



# ПРАВИТЕЛЬСТВО САХАЛИНСКОЙ ОБЛАСТИ

## РАСПОРЯЖЕНИЕ

от 19 декабря 2022 г. № 961-р

г. Южно-Сахалинск

### Об утверждении Региональной программы Сахалинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

В целях обеспечения реализации на территории Сахалинской области Указа Президента Российской Федерации от 21 июля 2020 года № 474 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года»:

1. Утвердить Региональную программу Сахалинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (прилагается).
2. Опубликовать настоящее распоряжение в газете «Губернские ведомости», на официальном сайте Губернатора и Правительства Сахалинской области, на «Официальном интернет-портале правовой информации».



Председатель Правительства  
Сахалинской области

А.В.Белик

## УТВЕРЖДЕНА

распоряжением Правительства  
Сахалинской области  
от 19 декабря 2022 г. № 961-р

### **РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА Сахалинской области «обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее – Программа)**

#### **Паспорт Программы**

Наименование Программы	Обеспечение расширенного неонатального скрининга (Сахалинская область)
Наименование уполномоченного органа исполнительной власти Сахалинской области, ответственного за разработку и утверждение Программы	Министерство здравоохранения Сахалинской области
Исполнитель Программы	Министерство здравоохранения Сахалинской области
Основание для разработки Программы	- Указ Президента Российской Федерации от 21.07.2020 № 474 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года»; - постановление Правительства Российской Федерации от 26.12.2017 № 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения»; - Региональный сегмент федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»
Сроки и этапы реализации Программы	Программа реализуется в три этапа: I - 01.01.2023 - 31.12.2023 II - 01.01.2024 - 31.12.2024 III - 01.01.2025 - 31.12.2025
Цель Программы	Снижение младенческой смертности в Сахалинской области к 2025 году до 3,9 на 1000 родившихся живыми

## Задачи Программы

К 2025 году снижение младенческой смертности до 3,9 на 1000 родившихся живыми путем:

- обеспечения нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (далее – РНС) в Сахалинской области;
- дальнейшего развития материально-технической базы медико-генетического отделения перинатального центра ГБУЗ «Сахалинская области клиническая больница» (далее – МГО);
- повышения квалификации специалистов для оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- интеграции медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия;
- диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС;
- внедрения клинических рекомендаций и стандартов по оказанию медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС

## Финансирование программы

Про-

Общий объем средств, направляемых на реализацию мероприятий Программы, - 39 479,8 тыс. руб., в том числе по годам:

2023 год - 13 158,6 тыс. руб.;

2024 год - 13 139,8 тыс. руб.;

2025 год - 13 181,4 тыс. руб.

Из них по источникам:

- средства федерального бюджета – 9 450,3 тыс. руб., в том числе по годам:

2023 год – 2 796,2 тыс. руб.;

2024 год - 2 782,60 тыс. руб.;

2025 год – 3 871,5 тыс. руб.;

- средства областного бюджета Сахалинской области – 30 029,5 тыс. руб., в том числе по годам:

2023 год – 10 362,4 тыс. руб.;

2024 год - 10 357,2 тыс. руб.;

2025 год – 9 309,9 тыс. руб.

## 1. Введение

Программа разработана на основании регионального сегмента федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Программа структурирует и упорядочивает мероприятия по обеспечению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания, включая РНС в Сахалинской области.

Программа направлена на повышение качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Руководитель Программы – заместитель министра здравоохранения Сахалинской области.

Администратор Программы - заместитель директора департамента организации медицинской помощи - начальник отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения министерства здравоохранения Сахалинской области.

Координаторы Программы: главные внештатные специалисты министерства здравоохранения Сахалинской области (по медицинской генетике, неонатолог).

Соисполнители Программы:

- государственные учреждения здравоохранения Сахалинской области;
- ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России;
- ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова».

### 1.1. Краткая характеристика Сахалинской области

Сахалинская область – субъект Российской Федерации в составе Дальневосточного федерального округа, находится в Азиатско-Тихоокеанском регионе.

