апатит» (Апатиты, Кировск) - производство апатитового концентрата;
- «Кандалакшский алюминиевый завод» (Кандалакша) - производство первичного алюминия;
- «Кольская горно-металлургическая компания» (Мончегорск, Заполярный, Никель) – производство никеля, рафинированной меди, серной кислоты;
- «Оленегорский ГОК» (Оленегорск) - производство железорудного сырья;
- Ковдорский горно-обогатительный комбинат - производство апатитового, бадделеитового и железорудного концентратов;
- «Мурманский траловый флот» (Мурманск) - рыбный промысел;
- Атомная электростанция (Кольская АЭС).

## 1.2. Анализ основных демографических показателей субъекта Российской Федерации.

В данном разделе данные приводятся в виде представленных таблиц; указываются абсолютные значения, основные показатели. По окончании раздела дается краткая характеристика сложившейся демографической ситуации.

Таблица № 1

Демографические показатели в субъекте Российской Федерации

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

Таблица № 2

Численность населения в субъекте Российской Федерации, абс.

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего	753557	748056	741404	732864	724452
из них городское население	695764	689968	683407	675190	666872
из них сельское население	57793	58088	57997	57674	57580
из них дети 0-1	16733	15492	14294	13316	12622

Из общего числа дети 0-17, всего	155356	154329	154258	152631	150237
----------------------------------	--------	--------	--------	--------	--------

Численность населения области на 1 января 2022 года, по данным Росстата, составила 724452 человека, что на 8412 человек меньше (на 1,1 %), чем на 1 января 2021 года (732864 человека). Это рекордное падение численности населения региона с 2013 года на фоне пандемии COVID-19 (таблица №1).

Тренд сокращения числа жителей региона в 2021 году соответствует общероссийской динамике.

Сокращение численности населения отмечено в Кандалакшском муниципальном районе – на 2,7 %, Ковдорском муниципальном округе – на 2,2 %, Печенгском муниципальном округе – на 2,1%, муниципальном округе г. Апатиты – на 2,0 %, Кольском и Ловозерском муниципальных районах – на 1,6 %, Терском муниципальном районе – на 1,4 %, в городском округе город-герой Мурманск – на 1,3 %, муниципальном округе г. Кировск – на 1,2 %.

На остальных территориях снижение численности населения составляет менее 1 %: в городском округе ЗАТО Александровск – на 0,9 %, муниципальном округе г. Мончегорск – на 0,7 %, муниципальном округе ЗАТО п. Видяево – на 0,3 %, муниципальном округе г. Полярные Зори – на 0,1 %.

В последние годы наметилась тенденция снижения численности населения моложе трудоспособного возраста (за 2016-2021 годы на 2,4 тыс. человек, или 1,7 %) по причине ежегодного сокращения рождаемости начиная с 2016 года (за шесть лет на 33,8 %; численность родившихся сократилась с 9111 чел. в 2015 году до 6033 чел. в 2021 году).

Таким образом, сохраняется регрессивный тип структуры населения, заключающийся в низком удельном весе детского населения и высоком удельном весе лиц старше трудоспособного возраста.

На конец 2021 года численность женщин фертильного возраста (15-49 лет) в сравнении с предыдущим годом сократилась на 2365 человека (-1,4 %) и составила 167196 человек.

За период с 1 января 2016 года до 1 января 2022 года численность женщин фертильного возраста (15-49 лет) снизилась на 8,2 %, или на 14912 человек; особенно женщин в возрасте 20-29 лет (в связи с низкой рождаемостью в конце 20 века) – на 26,9 % (12,2 тыс. человек).

Данная тенденция отразилась на изменении структуры женщин детородного возраста. Так, за 5 лет доля женщин в возрасте 20-29 лет снизилась с 31 % до 26 %, в возрасте 30-39 лет – увеличилась с 44 % до 45%, в возрасте 40-44 года – увеличилась с 21 % до 24 %. Доля самой молодой группы (18, 19 лет) увеличилась с 4 % до 5 %.

В последующие годы ожидается дальнейшее снижение численности женщин, находящихся в основном репродуктивном возрасте, что будет сдерживать рождаемость в регионе.

На современном этапе демографического развития Мурманская область относится к территориям как с естественной, так и с миграционной убылью населения (в 2021 году сокращение численности населения за счет естественной убыли населения – 65,6 %, за счет миграционной активности – 34,4 %)



Таблица № 3

## Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в субъекте Российской Федерации

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	Абс.	Показатель *	Абс.	Показатель *	Абс.	Показатель *	Абс.	Показатель *	Абс.	Показатель*
Перинатальная смертность	71	9,6	58	8,6	55	8,4	53	8,7	27	6,38
Неонатальная смертность	25	3,4	22	3,3	13	2,0	14	2,3	10	2,37
Ранняя неонатальная смертность	21	2,9	15	2,3	11	1,7	8	1,3	7	1,66
Младенческая смертность	42	5,6	34	5,01	25	3,82	36	5,9	19	4,51

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

Таблица № 4

## Структура младенческой смертности в субъекте Российской Федерации

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
<b>Всего умерших от всех причин, абс.</b>	42	100,0	34	100,0	25	100,0	36	100,0	19	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	4	9,5	4	11,8	3	12,0	1	2,8	0	
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	1	2,4	0		0		1	2,8	0	
от болезней нервной системы	0		2	5,9	3	12,0	2	5,6	4	21,0
от болезней органов дыхания	1	2,4	0		0		1	2,8		
от болезней органов пищеварения	2	4,8	0		0		1	2,8		
от врожденных аномалий (пороков развития),	3	7,1	4	11,8	3	12,0	4	11,1	3	15,8

деформаций и хромосомных нарушений										
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	24	57,1	22	64,7	15	60,0	15	41,6	8	42,1
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	0		0		0		0		0	
от внешних причин смерти	1	2,4	1	2,9	0		3	8,3	1	5,3
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0		0		1	4,0	2	5,6		

\* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

В 2021 году в связи с существенным ростом смертности естественная убыль населения Мурманской области увеличилась в 1,6 раза, до 5515 человек (в 2020 году – 3437 человек). Коэффициент естественной убыли населения составил 7,5 человека на 1 000 населения (Россия – 7,2, СЗФО – 8,3).

В 2021 году в силу ограничений, введенных в целях недопущения распространения новой коронавирусной инфекции, значительно сократилась миграционная активность населения. Общий миграционный оборот населения сократился по сравнению с 2020 годом на 6,8 %.

Миграционная убыль составила 2897 человек, что ниже уровня предыдущего года в 1,8 раза. Общее снижение обусловлено значительным сокращением численности выбывшего населения за счет международной миграции (с 3000 человек в 2020 году до 1357 человек в 2021 году). Прирост населения за счет международной миграции составил 1217 человек (в 2020 году – убыль 466 человек). Коэффициент миграционной убыли населения в 2021 году составил 3,9 человека на 1000 населения против 6,9 в 2020 году.

В 2021 году миграционная убыль населения старше трудоспособного возраста сократилась на 8,9 % (с 1596 до 1454 человек), в трудоспособном возрасте – на 63,5 % (с 2196 до 801 человека), моложе трудоспособного возраста – на 8,5 % (с 667 до 610 человек).

Общая смертность в 2021 году оказалась самой высокой за последние 10 лет, что связано с влиянием пандемии COVID-19. Показатель общей смертности, по оперативным данным Росстата, за 2021 год в сравнении с 2020 годом вырос на 17,0 % и составил 1581,7 на 100 тыс. населения (2017–1107,9; 2018 – 1127,2; 2019 – 1133,1; 2020 – 1350,0), что ниже на 5,9 % показателя по Российской Федерации, на 7,6 % - показателя по Северо-Западному федеральному округу.

В абсолютных величинах в 2021 году умерло 11548 человек - на 1597 больше по сравнению с 2020 годом (2017 – 8371; 2018 – 8462; 2019 – 8462; 2020 - 9951). Уровень общей смертности в регионе на протяжении пятилетнего анализируемого периода ниже федеральных и окружных значений.

Структура общей смертности от всех причин в 2021 году распределена следующим образом: преобладают болезни системы кровообращения (42,4 %), коронавирусная инфекция, вызванная COVID-19 (20,7 %), новообразования (11,4 %), внешние причины (6,0 %), болезни органов пищеварения (5,1 %), далее следуют неизвестные причины и старость (3,6 %), болезни органов дыхания (3,1 %), болезни эндокринной системы (3,0 %). На долю указанных причин смерти в 2021 году пришлось 95,4% от всех смертельных исходов.

Общепринятыми интегральными показателями, отражающими эффективность деятельности системы здравоохранения, являются показатели младенческой и материнской смертности.

Коэффициент младенческой смертности на территории Мурманской области в 2021 году с тенденцией к росту (2017 - 5,3 на 1000 родившихся живыми; 2018- 5,6; 2019- 5,01; 2019- 3,82; 2021- 5,9 при целевом показателе на 2021 год – 5,1 на 1000 родившихся живыми).

Абсолютное число умерших детей до 1 года за январь-декабрь 2021 года составило 36 человек (2017 - 42; 2018 - 42; 2019 - 34; 2020 - 25 чел.).

В структуре смертности детей до 1 года основную долю составляют так называемые эндогенные причины смерти, обусловленные состоянием здоровья матери и внутриутробным воздействием на формирующийся плод: состояния перинатального периода и врожденные аномалии.

Основной причиной младенческой смертности в 2021 году являются отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде, 15 случаев - 41,6 % (в том числе 4 случая – внутриутробная гипоксия и асфиксия в родах (26,7 %), 4 случая – бактериальный сепсис новорожденного (26,7 %), 1 случай – врожденная пневмония (6,6 %); 6 случаев - остальные перинатальные состояния (40,0 %)).

В 4 случаях (11,1 %) причинами гибели детей до 1 года были врожденные пороки развития, в 4 случаях (11,1 %) - смерть произошла по неустановленным причинам, в 3 случаях (8,3 %) – смерть произошла от травмы, отравления и других воздействий внешних причин.

Зарегистрировано 2 случая смерти (5,5 %) от болезней нервной системы, 2 случая (5,5 %) - от болезней системы кровообращения, 1 случай (2,8 %) смерти младенцев от инфекционных и паразитарных болезней, 1 случай (2,8 %) – от болезней эндокринной системы, 1 случай (2,8 %) – от болезней органов дыхания, 1 случай (2,8 %) - болезни органов пищеварения. В 2 случаях (7,8 %) смерть малышей наступила от коронавирусной инфекции, вызванной COVID-19.

Относительно стабильным на протяжении ряда лет в Мурманской области является показатель материнской смертности – 0-1 случай. В 2021 году зарегистрированы 2 случая материнской смертности – 33,15 на 100 тыс. родившихся живыми (2016 – 1 случай - 11,7 на 100 тыс. родившихся живыми; 2017 – 0,0; 2018 – 1 случай, или 13,6 на 100 тыс. родившихся живыми; 2019 – 0 случаев; 2020- 1 случай -15,4 на 100 тыс. родившихся живыми).

**1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и РНС, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний Мурманской области с 2018 года.**

Таблица № 5

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
--	------	------	------	------	---------------

Врожденный гипотиреоз	0	0	1	0	0
Галактоземия	0	0	0	1	2
Фенилкетонурия	0	2	2	2	2
Адреногенитальный синдром	0	0	0	1	0
Муковисцидоз	0	2	0	1	0
Наследственные болезни обмена	3	5	3	3	5
Спинальная мышечная атрофия	0	2	0	1	0
Первичные иммунодефициты	2	2	2	2	1
<b>Итого</b>	<b>5</b>	<b>11</b>	<b>8</b>	<b>11</b>	<b>10</b>

Таблица № 6

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия		2	2	1	2
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	1	1	1	1	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	1	1	0	1(в 1 г. 3мес.)	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
<b>Итого</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>2</b>

Таблица № 7

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	0	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
<b>Итого</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

За последние 5 лет выявлен 1 ребенок с врожденным гипотиреозом. Впервые инвалидность в 2018-2022 годах детям в возрасте 0 - 1 года никому не установлена в связи с отсутствием ограничений жизнедеятельности на фоне патогенетической терапии. Всего на диспансерном учете у врача-эндокринолога детского - 37 детей с врожденным гипотиреозом.