Сахалинская область - единственный в стране островной регион, расположенный на 87 островах и включающий в себя остров Сахалин с прилегаю-

щими к нему территориями островов Уш, Зенковича, Монерон, Тюлений и две гряды Курильских островов (Большой и Малой).

Общая площадь территории Сахалинской области составляет 87,1 тыс. кв. км, из них около 78 тыс. кв. км занимает остров Сахалин. Разница во времени между Южно-Сахалинском и Москвой составляет 8 часов.

Остров Сахалин вытянут в меридиональном направлении между 141 град. 38 мин. и 144 град. 55 мин. восточной долготы. Длина его составляет 948 км, максимальная широта 160 км (на ширине Лесогорска), минимальная 26 км (перешеек Поясок). От материка Сахалин отделяется проливом Невельского, ширина которого в самой узкой его части составляет 7,5 км. Граничит с Камчатским, Хабаровским и Приморским краями, на юге - с Японией. С запада и юго-запада остров омывается водами теплого Японского моря, с севера и востока - холодным Охотским морем.

Группа Курильских островов простирается с юга-запада на северо-восток (от острова Хоккайдо до полуострова Камчатка), в составе которой обособлены две гряды - Большая и Малая, разделенные Южно-Курильским проливом. Большая Курильская гряда длиной почти 1200 км насчитывает около 30 островов, из которых наиболее крупными являются Кунашир, Итуруп и Парамушир. Малая Курильская гряда длиной 105 км протягивается параллельно Большой Курильской гряде. В состав гряды входит шесть островов, наибольший из них Шикотан. 78% территории Сахалинской области составляет горно-таёжная, труднопроходимая местность с большим количеством рек и обширными заболоченными участками. Общая протяжённость морской (речной) береговой линии около 3,2 тыс. км.

Сахалинская область входит в климатическую зону муссонов, что определяет сезонность движения воздушных масс. Он характеризуется холодной, но более влажной и менее холодной, чем на материке зимой и прохладным дождливым летом.

Особенность климата обусловлена положением области в переходной полосе от материка Евразии к Тихому океану. В течение года между Тихим океаном и восточной окраиной Евразии наблюдается интенсивный обмен воздушными массами, на пути движения которых расположены Сахалин и Курильские острова. Сезонная смена воздушных течений определяет термический контраст между континентом и океаном. Зимой воздушные потоки движутся с материка в сторону Тихого океана, а летом - с моря на Азиатский материк.

Среднегодовая температура от  $-2,5^{\circ}$  на крайнем севере до  $4,5^{\circ}$  на юго-западе. Восточные берега холоднее западных в результате воздействия морских течений - холодного Сахалинского на востоке и теплого Цусимского на юго-западе. Число дней с сильным ветром (15 м/сек и более) - 4 - 150 дней в году, а максимальное (130 - 185 дней) на выступающих в море мысах.

Наибольшие скорости ветра обычно наблюдаются в холодное время года. Местное искажение ветра характерно прибрежным районам, где их направление повторяет очертания береговой линии, и в долинах рек (Тынь, Поронай, Сусуя и Найба), где преобладающие ветры имеют северное направление, соответствующее ориентации долин.

В течение года над областью проходит в среднем до 100 циклонов (по 3-6 в месяц в холодный период и до 3 - в теплый), которые сопровождаются усилением ветра, пасмурной с осадками погодой, а в конце лета и начале осени наблюдаются выходы тайфунов. Тайфуны сопровождаются штормовыми ветрами, достигающими скорости более 40 м/сек и сильными дождями. За год на западном побережье о. Сахалин выпадает до 600-850 мм осадков, в средних частях до 500-750 мм, на севере - более 400 мм, в горах до 1000-1200 мм. Основная часть осадков (70-76% годовой нормы) выпадает в теплый период в виде дождя. Почти половина годовых осадков выпадает в августе-сентябре. Минимальное - обычно в феврале (16-48 мм). В северной части Сахалина - в марте (16-30 мм).