Галактоземия впервые выявлена у одного ребенка в 2021 году и у двух детей в 2022 году, в 2018-2020 годах данное заболевание у детей не выявлялось. Впервые инвалидность детям в возрасте 0-1 года не устанавливалась в связи с отсутствием ограничений жизнедеятельности. Всего на учете у врача-генетика - 7 детей с галактоземией. Лечебное питание получает 1 ребенок в возрасте до года.

Фенилкетонурия в 2018 году впервые не выявлялась. С 2019 по 2022 год данное заболевание впервые выявлено по 2 случая в год. Впервые инвалидность устанавливалась детям в возрасте 0 – 1 года в 2019, 2020 и 2022 годах - по 2 случая. В 2021 году – 1 случай. У 1 ребенка в возрасте до года инвалидность не оформлена в связи с отсутствием ограничений жизнедеятельности. Всего на учете у врача-генетика 41 ребенок с фенилкетонурией. Лечебное питание получают 33 ребенка, 2 пациента не нуждаются по уровню фенилаланина, 4 – отказались от лечебного питания, 1 – обеспечивается лечебным питанием за пределами Мурманской области.

Впервые инвалидность в возрасте 0 – 1 года с заболеванием «фенилкетонурия» установлена 2 детям в 2019, 2020 годах; одному ребенку в 2021 году, 2 детям в 2022 году. У 1 ребенка в возрасте до года инвалидность не оформлена в связи с отсутствием ограничений жизнедеятельности.

Адреногенитальный синдром выявлен у 1 ребенка в 2021 году. Впервые инвалидность в 2018-2022 годах детям в возрасте 0 - 1 года никому не установлена в связи с отсутствием ограничений жизнедеятельности. Всего на учете у врача-эндокринолога детского – 3 ребенка с адреногенитальным синдромом.

Муковисцидоз выявлен у 2 детей в 2019 году, у 1 ребенка в 2021 году. Ежегодно с 2018 по 2021 год по одному ребенку в возрасте 0-1 год впервые установлена инвалидность с заболеванием муковисцидоз. У 1 ребенка, выявленного в 2019 году, инвалидность оформлена 2020 году. Всего на учете у врача-пульмонолога – 19 детей с муковисцидозом.

Спинальная мышечная атрофия (далее - СМА), по данным регистра, впервые выявлена у двух детей в 2019 году, у 1 ребенка в 2021 году. Впервые инвалидность с данным заболеванием детям в возрасте 0-1 года установлена в 2018 и 2019 годах по 1 ребенку. У 1 ребенка инвалидность оформлена в более старшем возрасте. В 2018 году инвалидность оформлена ребенку, рожденному в 2017 году. Всего на учете у врача-невролога – 6 детей со спинальной мышечной атрофией.

Первичные иммунодефициты на территории Мурманской области с 2018 года впервые выявляются у двух детей ежегодно. За 10 месяцев 2022 года впервые выявлено заболевание у одного ребенка. Впервые инвалидность в 2018-2022 годах детям в возрасте 0-1 года никому не установлена. Инвалидность оформлена в более старшем возрасте. Всего на учете у врача-онколога состоит 10 детей с первичными иммунодефицитами.

У детей с наследственными заболеваниями обмена инвалидность в возрасте до года не оформлялась в связи с отсутствием ограничений жизнедеятельности.

Детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умерших в возрасте 0-1 года, в период с 2018 года по настоящее время не было.

При проведении проверок ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями дефектов не выявлено.

#### **1.4. Нормативные правовые документы Мурманской области, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.**

Таблица № 8

	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1.	О порядке проведения массового обследования новорожденных на наследственные заболевания в Мурманской области	28.10.2022 № 638	Приказ Министерства здравоохранения Мурманской области (далее – МЗМО)	25.02.2020 № 74
2.	О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей	14.03.2019 № 138	Приказ МЗМО	05.05.2014 № 232
3	Об оказании консультативной помощи населению Мурманской области (раздел IV)	29.06.2016 № 452	Приказ МЗМО	27.05.2015 № 269
4	Территориальная программа государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Мурманской области на 2022 год и на плановый период 2023 и 2024 годов	15.12.2021 № 2710-01-ЗМО	Закон Мурманской области	24.12.2020 № 2584-01-ЗМО
5	О госпитализации в медицинские организации Мурманской области (приложение № 3)	01.06.2015 № 277	Приказ МЗМО	22.12.2014 № 665
6	Об организации телемедицинской системы Мурманской области	31.08.2020 № 505	Приказ МЗМО	
7	Об организации деятельности акушерского дистанционного консультативного центра	20.06.2022 № 413	Приказ МЗМО	05.05.2014 № 231
8	О лекарственном обеспечении населения Мурманской области	29.12.2004 № 580-01-ЗМО	Закон Мурманской области	

9	О предоставлении региональных денежных выплат гражданам, больным фенилкетонурией	29.09.2022 № 772-ПП	Постановление Правительства Мурманской области	22.05.2011 № 232-ПП
10	Об обеспечении несовершеннолетних пациентов с заболеванием «спинальная мышечная атрофия» лекарственным препаратом Рисдиплам	07.05.2021 № 217	Распоряжение МЗМО	
11	Об обеспечении несовершеннолетних пациентов с заболеванием «спинальная мышечная атрофия» лекарственным препаратом Нусинерсен	09.08.2021 № 363/2	Распоряжение МЗМО	
12	Об обеспечении несовершеннолетних пациентов с заболеванием «мукополисахаридоз» IV А типа лекарственным препаратом Элосульфаза альфа	03.08.2021 № 352	Распоряжение МЗМО	
13	Об обеспечении несовершеннолетних пациентов с заболеванием «семейная средиземноморская лихорадка» лекарственным препаратом Канакинумаб	26.01.2022 № 35	Распоряжение МЗМО	
14	Об обеспечении несовершеннолетних пациентов с заболеванием «муковисцидоз» лекарственным препаратом Ивакафтор + Лумакафтор	05.05.2022 № 188	Распоряжение МЗМО	
15	Об обеспечении несовершеннолетних пациентов с заболеванием «дефект в системе комплемента» лекарственным препаратом Ланаделумаб	05.05.2022 № 187	Распоряжение МЗМО	
16	Об обеспечении несовершеннолетних пациентов с заболеванием «муковисцидоз» незарегистрированным на территории Российской Федерации лекарственным препаратом «Трикафта»	05.05.2022 № 189	Распоряжение МЗМО	
17	Об обеспечении несовершеннолетних пациентов с заболеванием «ахондроплазия» незарегистрированным на территории Российской Федерации лекарственным препаратом «Восоритид»	02.03.2022 № 87	Распоряжение МЗМО	



18	Об обеспечении несовершеннолетних пациентов с заболеваниями «буллезный эпидермолиз» медицинскими изделиями	05.05.2022 № 186	Распоряжение МЗМО	
----	--	------------------	-------------------	--

В Мурманской области сформирована необходимая нормативная база для организации проведения НС, РНС, своевременного обследования, диспансерного наблюдения, лекарственного обеспечения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. В региональные нормативные документы будут внесены необходимые изменения в соответствии с вновь издаваемыми приказами Минздрава России.

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

Забор биологического материала для исследования на НС осуществляется в 4 родильных отделениях I уровня, входящих в состав ЦГБ и ЦРБ области (в п.г.т. Никель, ЗАТО г. Североморск, г. Кандалакша, ЗАТО Александровск); 3 родильных отделения и 1 родильный дом II уровня (в городах Кировск, Мончегорск, Оленегорск), родильный дом № 1 ГОБУЗ «Мурманский областной клинический многопрофильный центр» (далее – ГОБУЗ МОКМЦ); в 1 учреждении III уровня – Перинатальном центре ГОБУЗ МОКМЦ.

В случае перевода новорожденного с хирургической патологией в детский стационар забор биологического материала осуществляется на базе ГОБУЗ «Мурманская областная детская клиническая больница» (далее – ГОБУЗ МОДКБ).

В случае необходимости проведения ретеста забор биологического материала осуществляется на базе 4 детских поликлиник и поликлинических отделений I уровня (г. Мурманск, ГОБУЗ «Ловозерская центральная районная больница»); 9 поликлинических отделений II уровня в центральных городских и районных больницах, медико–санитарных частях.

Во всех медицинских организациях (далее - МО) имеется медицинский персонал, обученный правилам забора проб на проведение НС (41 медицинская сестра).

Взятие образцов крови для проведения НС осуществляется после оформления добровольного информированного согласия родителей или законных представителей ребенка.

Образец крови берут из пятки новорожденного ребенка через 3 часа после кормления, в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144-168 часов) жизни у недоношенного новорожденного. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС используются тест-бланки с 5 пятнами крови.

Тест-бланк высушивается в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2-х часов без применения

дополнительной тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей. После высыхания тест-бланки помещаются в отдельные конверты, которые негерметично закрываются.

Доставка биологического материала с направлениями осуществляется по возможности ежедневно, но не реже 1 раза в 2 дня (не более 48 часов) наземным транспортом. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови (один - каплями вверх, второй - каплями вниз), герметично, в чистый конверт и в специальной упаковке (контейнеры с хладагентом) с соблюдением температурного режима (+2 - +8 °С) доставляются в отдел централизованных лабораторных исследований ГОБУЗ МОКМЦ (ул. Володарского, д. 20, каб. 205).

Прием тест-бланков в лаборатории осуществляется ежедневно с понедельника по субботу с 08.00 до 15.00 (время, достаточное для доезда транспорта от самой отделенной точки забора крови).

Регистрация приема тест-бланков осуществляется в отделе централизованных лабораторных исследований ГОБУЗ МОКМЦ.

Сотрудник лаборатории НС отдела централизованных лабораторных исследований ГОБУЗ МОКМЦ, сверяясь с описью, визуально проверяет конверт с тест-бланком на предмет правильности упаковки и забора, а также на предмет заполнения полей направления в тест-бланке.

При выявлении признаков дефекта забора сотрудник, принимающий тест-бланки, незамедлительно информирует ответственного за проведение НС направляющей медицинской организации (далее – МО), выполнившей забор крови, о необходимости проведения повторного забора.

При отсутствии дефектов преаналитического этапа сотрудник, принимающий тест-бланки, регистрирует биологический материал в медицинской информационной системе с заполнением всех необходимых полей и присвоением внутреннего уникального идентификационного номера исследования и передает тест-бланк в лабораторию НС. В настоящее время НС выполняется на анализаторе «Дельфия-Виктор», производитель Perkin Elmer, Финляндия. Используются реагенты российского производства: 17-ОН-прогестерон, иммунореактивный трипсин, галактоза и ТТГ – производитель ЗАО «Иммуноскрин»; Фенилаланин – производитель – ООО «РИКО-мед».

Поставки реагентов осуществляются регулярно, в достаточном количестве. При получении сомнительного или положительного результата сотрудник, выполнивший исследование, незамедлительно информирует ответственного за проведение НС направляющей МО, выполнившей забор крови, о необходимости проведения ретеста с целью подтверждения или исключения отклонения в результатах. При получении информации из лаборатории НС ГОБУЗ МОКМЦ о положительном тесте МО должна осуществить направление образца крови новорожденного независимо от места его пребывания на подтверждающую диагностику (ретест) не позднее 24 часов после получения информации. При получении двух

последовательно выполненных положительных результатов исследования сотрудник, выполняющий их, незамедлительно информирует ответственного за проведение НС направляющей МО, выполнившей забор крови, и медико-генетический отдел (далее - МГО) Перинатального центра ГОБУЗ МОКМЦ о получении положительного результата НС.

В МГО функционирует медицинская информационная система «Ариадна», интегрированная с лабораторной информационной системой «Акросс», а также с единой государственной информационной системой в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) с возможностью передачи структурированных электронных медицинских документов (далее – СЭМД). При этом используется интеграционный способ формирования регионального сегмента ЕГИСЗ, при котором локальные медицинские информационные системы (далее – МИС) объединяются в единое информационное пространство и осуществляют информационное взаимодействие с использованием интеграционных профилей. Таким образом, при стандартизированных процедурах и требованиях информация передается в подсистемы регионального сегмента, аккумулируется и используется всеми участниками, включая взаимодействие между информационными системами регионального, федерального уровней, а также иными системами. Региональный сегмент реализован на базе линейки продуктов компании «Нетрика».

После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются специалистами МГО ГОБУЗ МОКМЦ в течение 24 часов после получения результатов исследования в МО по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями. Сведения о результатах НС доводятся до сведения родителей лечащим врачом ребенка.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием на консультацию к врачу-генетику и врачу-специалисту по профилю заболевания.

При положительном ретесте на фенилкетонурию, галактоземию новорожденный направляется на консультацию врача-генетика МГО ГОБУЗ МОКМЦ.

При положительном ретесте на муковисцидоз новорожденный направляется на обследование в ГОБУЗ МОДКБ.

При положительном ретесте на гипотиреоз или аденогенитальный синдром новорожденный направляется на консультацию врача - эндокринолога детского Консультативно-диагностического центра ГОБУЗ

«Мурманская областная клиническая больница имени П.А. Баяндина» (далее - ГОБУЗ МОКБ).

Информация о выявлении врожденного или наследственного заболевания доводится до сведения родителей и МО, оказывающей первичную медико-санитарную помощь, врачом медицинской организации, установившей диагноз.

Для подтверждения диагноза СМА, фенилкетонурии, галактоземии образцы крови направляются в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

Для подтверждения диагноза первичного иммунодефицита (далее - ПИД) дети направляются на обследование в НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева или РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России.

Дети с подтвержденным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания ставятся на диспансерный учет у врача-педиатра по месту жительства.

Динамическое наблюдение детей с подтвержденными диагнозами «фенилкетонурия», «галактоземия» и другими наследственными заболеваниями обмена осуществляет врач-генетик МГО ГОБУЗ МОКМЦ. Пофамильный список пациентов ведется в журнале результатов НС. Данные о детях с фенилкетонурией и галактоземией вносятся в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

Динамическое наблюдение детей с подтвержденным диагнозом врожденного гипотиреоза и адреногенитального синдрома осуществляет врач-эндокринолог детского Консультативно-диагностического центра ГОБУЗ МОКБ, который ведет пофамильный список указанной категории пациентов.

Динамическое наблюдение детей с подтвержденным диагнозом «муковисцидоз» осуществляет врач-пульмонолог ГОБУЗ МОДКБ. Данные о детях вносятся в региональный сегмент Федерального регистра больных муковисцидозом.

Динамическое наблюдение детей с подтвержденным диагнозом СМА осуществляется врачом-неврологом ГОБУЗ МОДКБ. Данные о детях вносятся в региональный сегмент Федерального регистра больных СМА.

Динамическое наблюдение детей с подтвержденным диагнозом первичным иммунодефицитом (далее - ПИД) осуществляется врачом-неврологом ГОБУЗ МОДКБ. Данные о детях вносятся в региональный сегмент Федерального регистра больных ПИД.

Обеспечение детей с подтвержденным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания осуществляется за

счет средств регионального и федерального бюджетов в соответствии с категорией льготы.

В 2021 году в учреждениях родовспоможения родилось 5732 ребенка, обследовано в рамках НС 5598 (97,7 %), в 2020 охват новорожденных НС составил 98,1 %, 2019 году – 95,2 %.

Таблица № 9

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на Д наблюдении, назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом-генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением ТМК
Врожденный гипотиреоз	0	0	37/0	Врач-эндокринолог детский	0	0/0
Галактоземия	1	0*	0/1	Врач - генетик	2	6/0
Фенилкетонурия	2	2	0/33	Врач - генетик	3	100/0
Адреногенитальный синдром	1	1	3/0	Врач-эндокринолог детский	0	/0
Муковисцидоз	1	1	19/12	Врач-пульмонолог	0	3/0
Наследственные болезни обмена	0	0	0/0	Врач - генетик	0	0/0
СМА	1	1	5/0**	Врач-невролог	0	0/0
ПИД	2	2	10/0	Врач-онколог	0	0/0
Иные						
Итого	8	7	76/45			109/0

\* Новорожденный родился с основным диагнозом: Недифференцированная внутриутробная инфекция на фоне недоношенности. Умер на 10 сутки.

\*\* 1 ребенку введен препарат Золгенсма, в дальнейшей медикаментозной терапии не нуждается.

Пациенты с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Мурманской области обеспечиваются необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания за счет

средств федерального и регионального бюджетов: дети со СМА обеспечиваются препаратами Нусиерсен, Рисдилам; дети с фенилкетонурией - специализированными продуктами лечебного питания; с мукополисахаридозом IV тип А - Элосульфазой альфа; с мукополисахаридозом V тип - Идурсульфазой, Галсульфазой; с гипофосфатазией - Асфотаза альфа; муковисцидозом - Ивакафтором; Ивакафтор+Лумакафтором; Элексакафтор+тезакафтор+ивакафтором, Ивакафтором; Дорназой альфа; Панкреатином; Тобрамицином; Колистимитатом натрия; с ахондроплазией – Восоритидом; с ПИД - иммуноглобулином человека нормальным; с врожденным гипотиреозом - Левотироксином натрия; с гипопизарным нанизом – Соматропином; с гиперинсулинизмом – Диазоксидом; с преждевременной половой зрелостью центрального происхождения – Трипторелином; с идиопатической тромбоцитопенической пурпурой (синдром Эванса) - Элтромбопагом, Ромипластимом, Октокогом альфа, Мороктокогом альфа; с апластической анемией - Циклоспорином.

Таблица № 10

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	0	59	89	133	78
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровней					8
из них с применением ТМК					8
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней					
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*		5	10	20	19
из них с применением ТМК		5	10	20	19
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,		59	89	133	78
из них с применением ТМК					

В Мурманской области на базе Перинатального центра ГОБУЗ МОКМЦ организован акушерский дистанционно-консультативный центр, в функции которого в числе прочих входят оказание консультативной помощи новорожденным детям, в том числе с применением телемедицинских технологий, и выездная работа врачей-неонатологов при необходимости

медицинской эвакуации детей в составе бригад территориального центра медицины катастроф.

Также организована работа кабинета телемедицинских консультаций, в котором проводятся ТМК с НМИЦ. Имеется возможность проведения телемедицинских пренатальных консилиумов. В 2022 году проведено 8 пренатальных телемедицинских консилиумов.

По распоряжению Министерства здравоохранения Мурманской области в Перинатальном центре ГОБУЗ МОКМЦ еженедельно проводятся видеоселекторные совещания по вопросам организации медицинской помощи по вопросам акушерства и неонатологии. В 2022 году проведено 4 видеоселекторных совещания с медицинскими организациями области о подготовке к проведению РНС.

В Перинатальном центре ГОБУЗ МОКМЦ создан симуляционный центр, в котором проходят ежегодную стажировку врачи акушеры-гинекологи и неонатологи области.

Таким образом, на данный момент в Мурманской области в достаточном объеме сформирована инфраструктура для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и(или) наследственные заболевания в рамках НС, полнота охвата НС составляет 98 %.

#### **1.6. Информационное взаимодействие.**

На территории Мурманской области используется интеграционный способ формирования регионального сегмента ЕГИСЗ, при котором локальные МИС объединяются в единое информационное пространство и осуществляют информационное взаимодействие с использованием интеграционных профилей. Таким образом, при стандартизированных процедурах и требованиях информация передается в подсистемы регионального сегмента, аккумулируется и используется всеми участниками, включая взаимодействие между информационными системами регионального, федерального уровней, а также иными системами. Региональный сегмент реализован на базе линейки продуктов компании «Нетрика».

Непосредственно в МО используются локальные комплексные МИС («Ариадна», «Самсон», «Медиалог») Российского программного обеспечения Минкомсвязи России.

Системы являются комплексными, реализуют возможность автоматизации всего лечебного процесса, в том числе:

- обеспечение работы регистратуры, ведение расписания и графика работы медицинских работников;
- запись на прием к врачу с использованием различных источников (интернет, колл-центр, инфомат и т.д.);
- ведение электронной медицинской карты пациента;
- взаимодействие с диагностическими и лабораторными подразделениями;

- управление коечным фондом;
- сбор, хранение, обработку информации, необходимой для автоматизации процессов оказания и учета медицинской помощи и информационной поддержки медицинских работников, включая информацию о пациентах, об оказываемой им медицинской помощи и о медицинской деятельности медицинских организаций.
- автоматизацию формирования медицинских справок, форм отчетности и журналов учета;
- информационную поддержку принятия управленческих решений в медицинской организации и т.д.

Общее количество автоматизированных рабочих мест в МО составляет 7,7 тысячи единиц, в том числе организованных для медицинских работников - 6,3 тысячи. Рабочие места обеспечены необходимыми средствами оргтехники. Работу всех структурных подразделений МО обеспечивает ведомственная защищенная сеть здравоохранения. Большая часть точек подключения использует оптоволоконные каналы, скорость подключения от 2 Мбит/с до 100 Мбит/с.

Региональные системы развернуты на централизованных мощностях, развернутых на базе Медицинского информационно-аналитического центра ГОБУЗ МОКБ.

Одной из основных задач региональных систем является обеспечение преемственности оказания медицинской помощи, возможность использования медицинскими специалистами информации о состоянии пациента, результатах лабораторных и инструментальных исследований, консультативных приемов, полученной из различных учреждений. Такой сбор данных возможен с помощью региональной информационной системы «Интегрированная электронная медицинская карта» (далее - ИЭМК). Система обеспечивает консолидацию на уровне региона сведений об оказанной медицинской помощи из всех источников: поликлиник, стационаров, системы диспетчеризации скорой медицинской помощи, лабораторных информационных систем и т.д.

Система также обеспечивает направление электронных медицинских документов на регистрацию в федеральные системы и предоставление сведений в вертикально-интегрированные медицинские информационные системы.

Доступ к сведениям, содержащимся в ИЭМК, предоставляется с помощью специализированного сервиса «Портал врача». Медицинские работники получают доступ к ряду медицинских документов пациента: выписным эпикризам, протоколам инструментальных и лабораторных исследований, протоколам консультаций и т.д. Перечень расширяется с учетом методических рекомендаций и требований со стороны Минздрава России.

Портал врача позволяет реализовать принципы однократного ввода и многократного использования информации.



На Портале врача выделяются следующие разделы:

- Заболевания: свод выставленных диагнозов;
- Календарь обращений: графический элемент, отображающий месяц и год обращения пациента за медицинской помощью;
- Лабораторная диагностика: протоколы лабораторных исследований;
- Инструментальная диагностика: протоколы инструментальных исследований;
- Интегрированная медицинская карта: отображение обращений по датам с приложением медицинских документов: протокол стационарного пациента, консультация (заключение).