К опасным явлениям природы относятся: сильные ливневые дожди, штормовые ветры, обильные снегопады, сильные морозы, грозовые разряды, ливни - обильные и продолжительные осадки (30 мм/сут. и более) и сопровождающие их мощные дождевые паводки. На побережьях - объемные колебания уровня моря в береговой зоне (приливы, нагоны, цунами).

Средние месячные температуры воздуха в Сахалинской области изменяются от  $-23,6$  до  $+17,7^{\circ}\text{C}$ . Скорость и направление ветра определяется географическим положением населенных пунктов.

Зимний период продолжается 140-200 дней (5-7 мес.). Устойчивый снежный покров на севере сохраняется - 180-200, на юге - 140-160 дней.

Влияние устойчивого сибирского антициклона делает зиму на севере острова более суровой и снежной, в то время как южная часть находится под влиянием южных циклонов и чаще оказывается в потоке сравнительно теплого воздуха.

Летний период продолжается 2-3 месяца, на севере имеет приполярный характер: короткое и холодное, много пасмурных дней и туманов. Восточные наветренные берега Сахалина, подверженные интенсивному влиянию прохладного летнего муссона, повсеместно холоднее западных.

Транспортная инфраструктура Сахалинской области представлена воздушным, морским, железнодорожным и автомобильным транспортом.

На территории Сахалинской области располагается 6 аэропортов: Южно-Сахалинск (имеет статус международного), Шахтерск, Ноглики, Оха, Южно-Курильск, Ясный (Итуруп). Основным аэропортом является Южно-Сахалинск. Аэропорты Шахтерск, Ноглики, Оха осуществляют обслуживание пассажиров на внутриобластных и региональных авиарейсах. Аэропорты Южно-Курильск и Ясный (Итуруп) осуществляют обслуживание пассажиров на внутриобластных авиарейсах.

Инфраструктура морского транспорта области включает в себя 8 морских портов и 11 морских терминалов, входящих в границы портов, транспортный флот и морскую железнодорожную переправу Ванино - Холмск.

Основным видом морского сообщения острова с материком является действующая с 1973 года морская железнодорожная переправа Ванино - Холмск, обеспечивающая около 75% всего объема завоза грузов на Сахалин.

Железнодорожный транспорт является основным видом магистрального транспорта, обеспечивающим межмуниципальные перевозки массовых грузов в регионе.

Основной объем грузовых и пассажирских железнодорожных перевозок на острове обеспечивает Дальневосточная железная дорога - филиал открытого акционерного общества «Российские железные дороги» по Сахалинскому региону.

Современный Сахалин имеет многоотраслевую экономику. Ведущее место в ней принадлежит промышленности. Ведущими отраслями промышленности в Сахалинской области являются нефтегазодобывающая и угольная отрасли, рыбопромышленный комплекс, энергетика.

Доминирующее положение в экономике региона занимает нефтегазовый сектор, на долю которого приходится около 83% общего объема промышленного производства.

Энергосистема Сахалинской области работает изолированно от Единой национальной электрической системы России. От эффективности ее функционирования в условиях географической изолированности островного региона зависит нормальная жизнедеятельность граждан и устойчивое социально-экономическое развитие региона.

На развитие экономики Сахалинской области напрямую влияет инвестиционная деятельность. По данным Сахалинстата, объем инвестиций в основной капитал в 2020 году составил 215,0 млрд рублей (84,8% к 2019 году в сопоставимой оценке).



В составе Сахалинской области 18 муниципальных округов с областным центром г. Южно-Сахалинск. Население области проживает в 14 городах, 6 поселках городского типа и 223 сельских населенных пунктах.

По данным Росстата, на 01 января 2021 года численность населения Сахалинской области составляет 485 621 чел. Средняя плотность населения области 5,7 чел./км<sup>2</sup> (в РФ - 8,4 чел./км<sup>2</sup>), при этом плотность на севере острова и Северных Курилах - 1,5-2 чел./км<sup>2</sup>, на юге - около 25 чел./км<sup>2</sup>. Доля городского населения составляет 82,4%, из них две трети проживают в 4-х городах Сахалина: Южно-Сахалинске, Корсакове, Холмске, Охе.