Медицинскому работнику предоставляется доступ к электронным документам, сформированным в МИС тех МО, где гражданину непосредственно оказывалась медицинская помощь.

МО имеют возможность обмена медицинскими документами в электронной форме в части направлений на лабораторные исследования и результатов этих исследований с использованием сервиса «Обмен данными лабораторных исследований».

С 2012 года на территории Мурманской области формируется центральный архив медицинских изображений, в который передаются снимки с цифрового диагностического оборудования: компьютерных томографов, магнитно-резонансных томографов, ангиографических комплексов, рентгеновских аппаратов, маммографических установок.

Система обеспечивает передачу, хранение и предоставление снимков инструментальных исследований, а также предоставляет программные инструменты для проведения анализа и описания снимков специалистами независимо от места их расположения. В настоящее время к системе подключено более 120 единиц диагностического оборудования.

Региональная телемедицинская (далее - ТМ) информационная система построена как многоуровневая, позволяет проводить ТМК как на уровне одного учреждения, так и на уровне медицинских центров регионального уровня и федерального уровня.

В состав региональной телемедицины входят 19 ТМ комплексов, в том числе 5 - в консультационных центрах областного уровня, 8 - в центрах межрайонного уровня.

Система обеспечивает:

- возможность формирования заявок на проведение консультаций;
- маршрутизацию заявок к непосредственному исполнителю;
- уведомление в режиме онлайн об изменении статуса заявки или запросе дополнительных материалов;
- формирование заключения по результатам консультации.

Обеспечено подключение МО с учетом профилей оказания медицинской помощи к федеральной телемедицинской системе для получения ТМК в федеральных медицинских центрах.

Все МО, входящие в систему родовспоможения, имеют возможность формирования электронных медицинских документов «Медицинское свидетельство о рождении», в том числе в течение 24 часов с момента рождения, и передачи их в федеральный регистр медицинских свидетельств о рождении, систему «Реестр электронных медицинских документов».

Формирование электронных медицинских документов «Протокол лабораторного исследования» и передача сведений в ВИМИС «АКиНЕО» осуществляется ГОБУЗ МОКМЦ как организацией, проводящей неонатальный скрининг для нужд медицинских организаций Мурманской области.

Сведения о пациентах с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в настоящее время содержатся в форме № 30 федерального статистического наблюдения, региональных сегментах федеральных регистров и реестров. Данные формы учета не полностью отражают этапы взятия пациентов на диспансерный учет, диспансерного наблюдения обеспечения патогенетическими лекарственными препаратами и специальными продуктами лечебного питания. С целью обеспечения сбора достоверных данных по всем этапам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в региональной информационной системе мониторинга Министерства здравоохранения Мурманской области будут введены формы мониторингов, отражающие показатели на этапе проведения РНС, взятия пациентов на диспансерный учет, обеспечения лекарственными средствами.

Таблица № 11

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

Вид системы	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено (внедрение и работа)
ЕГИСЗ	Да	Положение о региональном сегменте ЕГИСЗ, утвержденное приказом Минздрава Мурманской области от 28.12.2017 № 756
Электронный документооборот	Да, «Обмен данными лабораторных исследований»	Положение о региональном сегменте ЕГИСЗ, утвержденное приказом Минздрава Мурманской области от 28.12.2017 № 756
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да, в составе МИС, Федеральный регистр МСР	Приказ Минздрава России от 13.10.2021 № 987н
Наличие и ведение баз	Да, локально в медико-	В рамках мероприятий по

данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	генетическом отделе перинатального центра, данные о посещениях по диспансерному наблюдению передаются в РЭМД	реализации программ цифровизации здравоохранения
Регистры	Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента	Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 года № 403
	региональный сегмент Федерального регистра больных муковисцидозом	
	региональный сегмент Федерального регистра больных ПИТ	
Реестры	региональный сегмент Федерального реестра больных СМА	

В 2021 году в рамках региональной программы информатизации здравоохранения на территории Мурманской области организован регистр беременных Мурманской области на площадке информационной системы «Ариадна» Перинатального центра ГОБУЗ МОКМЦ, а в 2022 году создан региональный информационный ресурс «Акушерство и гинекология». В регионе успешно осуществляется информационный обмен между медицинскими организациями по передаче данных лабораторных и диагностических исследований, протоколов осмотров. В 2023 году организовано информационное взаимодействие с федеральной вертикально интегрированной медицинской информационной системой (далее - ВИМИС) «АКиНЕО», успешно передаются и валидируются такие СЭМД, как направление на исследование, медицинское свидетельство о рождении, протокол лабораторного исследования, протокол диагностического исследования, выписной эпикриз.

Данное взаимодействие во всех МО Мурманской области, оказывающих помощь беременным, роженицам и новорожденным детям, подведомственных субъекту, которые оснащены различными МИС, осуществляется при применении интеграционных решений, позволяющих сократить трудозатраты медицинского персонала, избежать дублирующего

ввода информации. Таким образом, уровень информатизации медицинских организаций Мурманской области обладает возможностью информационного взаимодействия при организации проведения РНС.

### **1.7. Выводы**

НС новорожденных на фенилкетонурию и гипотиреоз проводится в Мурманской области с 1991 года, с 2006 года - по 5 наследственным нарушениям обмена веществ.

В 2021 году в учреждениях родовспоможения Мурманской области родилось 5732 ребенка, обследовано в рамках НС 5598 (967,7 %), в 2020 г. охват новорожденных НС составил 98,19,0 %, 2019 году – 95,2 % (по данным формы № 32).

Эффективность НС высокая в связи с достаточным охватом и отсутствием пропущенных случаев заболеваний, выявляемых с помощью НС.

Таким образом, в Мурманской области сформирована система мероприятий, направленных на проведение массового обследования детей на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей в Мурманской области:

- организована централизованная материально-техническая база для проведения НС, укомплектованная кадрами для выполнения лабораторной диагностики наследственных заболеваний, сформированы маршруты логистики доставки биологического материала в установленные сроки;
- организована система маршрутизации для лечения, диспансерного и динамического наблюдения детей с наследственной патологией;
- организована система лекарственного обеспечения детей с наследственными заболеваниями.

Данная организация службы позволяет сделать вывод о готовности системы к проведению РНС на территории Мурманской области с 2023 года. В зоне риска находится вопрос информационного взаимодействия с ВИМИС «АКиНЕО» по причине не утвержденных на настоящий момент требований с СЭМД «Направление на проведение расширенного неонатального скрининга». По этой причине разработчикам региональных ресурсов потребуется время на их доработку после утверждения. Данный риск предполагается устранить на время доработки централизованного формирования СЭМД централизованной лабораторией НС, имеющей высокую степень готовности доработки МИС.

## **2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга.**

**2.1.** Целью реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Мурманской области» является снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга.

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания.

**2.2.** Задачами региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской области» являются:

1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Мурманской области.

2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетического отдела Перинатального центра ГОБУЗ МОКМЦ.

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

5. Создание системы непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС путем доработки и совершенствования МИС региона, и их интеграция с федеральными информационными ресурсами.

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

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

8. Методическая поддержка и сопровождение оказания медицинской помощи с целью обеспечения качества ее оказания при проведении выездов главных внештатных специалистов в медицинские организации Мурманской области, а также в ходе плановых проверок.

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

10. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием формы мониторингов Региональной информационной системы мониторинга, отражающей показатели на этапе проведения РНС, взятия пациентов на диспансерный учет, диспансерного наблюдения, обеспечения лекарственными средствами.

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

К показателям региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской области» относятся:

1) Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Мурманской области (%).

2) Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Мурманской области (%).

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

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

5) Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию, от общего числа детей, нуждающихся в патогенетической терапии (%).

### **2.4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».**

Мероприятия региональной программы сформированы на основании анализа организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, существующей маршрутизации доставки тест-бланков и необходимых изменений, оценки материально-технической базы медико-генетического отдела ГОБУЗ МОКМЦ, кадрового потенциала генетической службы, ресурсов медицинских организаций, осуществляющих постановку на диспансерный учет пациентов и их динамическое наблюдение, необходимости проведения

дополнительных мероприятий для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, путем доработки и совершенствования медицинских информационных систем региона и их интеграции с федеральными информационными ресурсами.

Планируемые мероприятия направлены на обеспечение непрерывности и преемственности при организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Перечнем мероприятий программы предусмотрено внесение изменений и дополнений в региональные нормативные документы в соответствии с федеральными нормативными документами, обеспечение оптимальной схемы транспортировки тест-бланков с территории Мурманской области в ГКУЗ «Консультативно-диагностический центр (медико-генетический)» г. Санкт-Петербурга, дооснащение МГО ГОБУЗ МОКМЦ необходимым оборудованием и обеспечение укомплектования кадрами, доработка региональных информационных систем для обеспечения внедрения на территории Мурманской области РНС, методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи, организация сбора достоверных статистических данных.

#### **2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в субъекте Российской Федерации.**

Основными действующими документами, регулирующими проведение РНС на территории Мурманской области, являются:

- региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской области»;

- приказ Министерства здравоохранения Мурманской области от 28.10.2022 № 638 «О порядке проведения массового обследования новорожденных на наследственные заболевания в Мурманской области», регламентирующий маршрутизацию и все этапы проведения НС и РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;

- приказ Министерства здравоохранения Мурманской области от 14.03.2019 № 138 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»;

- приказ Министерства здравоохранения Мурманской области от 29.06.2016 № 452 «Об оказании консультативной помощи населению Мурманской области» (раздел IV);

- приказ Министерства здравоохранения Мурманской области от 01.06.2015 № 277 «О госпитализации в медицинские организации Мурманской области (приложение № 3).

Данные документы регулируют порядок диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, в том числе выявленными в рамках РНС, реализацию льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными в рамках РНС.

Льготное лекарственное обеспечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется на основании Закона Мурманской области 29.12.2004 № 580-01-ЗМО «О лекарственном обеспечении населения Мурманской области», Территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Мурманской области на 2022 год и на плановый период 2023 и 2024 годов, утвержденной Законом Мурманской области от 15.12.2021 № 2710-01-ЗМО.

При выявлении пациентов с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, Министерством здравоохранения Мурманской области направляется заявка на обеспечение лекарственными средствами в фонд «Круг добра». В случае если заболевание входит в перечень нозологий, по которым фонд «Круг добра» осуществляет лекарственное обеспечение, заявка утверждается, осуществляется закупка лекарственных средств и поставка в МО Мурманской области, в которой наблюдается ребенок. Порядок обеспечения лекарственными средствами по каждой нозологической группе определяется распоряжением Министерства здравоохранения Мурманской области.

В рамках данной программы необходима доработка части документов, а также разработка новых, которые регулируют правила организации РНС, порядок действия медицинских работников, маршрутизацию биологического материала и порядок информационного взаимодействия.

При этом будет разработан перечень стандартных операционных процедур для использования в МО, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС:

- по методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории;
- по взятию крови и правилам их хранения РНС и НС;
- по транспортировке тест-бланков из региона медицинских организаций Мурманской области в лабораторию региона, осуществляющую НС;
- по получению тест-бланков МГО ГОБУЗ МОКМЦ и правилам их передачи в МО, где будет проводиться забор крови;
- по порядку учета и хранения тест-бланков для РНС и НС;
- по работе с лабораторной информационной системой;
- по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики.



#### **2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.**

Информирование родителей (законного представителя) о проведении НС и РНС, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи осуществляется в МО родовспоможения, детских поликлиниках и других медицинских организациях. Информация для населения о начале проведения расширенного неонатального скрининга размещается в официальных информационных источниках (на сайте Министерства здравоохранения Мурманской области, в средствах массовой информации).

Направление для проведения НС и (или) РНС (далее - направление) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, отдельно для каждого тест-бланка, распечатывается и прикрепляется к конверту, в котором находятся тест-бланки. При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами. На тест-бланке, не затрагивая пятен крови, шариковой ручкой разборчиво заполняются графы, расположенные ниже места для пятен крови.

В настоящий момент разрабатывается возможность формирования бланка-направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении.

Внесение информации о новорожденном в ВИМИС по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» возложено на ГОБУЗ МОКМЦ, которая является уполномоченной медицинской организацией, осуществляющей сбор тест-бланков в Мурманской области.

Взятие крови:

Забор образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания осуществляется в МО, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов, специально подготовленным работником на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка.

Образец крови берут из пятки новорожденного ребенка через 3 часа после кормления, в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144-168 часов) жизни у недоношенного новорожденного. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных используется 2 (два) тест-бланка. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

Перед забором образца крови пятку новорожденного ребенка необходимо вымыть, протереть стерильной салфеткой, смоченной 70-

процентным спиртом. Во избежание гемолиза крови обработанное место следует промокнуть сухой стерильной салфеткой.

Прокол пятки новорожденного ребенка осуществляется одноразовым скарификатором, первая капля снимается стерильным сухим тампоном.

Мягкое надавливание на пятку новорожденного ребенка способствует накоплению второй капли крови, к которой перпендикулярно прикладывается тест-бланк, пропитываемый кровью полностью и насквозь, с выходом капли крови за пределы кружка на 1-2 мм. Вид пятен крови должен быть одинаковым с обеих сторон тест-бланка. Забор образцов крови осуществляется на 2 (два) фильтровальных бумажных тест-бланка. Необходимо пропитывание кровью 2 (двух) тест-бланков: первый тест-бланк для неонатального скрининга - 5 пятен, второй тест-бланк для расширенного неонатального скрининга - 3 пятна.

Тест-бланк высушивается в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2-х часов без применения дополнительной тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей. После высыхания тест-бланки помещаются в отдельные конверты, которые негерметично закрываются.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения медицинским работником, назначенным главным врачом МО.

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови (один - каплями вверх, второй - каплями вниз), герметично, в чистый конверт и в специальной упаковке (контейнеры с хладагентом) с соблюдением температурного режима (+2 - +8°C) доставляются в отдел централизованных лабораторных исследований ГОБУЗ МОКМЦ (ул. Володарского, д. 20, каб. 205).

К бланкам прилагается список с указанием фамилии, имени, отчества матери ребенка, порядкового номера тест-бланка, даты рождения ребенка.

Доставка биологического материала с направлениями должна осуществляться по возможности ежедневно, но не реже 1 раза в 2 дня (не более 48 часов).

Исследования образцов крови для проведения аналитического этапа РНС проводятся в ГОКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», г. Санкт-Петербурга. Тест-бланки доставляются в указанную медицинскую организацию ежедневно, кроме субботы, силами ГОБУЗ МОКМЦ, которая является уполномоченной МО, осуществляющей сбор тест-бланков в Мурманской области и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС.

При получении положительного результата лабораторного анализа специалисты МГО ГОБУЗ МОКМЦ незамедлительно передают информацию в МО, направившую тест-бланк. При получении информации из МГО Перинатального центра ГОБУЗ МОКМЦ о положительном тесте,

медицинская организация, где наблюдается новорожденный, должна осуществить направление образца крови новорожденного в отдел централизованных лабораторных исследований ГОБУЗ МОКМЦ независимо от места его пребывания на подтверждающую диагностику (ретест) не позднее 24 часов после получения информации из МГО Перинатального центра ГОБУЗ МОКМЦ.

Образец крови для проведения ретеста направляется силами ГОБУЗ МОКМЦ для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики в ГОКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», г. Санкт-Петербург.

Направление биологического материала и пациента для проведения подтверждающей диагностики и консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, в учреждение 3 Б группы будет проводиться в рамках ТМК с ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. академика В.И. Кулакова» Минздрава России на федеральном портале «Телемедицина».

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

В настоящее время в Мурманской области функционирует современный медико-генетический отдел. Планируется закупка дополнительного медицинского оборудования в лабораторию неонатального скрининга в связи с необходимостью обновления действующего парка техники (биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии - 2 единицы техники). Примерная стоимость оборудования составляет порядка 10 млн. рублей за единицу.

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

Имеется потребность в приеме врача-генетика в МГО Перинатального центра ГОБУЗ МОКМЦ. В настоящее время специалист проходит обучение в ординатуре по специальности «медицинская генетика». Плановая дата начала работы IV квартал 2023 года.

Штатное расписание МГО и консультативно-диагностической лаборатории сформировано с учетом потребности организации помощи в рамках НС и РНС. Планируется ежегодное обучение медицинского персонала. Фонд заработной платы сформирован с учетом планируемой нагрузки в рамках обеспечения НС и РНС.

Специалисты МГО, участвующие в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Мурманской области, проходят обучение в рамках системы непрерывного медицинского образования.

Для укомплектования вакантных должностей специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, организована перспективная подготовка кадров, осуществляется целевая подготовка (специалитет) 13 специалистов, в том числе с последующим трудоустройством на должности врачей-педиатров участковых – 9, врача-аллерголога-иммунолога – 1, врача-невролога – 2, врача-генетика – 1.

Кроме того, по программам ординатуры осуществляется целевая подготовка 8 специалистов, из них с последующим трудоустройством на должности врача-невролога – 2, врача-эндокринолога – 1.

Повышение квалификации специалистов осуществляется 1 раз в 5 лет, за прошедший период 2022 года повысили квалификацию 66 врачей, в том числе врачи-педиатры, врачи-педиатры участковые – 41, врачи-детские эндокринологи – 22, врачи-неврологи – 3.

На 2023 год направлена заявка на подготовку 15 специалистов по специальности «Педиатрия», 3 специалистов по специальности «Неврология», запланировано повышение квалификации 53 специалистов, в том числе врачи-педиатры, врачи-педиатры участковые – 39, врачи-детские эндокринологи – 2, врачи-неврологи – 11, врач-аллерголог-иммунолог – 1.

Кроме того, привлечение врачей в Мурманскую область осуществляется с использованием мер социальной поддержки. За прошедший период 2022 года в рамках Закона Мурманской области от 25.12.2012 № 1572-01-ЗМО (с выплатой 1 млн. руб.) привлечены 12 врачей-педиатров участковых, врачей-педиатров, в рамках программы «Земский доктор» (с выплатой 2 млн. руб.) привлечены 3 врача-педиатра участковых.

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

Решение вопросов информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС, осуществляется на заседаниях рабочей группы по организации работ по созданию и развитию региональной централизованной системы «Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных) и обеспечению ее взаимодействия с ВИМИС «Акушерство, гинекология и неонатология», утвержденной распоряжением Министерства здравоохранения Мурманской области от 22.03.2021 № 148.

В рамках реализации мероприятий регионального проекта «Цифровой контур здравоохранения Мурманской области» определен перечень медицинских организаций (далее – МО), в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР), установлены сроки разработки электронных медицинских документов.

Приказом Министерства здравоохранения Мурманской области от 12.04.2022 № 211 «О централизованной системе «Организация оказания медицинской помощи по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» (Мониторинг беременных) Мурманской области» ГОБУЗ МОКМЦ определен «якорной» медицинской организацией по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» на территории Мурманской области.

Определены МО, осуществляющие забор крови на НС и РНС: Перинатальный центр и родильный дом ГОБУЗ МОКМЦ; ГОБУЗ «Мурманская городская детская поликлиника № 1»; ГОБУЗ «Мурманская городская детская поликлиника № 4»; ГОБУЗ «Мурманская городская детская поликлиника № 5»; ГОБУЗ МОДКБ; ГОБУЗ «ЦРБ ЗАТО г. Североморск»; ГОБУЗ «Оленегорская центральная городская больница»; ГОАУЗ «Мончегорская центральная районная больница»; ГОБУЗ «Апатитско-Кировская центральная городская больница»; ГОБУЗ «Кандалакшская центральная районная больница»; ГОБУЗ «Ловозерская центральная районная больница»; ГОБУЗ «Кольская центральная районная больница»; ГОБУЗ «Печенгская центральная районная больница»; ФГБУЗ ЦМСЧ № 120 ФМБА России; ФГБУЗ МСЧ № 118 ФМБА России.

Для медицинских организаций, включенных в вышеуказанный перечень, обеспечена доработка медицинских информационных систем для формирования и передачи сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД).

Для ГОБУЗ МОКМЦ, осуществляющего лабораторную диагностику в рамках НС, обеспечена возможность передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО» с использованием региональной подсистемы обмена данными лабораторных исследований.

Медицинские информационные системы МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, будут доработаны для обеспечения возможности формирования электронных направлений на расширенный неонатальный скрининг и передачи в ВИМИС «АКиНЕО» после получения форматов электронных документов для обеспечения формирования электронных направлений на РНС, утвержденных на федеральном уровне.

С учетом принятой в Мурманской области политики доступа медицинским работникам, включенным в федеральный регистр медицинских работников, оперативно предоставляется доступ к региональному уровню ВИМИС «АКиНЕО».

ГОБУЗ МОКМЦ сформирован перечень и отправлена заявка на подключение специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к

ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС, для направления в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России.

ВИМИС «АКиНЕО» будет использоваться в качестве основного инструмента информационного сопровождения процессов в области управления и курации МО в рамках системы оказания акушерско-гинекологической и неонатологической помощи, в том числе для решения задач по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

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

Мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска осуществляются в рамках реализации положений приказа МЗМО от 14.03.2019 № 138 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей».

Порядок проведения НС и РНС определен приказом МЗМО от 28.10.2022 № 638 «О порядке проведения массового обследования новорожденных на наследственные заболевания в Мурманской области».

Маршрутизация детей, нуждающихся в консультативной помощи, определена приказом МЗМО от 29.06.2016 № 452 «Об оказании консультативной помощи населению Мурманской области (раздел IV)».

В случае необходимости стационарного обследования ребенка маршрутизация пациентов определена приказом МЗМО от 01.06.2015 № 277 «О госпитализации в медицинские организации Мурманской области» (приложение № 3).

При получении результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группам высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Информация об группе детей «условно здоровых» медицинские организации будут получать в медицинской информационной системе, также у ответственных лиц медицинских организаций планируется доступ в региональный Регистр РНС.

Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате НС и/или РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, в течение 24 часов передается в МГО ГОБУЗ МОКМЦ.

При получении положительного результата лабораторного анализа специалисты МГО ГОБУЗ МОКМЦ незамедлительно передают информацию в МО, направившую тест-бланк. Часы работы МГО ГОБУЗ МОКМЦ – 5 дней в неделю в 1-2 смены. При получении информации из МГО ГОБУЗ МОКМЦ о положительном тесте медицинская организация, где наблюдается новорожденный, должна осуществить направление образца

крови новорожденного в отдел централизованных лабораторных исследований ГОБУЗ МОКМЦ независимо от места его пребывания на подтверждающую диагностику (ретест) не позднее 24 часов после получения информации из МГО ГОБУЗ МОКМЦ.

Образец крови для проведения ретеста направляется силами ГОБУЗ МОКМЦ для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики в ГОКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», г. Санкт Петербург.

При наличии медицинских показаний врач-специалист или врач-генетик МГО ГОБУЗ МОКМЦ, врач-педиатр участковый немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в МО по профилю заболевания.

После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются МГО ГОБУЗ МОКМЦ в течение 24 часов после получения результатов исследования в МО по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями. Сведения о результатах НС и РНС доводятся до сведения родителей лечащим врачом ребенка.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием на консультацию к врачу-генетику/врачу-специалисту.