В Сахалинской области насчитывается более 100 национальностей. Самой многочисленной национальностью являются русские (430,8 тыс. чел.), корейцы (26,4 тыс. чел.), украинцы (13 тыс. чел.). В национальном составе народностей Севера преобладают нивхи.

## 1.2. Анализ основных демографических показателей Сахалинской области

### Демографические показатели Сахалинской области

Таблица № 1

Наименование показателя	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	12,2	11,9	11,5	11,2	10,6
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	12,7	12,5	13,7	15,66	13,6
Коэффициент естественного прироста населения	-0,5	-0,6	-2,2	-4,4	-2,3

За четыре года показатель рождаемости в Сахалинской области снизился на 8,9% и составил в 2021 году 11,2 на 1000 населения. По оперативным данным Росстата, показатель рождаемости за 9 месяцев 2022 года составил 10,6 на 1000 населения.

За четыре года показатель смертности увеличился на 24,6% и составил в 2021 году 15,6 на 1000 населения, рост смертности в 2020 и 2021 году связан с

пандемией новой коронавирусной инфекции. По оперативным данным Росстата, показатель смертности за 9 месяцев 2022 года составил 13,6 на 1000 населения.

В течение четырех лет показатель естественного прироста населения в Сахалинской области имеет отрицательные значения, в 2021 году естественная убыль населения составила 2148 чел., за 9 месяцев 2022 года – 1102 чел.

Для демографической ситуации по области в целом характерен миграционный отток населения. Миграционные потери обусловлены причинами личного, семейного характера, продолжающимся процессом переселения граждан, выезжающих из районов Крайнего Севера и приравненных к ним местностей по государственным жилищным сертификатам.

#### Численность населения Сахалинской области

Таблица № 2

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
1	2	3	4	5	6
Численность населения, всего чел.	490181	489638	488257	485621	484177
Из общего числа дети 0-17, всего чел.	104707	105916	106749	107150	106741
из них городское население	85909	87196	88344	88999	88857
из них сельское население	18798	18720	18405	18151	17884
из них дети 0-1	13358	12439	11840	11383	11025

По состоянию на 01 января 2022 года численность населения Сахалинской области составила 484 177 чел., в динамике с 2018 года сократилась на 6004 чел., или на 1,2%.

По состоянию на 01 января 2022 года численность детского населения Сахалинской области составила 106 741 чел., что составляет 22,0% от общей численности населения. В динамике с 2018 года численность детского населения увеличилась на 2034 чел., или на 1,9%.

В структуре детского населения отмечается:

- увеличение городского населения с 82,0% в 2018 году до 83,2% в 2022 году;
- снижение численности детей до года в динамике с 2018 года на 2333 чел., или на 17,5%.

**Основные показатели перинатальной, младенческой,  
детской смертности в Сахалинской области**

Таблица № 3

Наименование показателя	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	Абс.	Отн. *	Абс.	Отн. *	Абс.	Отн. *	Абс.	Отн. *	Абс.	Отн. *
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Перинатальная смертность	52	8,4	45	7,1	45	7,98	37	6,77	24	6,24
Неонатальная смертность	5	0,8	13	2,28	13	2,32	9	1,65	9	2,35
Ранняя неонатальная смертность	3	0,5	9	1,72	9	1,61	9	1,66	7	1,83
Младенческая смертность	17	2,8	25	4,3	25	4,5	16	2,9	16	4,07
ДФО		5,4		5,7		5,0		5,1		5,4
РФ		5,1		4,9		4,5		4,6		4,3

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

В Сахалинской области показатель младенческой смертности ниже показателей по РФ и ДФО, нестабильность показателя за счет ранней неонатальной смертности.

**Структура младенческой смертности в Сахалинской области**

Таблица № 4

Наименование показателя	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
<b>Всего умерших от всех причин, абс.</b>	17	100,00	25	100,00	25	100,00	16	100,00	16	100,00
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	2	11,76	-	-	2	8,00	-	-	-	-
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0	-	-	-	-	-	-	-	-	-
от болезней нервной системы	0	-	-	-	1	4,00	1	6,25	1	6,25

Наименование показателя	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес. 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
от болезней органов дыхания	1	5,88	2	8,00	3	12,00	1	6,25	1	6,25
от болезней органов пищеварения	0	-	-	-	-	-	-	-	-	-
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	1	5,88	2	8,00	6	24,00	3	18,75	1	6,25
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	6	35,29	10	40,00	11	44,00	10	62,5	9	56,25
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	1	5,88	5	20,00	-	-	-	-	2	12,5
от внешних причин смерти	2	11,76	4	16,00	1	4,00	1	6,25	2	12,5
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	-	-	-	-	-	-	-	-	-

\* Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

По итогам 2021 года в структуре младенческой смертности на первом месте смертность от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде, на втором месте смертность от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений. Смертности от новой коронавирусной инфекции у детей в возрасте до года не зарегистрировано.

В структуре младенческой смертности от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений: синдром Патау – 1, множественные врожденные аномалии, не классифицированные в других рубриках, - 2. Диагнозы ВПР установлены пренатально, проведены пренатальные консилиумы, но женщины приняли решение выхаживать беременность.

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



Число детей с впервые выявленными врожденными и (или)  
наследственными заболеваниями в 2017 - 2022 годах

Таблица № 5

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г
Врожденный гипотиреоз	1	1	2	3	5
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	1	1	2	5	1
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	2	0	0	1
Спинальная мышечная атрофия	не пров.	не пров.	не пров.	не пров.	не пров.
Первичные иммунодефициты	не пров.	не пров.	не пров.	не пров.	не пров.
<b>Итого</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>9</b>	<b>7</b>

С 2018 года в Сахалинской области при проведении неонатального скрининга на 5 врожденных и/или наследственных заболеваний впервые установлен диагноз 26 чел.

В 2021 году в Сахалинской области зарегистрировано 92 ребенка с редкими орфанными заболеваниями, из них за счет средств федерального бюджета обеспечиваются 47 детей по программе 14 высокочатотных нозологий и 9 детей обеспечиваются дорогостоящими лекарственными препаратами за счет средств Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими орфанными заболеваниями, «Круг добра», 36 детей обеспечиваются за счет средств областного бюджета.

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

Таблица № 6

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	2	0	2	1	4
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г.
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>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>4</b>

С 2018 года в Сахалинской области впервые установлена инвалидность детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в возрасте 0 - 1 года - 9 чел.

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

Таблица № 7

	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>

В Сахалинской области умерших детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в возрасте 0 - 1 года не зарегистрировано.

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

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», приказом департамента здравоохранения Сахалинской области от 18.08.2006 № 176 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные



заболевания» по реализации национального проекта «Здоровье» с октября 2007 года неонатальный скрининг на наследственные заболевания проводится в МГО.

Приказом департамента здравоохранения Сахалинской области от 29.02.2008 № 47 «О неонатальном скрининге на наследственные заболевания в Сахалинской области» утвержден Порядок проведения неонатального скрининга.

Медицинские организации осуществляют доставку тест-бланков в МГО не реже 1 раза в 3 дня, то есть 2-3 раза в неделю. Ответственность за соблюдение требований возлагается на руководителей медицинских организаций.

При выявлении отклонений в скринируемых показателях врач-генетик МГО направляет извещение о необходимости ретестного исследования в течение 24 часов в медицинскую организацию по месту проживания ребенка, а также осуществляется активный выход на родителей ребенка по телефону, указанному в тест-бланке.

Подтверждающая молекулярно-генетическая диагностика детям с фенилкетонурией, контроль проводимого лечения проводится в медико-генетическом отделении перинатального центра ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница» и ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова».

Информацию о подтверждении диагноза врач-генетик МГО передает в детскую поликлинику/детское поликлиническое отделение по месту проживания пациента, где осуществляется постановка на диспансерный учет и его дальнейшее наблюдение.