При положительном ретесте на фенилкетонурию, галактоземию новорожденный направляется на консультацию врача-генетика МГО ГОБУЗ МОКМЦ.

При положительном ретесте на муковисцидоз новорожденный направляется на обследование в ГОБУЗ «Мурманская областная детская клиническая больница» (далее – ГОБУЗ МОДКБ).

При положительном ретесте на гипотиреоз или адреногенитальный синдром новорожденный направляется на консультацию врача-эндокринолога детского Консультативно-диагностического центра ГОБУЗ МОКБ.

Информация об окончательном подтверждении диагноза врожденного или наследственного заболевания доводится до сведения родителей и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь, врачом медицинской организации, установившей диагноз.

Для подтверждения диагноза СМА, фенилкетонурии, галактоземии образцы крови направляются в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

Для подтверждения диагноза ПИД дети направляются на обследование в НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева или РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России.

Дети с подтвержденным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания ставятся на диспансерный учет у врача-педиатра по месту жительства.

Динамическое наблюдение детей с подтвержденным диагнозом фенилкетонурия, галактоземия и другими наследственными заболеваниями обмена осуществляет врач-генетик МГО ГОБУЗ МОКМЦ. Пофамильный список пациентов ведется в журнале результатов НС. Данные о детях с фенилкетонурией и галактоземией вносятся в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

Динамическое наблюдение детей с подтвержденным диагнозом врожденного гипотиреоза и аденогенитального синдрома осуществляет врач-эндокринолог детский Консультативно-диагностического центра ГОБУЗ МОКБ, который ведет пофамильный список указанной категории пациентов.

Динамическое наблюдение детей с подтвержденным диагнозом муковисцидоз осуществляет врач-пульмонолог ГОБУЗ МОДКБ. Данные о детях вносятся в региональный сегмент Федерального регистра больных муковисцидозом.

Динамическое наблюдение детей с подтвержденным диагнозом СМА осуществляется врачом-неврологом ГОБУЗ МОДКБ. Данные о детях вносятся в региональный сегмент Федерального регистра больных СМА.

Динамическое наблюдение детей с подтвержденным диагнозом ПИД осуществляется врачом-онкологом детским ГОБУЗ МОДКБ. Данные о детях вносятся в региональный сегмент Федерального регистра больных ПИД.

Постановка на диспансерный учет и диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляются лечащим врачом МО, оказывающей первичную медико-санитарную помощь, в соответствии с приказом Минздрава России от 16.05.2022 № 302н «Об утверждении порядка прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях».

Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 02.10.2019 № 824н «Об утверждении Порядка организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения».



Медицинская помощь пациентам может быть оказана с применением телемедицинских технологий путем организации и проведения консультирования и (или) консилиума врачей в порядке, утвержденном приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.11.2017 № 965н «Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий».

Лабораторный контроль показателей, осуществляемый при диспансерном наблюдении детей с высоким риском развития генетических заболеваний или с установленным диагнозом генетического (наследственного) заболевания, осуществляется в отделе централизованных лабораторных исследований ГОБУЗ МОКМЦ.

Обеспечение детей с подтвержденным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания осуществляется за счет средств регионального и федерального бюджетов в соответствии с категорией льготы. В случае если ребенок нуждается в патогенетическом лечении, медицинская организация, в которой наблюдается ребенок, направляет заявку в Министерство здравоохранения Мурманской области. После рассмотрения заявки осуществляется централизованная закупка лекарственных препаратов и их распределение в МО.

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

С целью организации медицинской помощи детям с наследственными заболеваниями с применением современных технологий с доказанной эффективностью в рамках программы проведения РНС будут проведены следующие мероприятия:

1. Анализ кадровой обеспеченности и уровня подготовки специалистов МО, осуществляющих диспансерное наблюдение детей с наследственными заболеваниями.

2. Оценка возможности проведения телемедицинских консультаций регионального уровня медицинских организаций с медико-генетическим отделом Перинатального центра ГОБУЗ МОКМЦ.

3. Создание рабочей группы по внедрению клинических рекомендаций с целью:

3.1. Разработки региональных нормативных актов в целях внедрения клинических рекомендаций.

3.2. Разработки плана-графика научно-практических образовательных мероприятий в целях внедрения приоритетных клинических рекомендаций.

3.3. Проведение анализа достаточности ресурсного обеспечения медицинских организации для внедрения клинических рекомендаций с учетом кадрового потенциала, материально-технической обеспеченности,

соблюдения сроков организации оказания медицинской помощи и маршрутизации пациентов.

3.4. Разработка и внедрение алгоритмов действия на основании клинических рекомендаций.

В настоящее время подлежат внедрению следующие клинические рекомендации по оказанию помощи детям с наследственными заболеваниями, выявляемыми в ходе проведения расширенного неонатального скрининга:

Наименование клинической рекомендации	Заболевание, выявленное в ходе РНС	Возрастная категория пациентов	Разработчик клинических рекомендаций
Клинические рекомендации «Болезнь «кленового сиропа»	E71.0 Болезнь «кленового сиропа»	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2021. Год окончания действия: 2023. Применение: с 01.01.2023
Клинические рекомендации «Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии»	E70.0 Классическая фенилкетонурия E70.1 Другие виды гиперфенилаланинемии	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2020. Год окончания действия: 2022. Применение: с 01.01.2022
Клинические рекомендации «Наследственная тирозинемия 1 типа»	E 70.2 Нарушения обмена тирозина	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2021. Год окончания действия: 2023. Применение: с 01.01.2023
Клинические рекомендации «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Пропионовая ацидемия/ацидурия)»	E71.1 Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2021. Год окончания действия: 2023. Применение: с 01.01.2023
Клинические рекомендации «Изовалериановая ацидемия/ацидурия»	E71.1 Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2021. Год окончания действия: 2023. Применение: с 01.01.2023
Клинические рекомендации «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия/ацидурия)»	E71.1 Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2021. Год окончания действия: 2023. Применение: с 01.01.2023
Клинические рекомендации «Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот»	E71.3 Нарушения обмена жирных кислот	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2021. Год окончания действия: 2023
Клинические рекомендации «Нарушения обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия)»	E72.1 Нарушения обмена серосодержащих аминокислот	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2022. Год окончания действия: 2024. Применение: с 01.01.2023

Клинические рекомендации «Глутаровая ацидурия тип 1»	E72.3 Нарушения обмена лизина и гидроксипролина	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2021. Год окончания действия: 2023. Применение: с 01.01.2022
Клинические рекомендации «Кистозный фиброз (муковисцидоз)»	E84 Кистозный фиброз. E84.0 Кистозный фиброз с легочными проявлениями. E84.1 Кистозный фиброз с кишечными проявлениями. E84.8 Кистозный фиброз с другими проявлениями. E84.9 Кистозный фиброз неуточненный	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2021. Год окончания действия: 2023. Применение: с 01.01.2023
Клинические рекомендации «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q»	G12.0 Детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана]. G12.1 Другие наследственные спинальные мышечные атрофии	дети	Минздрав России. Год утверждения: 2021. Год окончания действия: 2023. Применение: с 01.01.2022
Клинические рекомендации «Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител»	D80 Иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител. D80.0 Наследственная гипогаммаглобулинемия. D80.1 Несемейная гипогаммаглобулинемия. D80.2 Избирательный дефицит иммуноглобулина А. D80.3 Избирательный дефицит подклассов иммуноглобулина G. D80.4 Избирательный дефицит иммуноглобулина	взрослые, дети	Минздрав России. Год утверждения: 2022. Год окончания действия: 2024. Применение: с 01.01.2023

	<p>M. D80.5 Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина M [1].</p> <p>D80.6 Недостаточность антител с близким к норме уровнем иммуноглобулинов или с гипериммуноглобулинемией.</p> <p>D80.7 Преходящая гипогаммаглобулинемия детей.</p> <p>D80.8 Другие иммунодефициты с преимущественным дефектом антител.</p> <p>D80.9 Иммунодефицит с преимущественным дефектом антител неуточненный.</p> <p>D83. Общий переменный иммунодефицит.</p> <p>D83.0 Общий переменный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности В-клеток.</p> <p>D83.1 Общий переменный иммунодефицит с преобладанием нарушений иммунорегуляторных Т-клеток.</p> <p>D83.2 Общий переменный иммунодефицит с аутоантителами к В- или Т-клеткам.</p> <p>D83.8 Другие общие переменные иммунодефициты.</p> <p>D83.9 Общий переменный</p>		
--	---	--	--

	иммунодефицит неуточненный		
--	-------------------------------	--	--

Методическое сопровождение внедрения клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется МГО ГОБУЗ МОКМЦ.

В рамках внедрения определен перечень медицинских организаций, оказывающих помощь детям с наследственными заболеваниями: Перинатальный центр и родильный дом ГОБУЗ МОКМЦ; ГОБУЗ «Мурманская городская детская поликлиника № 1»; ГОБУЗ «Мурманская городская детская поликлиника № 4»; ГОБУЗ «Мурманская городская детская поликлиника № 5»; ГОБУЗ МОДКБ; ГОБУЗ МОКБ; ГОБУЗ «ЦРБ ЗАТО г. Североморск»; ГОБУЗ «Оленегорская центральная городская больница»; ГОАУЗ «Мончегорская центральная районная больница»; ГОБУЗ «Апатитско-Кировская центральная городская больница»; ГОБУЗ «Кандалакшская центральная районная больница»; ГОБУЗ «Ловозерская центральная районная больница»; ГОБУЗ «Кольская центральная районная больница»; ГОБУЗ «Печенгская центральная районная больница»; ФГБУЗ ЦМСЧ № 120 ФМБА России; ФГБУЗ МСЧ № 118 ФМБА России.

В каждой медицинской организации определены ответственные лица за реализацию этапов плана по каждой медицинской организации. С учетом особенностей региона при внедрении клинических рекомендаций при методическом сопровождении МГО ГОБУЗ МОКМЦ будут разработаны протоколы/алгоритмы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколы ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи в каждой медицинской организации. Также в процессе внедрения будет использован информационный метод внедрения стандартов и клинических рекомендаций (образовательные мероприятия, видеоселекторные совещания с участием главного внештатного специалиста-генетика Министерства здравоохранения Мурманской области, семинары и конференции).

#### **2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.**

Основными мерами системы методического обеспечения качества оказания медицинской помощи являются:

1. Реализация основных принципов охраны здоровья граждан в соответствии со ст. 37, 79 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».
2. Совершенствование подходов к осуществлению медицинской

деятельности для предупреждения, выявления и предотвращения рисков, создающих угрозу жизни и здоровью граждан, и минимизации последствий их наступления.

3. Обеспечение и оценка соблюдения прав граждан в сфере охраны здоровья при осуществлении медицинской деятельности.

4. Обеспечение и оценка соответствия оказываемой медицинскими работниками медицинской помощи критериям оценки качества медицинской помощи, а также рассмотрение причин возникновения несоответствия качества оказываемой медицинской помощи указанным критериям.

5. Предупреждение нарушений при оказании медицинской помощи, являющихся результатом:

5.1. Несоответствия оказанной медицинской помощи состоянию здоровья пациента с учетом степени поражения органов и (или) систем организма либо нарушений их функций, обусловленной заболеванием или состоянием либо их осложнением.

5.2. Несвоевременного или ненадлежащего выполнения необходимых пациенту профилактических, диагностических, лечебных и реабилитационных мероприятий в соответствии с порядками оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи и на основе клинических рекомендаций.