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

Таблица № 8

№ п/п	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5

№ п/п	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1	Об утверждении Порядка проведения в Сахалинской области пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка	от 17.09.2012 № 30-п	Приказ министерства здравоохранения Сахалинской области	
2	Об утверждении регионального порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	от 04.05.2016 № 567-р	Распоряжение министерства здравоохранения Сахалинской области	
3	О неонатальном скрининге на наследственные заболевания в Сахалинской области	от 29.02.2008 № 47	Приказ департамента здравоохранения Сахалинской области	приказ департамента здравоохранения Сахалинской области от 18.08.2006 № 176 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»
4	Об утверждении порядка оказания педиатрической помощи в Сахалинской области	от 30.06.2022 № 960-р	Распоряжение министерства здравоохранения Сахалинской области	
5	Об организации медицинской помощи с применением телемедицинских технологий в медицинских организациях государственной системы здравоохранения Сахалинской области	от 22.11.2018 № 1172-р	Распоряжение министерства здравоохранения Сахалинской области	
6	Об организации лекарственного обеспечения льготных категорий граждан	от 16.11.2018 № 32-р	Распоряжение министерства здравоохранения Сахалинской области	
7	Об организации обеспечения детей Сахалинской области, страдающих тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, за счет Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» лекарственными препаратами и медицинскими изделиями	от 11.11.2022 № 1473-р	Распоряжение министерства здравоохранения Сахалинской области	

В Сахалинской области сформированы основные нормативно-правовые акты для оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

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

Забор образцов крови у новорожденного ребенка для проведения неонатального скрининга проводится в родильных отделениях, urgentных родильных залах, отделениях патологии новорожденных, детских поликлинических отделениях государственных учреждений здравоохранения Сахалинской области, указанных в приложении № 1 к Программе:

- обособленное структурное подразделение родильный дом и перинатальный центр ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»;

- ГБУЗ «Александровск-Сахалинская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Долинская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Корсаковская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Курильская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Макаровская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Невельская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Ногликская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Охинская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Поронайская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Смирныховская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Северо-Курильская ЦРБ»

- ГБУЗ «Томаринская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Тымовская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Холмская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Углегорская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Южно-Курильская ЦРБ»;

- ГБУЗ «Областная детская больница»;

- ГБУЗ «Южно-Сахалинская детская городская поликлиника».

Перед забором крови у матери берется информированное добровольное согласие на проведение исследования. Забор проводится на тест-бланки, которые выдаются в МГО.

Взятие крови осуществляют обученные правилам забора медицинские сестры медицинских организаций.

Образец крови берется не ранее чем через 3 часа после кормления в возрасте 4-5 суток жизни у доношенного и 7 суток у недоношенного новорожденного.

Тест-бланк подлежит высушиванию в горизонтальном положении на сухой, чистой, обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 3 часов без применения дополнительной тепловой обработки.

Качество забора, правильность заполнения направлений контролируется ответственным медработником (главная медицинская сестра отделения, главная акушерка, назначенные руководителем медицинской организации).

Проведение неонатального скрининга и оказание специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Сахалинской области осуществляется в МГО, указанных в приложении № 2 к Программе.

В составе МГО: регистратура, кабинеты консультативного приема врачей-генетиков, процедурный кабинет, смотровой кабинет, лаборатория, в которой проводятся цитогенетические исследования, иммунологические исследования, ПЦР-диагностика, согласно приложениям № 3 – 5 к Программе.

Отправка бланков в МГО осуществляется из медицинских организаций области ежедневно.

Доставка производится экспедиторами медицинских организаций на санитарном транспорте в день отправки. С учетом отдаленности и сложной транспортной доступности регистрируются нарушения сроков доставки.

В МГО бланки принимаются сотрудниками лаборатории неонатального скрининга. При приемке проводится контроль качества забранного материала, правильность заполнения направлений. Результаты регистрируются в журнале регистрации поступления бланков.

В лаборатории неонатального скрининга МГО проводятся исследования на 5 наследственных заболеваний, результаты которых выгружаются в сформированные программой протоколы и фиксируются в электронном журнале.

Дополнительно все повышенные результаты исследований фиксируются в «Журнале учета повышенных результатов» врачами-лаборантами.

Родители новорожденных с выявленными повышенными результатами неонатального скрининга через детские поликлиники информируются о результатах теста неонатального скрининга и необходимости повторного взятия крови.

Забор крови на ретестное исследование проводится в медицинской организации по месту жительства/пребывания или в МГО.

Техника забора, порядок заполнения направлений аналогичны забору в учреждениях родовспоможения. Факт забора крови фиксируется в процедурном журнале, амбулаторной карте.

В лаборатории неонатального скрининга фиксируется поступление бланка, проводится исследование, результаты ретеста вносятся в медицинскую информационную систему МИС БАРС (далее – МИС БАРС).

По готовности результата подтверждающей диагностики или ретестного исследования законные представители ребенка с выявленными измененными маркерами неонатального скрининга направляются на прием к врачу-генетику.

В случае подтверждения повышенных результатов исследования и/или установленном диагнозе данные передаются ответственному лицу по неонатальному скринингу в районе проживания/наблюдения ребенка.

Врачом-генетиком, медицинским статистиком МГО ведется регистр (в форме журнала) пациентов с выявленными врожденными и (или) наслед-

ственными заболеваниями, куда включены нозологические формы, по которым проводится обследование новорожденных в рамках неонатального скрининга.

Хранение тест-бланков осуществляется МГО в течение 3 лет.

Медико-генетическое консультирование осуществляется ежедневно в течение рабочей недели врачом-генетиком МГО.

Все пациенты с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями направляются на диспансерное наблюдение профильными специалистами в соответствии с клиническими рекомендациями: пациенты с фенилкетонурией - педиатр, с галактоземией – врач-генетик, с врожденным гипотиреозом, с адреногенитальным синдромом – детский эндокринолог, с муковисцидозом - детский пульмонолог, педиатр и др.

Подтверждающая ДНК-диагностика проводится в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова».

Пациенты с установленным диагнозом врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома направляются к детскому эндокринологу, затем при наличии показаний в Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии г. Москвы.

Пациентам с повышенным уровнем иммунореактивного трипсина в ретесте проводится потовая проба. При повышенных уровнях хлоридов пота дети передаются на обследование к врачу-пульмонологу (педиатру), затем при наличии показаний в Федеральные центры (НЦЗД, РДКБ).

Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется с участием специалистов в соответствии с клиническими рекомендациями.

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

Таблица № 9

	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
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	2	2	2/2	Детский эндокринолог	1	2/0
Галактоземия	0	0	0	Генетик	0	0/0
Фенилкетонурия	5	5	32/32	Генетик	3	23/0
Адреногенитальный синдром	1	1	0/0	Детский эндокринолог	2	2/0
Муковисцидоз	0	0	10/0	Педиатр, гастроэнтеролог, пульмонолог	10	10/0
Наследственные болезни обмена <sup>1</sup>	0	0	1/0	Невролог	0.5	?/0
Спинальная мышечная атрофия	1	1	4/4	Невролог	0	4/0
Первичные иммунодефициты	0	0	/	Педиатр	0	/
Иные*	0		3/3	Врач-	0	
Итого	9	4	/		0	/

\* ахондроплазия – 1, болезнь Помпе – 1, ангионевротический отек – 1.Количество проведенных ТМК в 2017 - 2022 гг.

<sup>1</sup> Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионовая ацидемия; метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3- метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II; первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН Ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 г.
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с МГКЦ субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровней	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней	8	21	23	23	15
из них с применением ТМК	8	21	23	23	15
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	116	288	468	621	467
из них с применением ТМК	116	288	468	621	467
Всего проведенных консультаций/ консилиумов	116	288	468	621	485
из них с применением ТМК	116	288	468	621	485

В регионе успешно проводятся консультации с применением телемедицинских технологий с ведущими федеральными центрами: ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» МЗРФ, ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И.Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (обособленное структурное подразделение Российская детская клиническая больница, обособленное структурное подразделение Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е.Вельтищева), ФГБУ «Федеральный центр ССХ» г. Хабаровск, НМИЦ онкологии им. Н.Н.Блохина и др.