6. Принятие мер по пресечению и (или) устранению последствий и причин нарушений, выявленных в рамках государственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности, ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности, объемов, сроков и условий оказания медицинской помощи, выявленных в рамках контроля качества медицинской помощи фондами обязательного медицинского страхования и страховыми медицинскими организациями в соответствии с законодательством Российской Федерации об обязательном медицинском страховании.

Мероприятия по методическому обеспечению качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями будут включать:

1. Мероприятия в рамках ведомственного контроля качества, проводящиеся Министерством здравоохранения Мурманской области с привлечением специалистов медико-генетического отдела:

- разработка чек-листов и проведение внутреннего контроля качества по утвержденным клиническим рекомендациям и действующим нормативным документам;

- разработка тестов и проведение тестирования медицинских работников на знание алгоритмов действия при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными заболеваниями;

- проведение выездных аудитов в медицинские организации, оказывающие помощь детям с наследственными заболеваниями, с целью

оценки соблюдения нормативных требований при организации медицинской помощи, в том числе РНС.

2. Мероприятия в рамках вневедомственного контроля качества осуществляются страховыми медицинскими организациями. Результаты экспертиз качества медицинской помощи и их анализ заслушиваются на координационных советах.

3. Тесное взаимодействие с медико-генетическим центром 3А уровня, в котором выполняются лабораторные исследования РНС по выявлению типичных ошибок преаналитического этапа (нарушение маршрутизации бланков, нарушения забора, оформления направлений и пр.) с целью оперативного реагирования и совместной разработки мер по их предупреждению и устранению.

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

В Мурманской области не проводятся клинические апробации по темам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с доказанной эффективностью, эффективных практик по организации процесса оказания помощи данным больным, в том числе с применением бережливых технологий, при оказании медицинской помощи и в лабораторной диагностике, завершенных научных исследований в области естественной и/или медицинской наук не имеется.

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

С целью обеспечения сбора достоверных данных по всем этапам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в региональной информационной системе мониторинга Министерства здравоохранения будут введены формы, отражающие показатели на этапе проведения РНС, взятия пациентов на диспансерный учет, обеспечения лекарственными средствами.

#### **2.4.11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.**

Население Мурманской области будет широко проинформировано о целях и задачах федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» и Программы, а также пользе и необходимости расширенного неонатального скрининга при проведении массового обследования новорожденных через СМИ региона, официальный сайт Министерства и официальные группы Министерства в социальных сетях.

С целью выполнения данного пункта Программы будет разработан отдельный медиаплан, включающий выступления врачей-специалистов на региональных радио- и телеканалах, размещение информации на сайтах

медицинских организаций по информированию населения о пользе и необходимости расширенного неонатального скрининга при проведении массового обследования новорожденных. Также будет разработана инфографика о расширенном неонатальном скрининге для родителей (законных представителей) ребенка для размещения на официальных сайтах, социальных сетях и СМИ.



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

Таблица № 12

#### Индикативные показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской области»

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

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

2. Сформирована и утверждена приказом Министерства здравоохранения Мурманской области оптимальная маршрутизация в Мурманской области, основанная на существующей инфраструктуре, обеспечивающая проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

3. Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция МИС, лабораторных информационных систем, систем передачи и

архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, ЕГИСЗ и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология».

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

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

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

#### **4. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской области».**

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

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

В рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» предусмотрены бюджетные ассигнования на реализацию мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг):

- на 2023 год – 14 499 296 рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета 10 294 500 рублей, областного бюджета 4 204 796 рублей;

- на 2024 год – 14 452 958 рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета 10 261 600 рублей, областного бюджета 4 191 358 рублей;

- на 2025 год – 14 466 812 рублей, в том числе за счет средств федерального бюджета 9 982 100 рублей, областного бюджета 4 484 712 рублей.

Кроме того, расходы областного бюджета на доставку тест-бланков наземным и/или авиатранспортом до Санкт-Петербургского ГКУ «Диагностический центр (медико-генетический)», обеспечивающего

проведение расширенного неонатального скрининга, составляют на 2023 год 3 596 772 рубля, 2024 год - 3 613 351 рубль, 2025 год - 3 630 151 рубль.

Таблица № 13

**Планируемый бюджет региональной программы  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской  
области» (тыс. рублей)**

	2023	2024	2025	Итого
<b>1. Общий итог по всем мероприятиям</b>				
Федеральный бюджет	10 294,5	10 261,6	9 982,1	30 538,2
Бюджет субъекта	7 801,6	7 804,7	8 114,8	23 721,1
Иные источники, (включая внебюджетные источники от приносящей доход деятельности медицинских организаций)				
Консолидированный бюджет	18 096,1	18 066,3	18 096,9	54 259,3

**6. Социально значимый результат программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской области».**

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

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

		Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (чел.)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания, по данным 2021 г.
Число медицинских организаций, родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	4	12	697
	2 уровень	4	8	2543
	3А уровень	1	3	2625
	3Б уровень			
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	4	7	33
	2 уровень	9	9	
	3 уровень			
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень			
	3 уровень	2	2	222
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)				
ИТОГО		24	41	6164



**Оснащение лаборатории неонатального скрининга,  
в том числе расширенного неонатального скрининга  
(приложение № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с  
врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному  
приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от  
21.04.2022 № 274н) \***

(\* заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС)

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100%
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50 %
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный,		0	

			полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>			
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>	0	0	
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет ов<3>, <4А>, <4Б>	2	2	100%
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	2	2	100%
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшетов <4А>, <4Б>	2	2	100 %
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100%
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для	3	3	100%

			пробоподготовк и <3>, <4А>, <4Б>			
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100%
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100%
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			0	
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50 %
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100%
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный			Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>	



14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета числа рождений	По 4 упаковки тест-систем	100 %
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал				100%
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ				100%
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент				100%
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ				100%
	15.	192300				Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ
339500		Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический				

		анализ/жидкостная хроматография				
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета числа рождений	3000	100 %
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	3	3	100 %
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	3	3	100 %
	292310	Пипетка электронная				
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная				
	292390	Микропипетка электронная				
	380120	Микропипетка механическая ИВД				
	124540	Микропипетка механическая				
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
20.	123680	Контейнер для отходов биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100%
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
			Бидистиллятор			

			<3>, <4А>, <4Б>			
--	--	--	-----------------	--	--	--

### Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющиеся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>	3	3	100 %
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100 %
3.	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	По к-ву анализаторов	1	100%
4.	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	По кол-ву раб мест	Достаточно	100%
5.	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	По кол-ву помещений	Достаточно	100%

\*Указано оборудование, задействованное в проведении НС.

**Укомплектованность медицинским персоналом медико-генетического отдела**

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	2	1	1	50 %
2.	Врач – лабораторный генетик	2	2	2	100 %
3.	Врач клинической лабораторной диагностики				
4.	Врач-диетолог				
5.	Врач-эндокринолог (врач-детский эндокринолог)				
6.	Врач-невролог				
7.	Медицинский психолог (психолог)	1	1	1	100 %
8.	Врач ультразвуковой диагностики	2	2	2	100 %
9.	Врач – акушер-гинеколог	1	1	1	100 %
10.	Биолог	1	1	1	100 %
11.	Химик-эксперт медицинской организации				

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

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории  
неонатального скрининга

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик				
2.	Врач – лабораторный генетик				
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	1	1	1	100 %

4.	Врач-диетолог				
5.	Врач-эндокринолог (врач- детский эндокринолог)				
6.	Врач-невролог				
7.	Медицинский психолог (психолог)				
8.	Врач ультразвуковой диагностики				
9.	Врач – акушер- гинеколог				
10.	Биолог	1	1	1	100 %
11.	Химик-эксперт медицинской организации				
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	1	1	1	100 %
13.	Лаборант				
14.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100 %
15.	Медицинская сестра				
16.	Медицинская сестра процедурной				
17.	Акушерка				
18.	Медицинский статистик				
19.	Сестра-хозяйка				
20.	Медицинский регистратор	1	1	1	100 %
21.	Санитар	1	1	1	100 %

**Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)**

<b>Общая информация</b>		
Наименование:	Медико-генетический отдел Перинатального центра ГОБУЗ МОКМЦ	
Располагается на базе:	Перинатальный центр	
Руководитель:	Руководитель ПЦ Залесный А.В., заведующая МГО Чебуханова М.Н.	
Адрес:	Мурманск, Лобова, д.8.	
Телефон:	8815 22-87-37	
Электронная почта:	murperinat@yandex.ru	
Количество сотрудников:	12	
в том числе врачей-генетиков:	1	
в т. ч. врачей - лабораторных генетиков:	2	
<b>Клиническая деятельность</b>		
	<b>Да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	114
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	402
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	30
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	5115
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	да	0
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	64
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч. в пренатальном периоде)	да	2
Инвазивные диагностические процедуры:		
биопсия хориона	да	64

плацентоцентез	да	0
амниоцентез	да	2
кордоцентез	да	0
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	630
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	1320
Неонатальный генетический скрининг	да	5300
Прочее		
<b>Лабораторная деятельность / методическая оснащённость</b>	<b>Да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
Кариотипирование (цитогенетика)	да	626
в том числе супружеские пары		246
в том числе пренатально		132
в том числе новорождённые		248
FISH	да	155
в том числе супружеские пары		31
в том числе пренатально		65
в том числе новорождённые		59
в том числе в рамках ПГТ		0
ПЦР-диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе супружеские пары		
в том числе пренатально		
в том числе новорождённые		
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе ПГТ-А		
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП		
Неонатальный скрининг	да	5300
Биохимия	да	5300
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
<b>Оборудование (основное)</b>		
Кариотипирование:	да	
FISH:	да	
ПЦР:	да	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет	



Биохимический скрининг:	да
Масс-спектрометрия:	нет

Приложение № 6  
к Программе

**План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (РНС) в субъекте						
	Внесение изменений в приказ МЗ МО от 28.10.2022 № 638 «О порядке проведения массового обследования новорожденных на наследственные заболевания в Мурманской области»	Ноябрь 2022	Декабрь 2022	МЗМО	Организация РНС в Мурманской области	Приказ издан	Изменения внесены
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1.	Разработка и утверждение оптимальной схемы транспортировки тест-бланков с территории Мурманской области в ГКУЗ «Консультативно-диагностический центр (медико-генетический)» г. Санкт-Петербурга	Ноябрь 2022	Декабрь 2022	ГОБУЗ МОКМЦ	Соблюдение сроков доставки тест-бланков. 100% тест-бланков доставляются в лабораторию РНС в течение 72 часов	Аналитический свод из ВИМИС «АКиНЕО», периодическая отчетность в РИСМ МЗМО	Маршрутизация материала утверждена, проведена тестовая доставка

2.2.	Разработка и утверждение стандартных операционных процедур (СОП) по забору и транспортировке тест-бланков для проведения НС и РНС	Ноябрь 2022	Декабрь 2022	ГБОУЗ МОКМЦ	Соблюдение сроков доставки тест-бланков	СОП	СОП утверждены
2.2.1.	СОП по взятию крови, правилам их хранения РНС и НС, упаковки и транспортировки в ГБОУЗ МОКМЦ	Ноябрь 2022	Декабрь 2022	ГБОУЗ МОКМЦ	Соблюдение сроков доставки тест-бланков. Сотрудники, участвующие в проведении РНС, соблюдают единую технологию РНС в установленные сроки	СОП	СОП утверждены
2.2.2.	СОП по формированию направления на проведение НС и РНС, в том числе в электронном виде	Ноябрь 2022	Декабрь 2022	ГБОУЗ МОКМЦ	Соблюдение сроков доставки тест-бланков. Сотрудники, участвующие в проведении РНС, соблюдают единую технологию РНС в установленные сроки	СОП	СОП утверждены
2.2.3.	СОП по регистрации и проверке качества преаналитического этапа в лаборатории неонатального скрининга ГБОУЗ МОКМЦ	Ноябрь 2022	Декабрь 2022	ГБОУЗ МОКМЦ	Соблюдение сроков доставки тест-бланков. Сотрудники, участвующие в проведении РНС, соблюдают единую технологию РНС в установленные сроки	СОП	СОП утверждены

2.2.4.	СОП по транспортировке тест-бланков и направлений в лабораторию РНС «КДЦ (медико-генетический)», г. Санкт Петербург	Ноябрь 2022	Декабрь 2022	ГОБУЗ МОКМЦ	Соблюдение сроков доставки тест-бланков. Сотрудники, участвующие в проведении РНС, соблюдают единую технологию РНС в установленные сроки	СОП	СОП утверждены
2.3.	Заключение договоров с транспортными логистическими компаниями, осуществляющими транспортировку биологического материала из ГОБУЗ МОКМЦ в ГКУЗ «Консультативно-диагностический центр (медико-генетический)», г. Санкт-Петербург	Ноябрь 2022	Декабрь 2022	ГОБУЗ МОКМЦ	Транспортировка тест-бланков в лабораторию, проводящую РНС, в течение 72 часов от момента забора	Договор	Договор заключен
3.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						

3.1.	Приобретение 2 ед. биохимических анализаторов с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии в лабораторию неонатального скрининга ГОБУЗ МОКМЦ	Январь 2023	Август 2023	Минздрав Мурманской области, ГОБУЗ МОКМЦ	100% оснащенность лаборатории неонатального скрининга ГОБУЗ МОКМЦ	Акт ввода оборудования в эксплуатацию	Оборудование работает
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1.	Целевая подготовка специалиста в ординатуре по специальности «медицинская генетика»	Сентябрь 2021	Сентябрь 2023	МЗ МО	Укомплектование МГО ГОБУЗ МОКМЦ врачом-генетиком	Не требуется	Ставка укомплектована
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Получение форматов электронных документов для обеспечения формирования электронных направлений на расширенный неонатальный скрининг	20.10.2022	15.11.2022	Минздрав России	Получение утвержденного формата обмена данными	Утвержденный формат СЭМД	В текущем периоде не реализовано

5.2.	Доработка региональных информационных систем для обеспечения формирования электронных направлений на расширенный неонатальный скрининг	15.11.2022	20.12.2022	Минздрав Мурманской области, медицинские организации	Информационные системы доработаны для обеспечения информационного обмена	Приказ о вводе в опытную эксплуатацию	Информационные системы доработаны для обеспечения информационного обмена
5.3.	Проведение тестирования доработанного функционала информационных систем	21.12.2022	31.12.2022	Минздрав Мурманской области, медицинские организации	Подтверждена возможность информационного обмена	Протокол тестирования	Система работает
5.4.	Обеспечение формирования сведений о выписанных медицинских свидетельствах о рождении по 100% случаев	01.11.2022	31.12.2022	Минздрав Мурманской области, медицинские организации	В ФРМСР обеспечена передача необходимых сведений	Не требуется	Соблюдение сроков формирования МСВ
5.5.	Формирование перечня специалистов, которым необходимо предоставить доступ к ВИМИС «АКиНЕО» в рамках проведения НС и РНС	15.11.2022	25.11.2022	Минздрав Мурманской области, ГОБУЗ МОКМЦ, медицинские организации	Сформирован перечень сотрудников медицинских организаций для регистрации в ВИМИС	Заявка на подключение	Проведена регистрация пользователей

5.6.	Передача в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России перечня сотрудников для регистрации в ВИМИС «АКиНЕО»	25.11.2022	30.11.2022	Минздрав Мурманской области, МИАЦ ГОБУЗ «МОКБ им. П.А. Баяндина», ГОБУЗ МОКМЦ	Перечень сотрудников медицинских организаций для регистрации в ВИМИС передан в НМИЦ	Заявка на подключение	Проведена регистрация пользователей
5.7.	Обучение пользователей работе в ВИМИС «АКиНЕО»	01.12.2022	31.12.2022	ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, Минздрав Мурманской области, ГОБУЗ МОКМЦ	Проведено обучение пользователей	Протокол обучения	В текущем периоде не реализовано
5.8.	Мониторинг формирования ЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в 100% случаях рождения и передачи в РЭМД	15.11.2022	31.12.2022	МИАЦ ГОБУЗ «МОКБ им. П.А. Баяндина»	Обеспечено формирование ЭМД по всем фактам рождения	Отчет МИАЦ	Мониторинг исполняется
5.9.	Обеспечение передачи ЭМД «Протокол лабораторного исследования» в рамках НС в ВИМИС «АКиНЕО»	15.11.2022	31.12.2022	ГОБУЗ МОКМЦ	Обеспечена передача сведений о проведенных лабораторных исследованиях	Отчет ГОБУЗ МОКМЦ	В текущем периоде не реализовано
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						

6.1.	Диспансерное наблюдение детей в соответствии с приказом МЗ РФ от 16.05.2019 № 302н	01.01.2023	31.12.2025	Медицинские организации	Доля новорожденных, взятых на Д учет	Форма № 030/у	95 % охват диспансерным наблюдением
7.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
7.1.	Создание рабочей группы по внедрению клинических рекомендаций по профилактике, диагностике и лечению наследственных заболеваний	Декабрь 2023	Январь 2023	МЗМО, главные внештатные специалисты по профилям	Рабочая группа создана	Приказ, протоколы заседания	Разработаны документы по внедрению клинических рекомендаций
7.2.	Проведение анализа достаточности ресурсного обеспечения медицинских организации для внедрения клинических рекомендаций	Январь 2023	Март 2023	МЗМО, главные внештатные специалисты по профилям	Проведен анализ	Аналитическая записка	Определен уровень оснащенности медицинских организаций по исполнению клинических рекомендаций
7.3.	Разработка и внедрение алгоритмов действий медицинских работников на основании клинических рекомендаций	Январь 2023	Апрель 2023	МЗМО, главные внештатные специалисты по профилям	Алгоритмы разработаны	Утвержденный алгоритм	Необходимость соблюдения алгоритмов доведена до исполнителей
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.						



8.1.	Разработка и внедрение алгоритмов действий медицинских работников на основании клинических рекомендаций	Январь 2023	Апрель 2023	МЗМО, главные внештатные специалисты по профилям	Алгоритмы разработаны	Утвержденный алгоритм	Необходимость соблюдения алгоритмов доведена до исполнителей
8.2.	Проведение аудитов с использованием чек-листов на предмет соответствия помощи пациентам утвержденным клиническим рекомендациям и действующим нормативным документам	Январь 2023	Постоянно	МЗМО, внештатные специалисты, отдел клинико-экспертного контроля ГОБУЗ МОКБ	Проводится регулярный ведомственный контроль качества	Отчеты по качеству, аналитические отчеты	Аналитический отчет на основании проверки чек-листов по соблюдению клинических рекомендаций
8.3.	Составление плана выездных мероприятий сотрудников Министерства, главных внештатных специалистов	Январь 2023	Постоянно	МЗМО, внештатные специалисты, отдел клинико-экспертного контроля ГОБУЗ МОКБ	Проводятся регулярные выезды специалистов	Отчет о выездной работе	Проверки проведены
9.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
10.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						

10.1.	Разработка и введение мониторинга показателей в Региональной информационной системе мониторинга	01.01.2023	30.12.2025	МИАЦ ГОБУЗ МОКБ	Получение достоверных стат. данных и мониторинг достижения целевых показателей. По результатам персонифицированного учета – 100% обеспечение спец. помощью	Мониторинг показателей региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Мурманской области»	Раннее выявление и обеспечение специализированной медицинской помощью детей с врожденным и (или) наследственными заболеваниями
-------	---	------------	------------	-----------------	--	---	--

Схема доставки биоматериала в Мурманской области для проведения НС

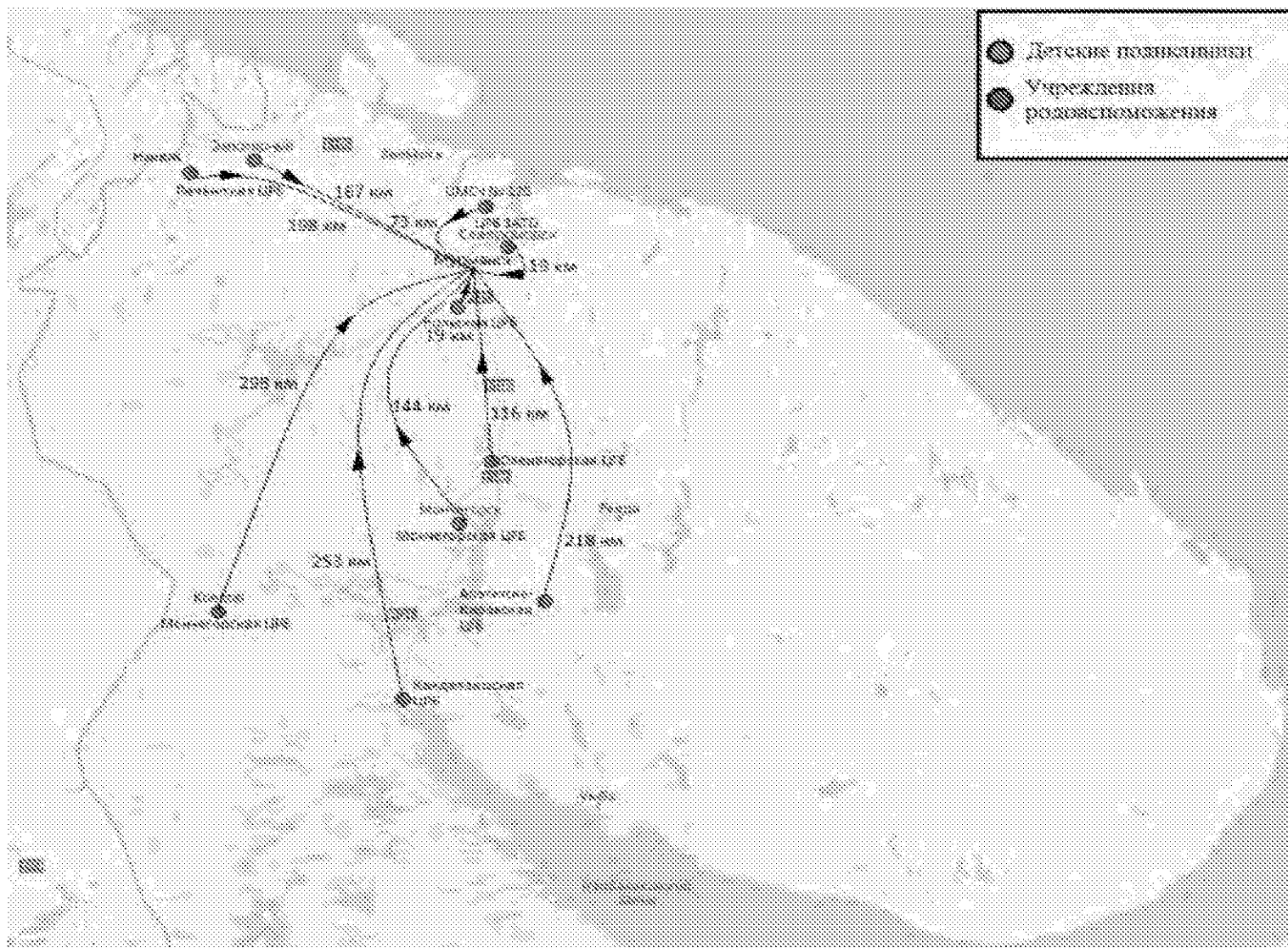


Схема доставки биоматериала в Мурманской области для проведения РНС