В регионе обеспечена достаточная инфраструктура для проведения любых форм видео селекторных совещаний:



- все МО подключены к оптическим каналам связи в соответствии со стандартом обеспечения скорости подключения к Интернету;
- все МО подключены к защищенной сети передачи данных, обеспечивающей шифрование передаваемых данных;
- во всех МО есть помещения, оборудованные необходимым оборудованием для проведения телемедицинских консультаций.

В Сахалинской области на платформе Trueconf развернут региональный сервис телемедицинских консультаций. Проводятся работы по интеграции региональной платформы ТМК с медицинской информационной системой.

При использовании ТМК на региональном уровне получение необходимой медицинской документации консультирующим учреждением обеспечивается единой медицинской информационной системой, единой лабораторной информационной системой и центральным архивом медицинских изображений. Доступ к медицинским картам пациентов, результатам исследований обеспечен для всех врачей региона.

### **1.6. Информационное взаимодействие**

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

В качестве региональной системы в сфере здравоохранения в Сахалинской области используется государственная информационная система «Медицинская информационная система Барс» (ГИС «МИС БАРС»). Лабораторная информационная система (ЛИС) интегрирована с ГИС «МИС БАРС» и развернута во всех медицинских организациях государственной системы здравоохранения и обеспечивает формирование интегрированной электронной медицинской карты пациента в регионе. К ЛИС подключено более 200 лабораторных анализаторов, позволяющих получать результаты исследований в автоматическом режиме непосредственно в ГИС «МИС БАРС». Центральный архив медицинских изображений (ЦАМИ) развернут на платформе «Комета», к ЦАМИ подключено все «тяжелое» оборудование, обеспечивающее передачу изображений по протоколу DICOM. Доступ к ЦАМИ и описанию изображе-

ний также обеспечен для всех медицинских организаций. Для целей централизованного мониторинга за состоянием беременных развернута Региональная информационная система акушерства и родовспоможения, обеспечивающая агрегацию сведений о всех случаях беременности с формированием индикаторной модели мониторинга.

В ГИС «МИС БАРС» реализована автоматизация всего процесса сопровождения беременной пациентки: установка диагноза, формирование контрольных карт, обеспечение медицинских услуг в период наблюдения, рождение ребенка с формированием соответствующих СЭМД.

Реализована передача 35 видов структурированных электронных медицинских документов.

Обеспечена интеграция ГИС «МИС БАРС» с вертикально-интегрированными медицинскими информационными системами по профилям: Акушерство и неонатология, Онкология, Сердечно-сосудистые заболевания. В 2022 году в результате реализации Контракта будет обеспечена интеграция с ВИМИС «Профилактика».

Для сбора дополнительных показателей развернута централизованная система сбора отчетности на платформе «Барс-Свод».

Таблица № 11

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	Да ГИС «Медицинская информационная система БАРС»	Распоряжение министерства здравоохранения Сахалинской области от 30.12.2021 № 3.13-1557-р
Электронный документооборот	Да Система электронного документооборота	Постановление Правительства Сахалинской области от 11.12.2019 № 557
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да	В рамках функционирования ГИС «МИС БАРС»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Региональный сегмент федерального регистра	Распоряжение министерства здравоохранения Сахалинской области от 16.11.2018 № 32-р

## 1.7. Выводы

В регионе достаточно развито информационное взаимодействие медицинских организаций государственной системы здравоохранения:

- развернута и функционирует единая медицинская информационная система ГИС «МИС БАРС», к которой подключены все учреждения здравоохранения;
- обеспечено единое цифровое пространство, обеспечивающее функционирование интегрированной электронной медицинской карты;
- реализованы технические мероприятия, позволяющие проводить ТМК как внутри региона, так и НМИЦ;
- реализуется проект автоматизации формирования планов диспансерного наблюдения, в том числе детей с врожденными и наследственными заболеваниями.

К проблемным вопросам можно отнести отсутствие автоматизированных регистров детей с врожденными и наследственными заболеваниями, недостаточную автоматизацию генетической службы, отсутствие модулей цитологических и гистологических исследований в МИС и ЦАМИ.

В целом, Сахалинская область готова к проведению расширенного неонатального скрининга.

## 2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

### 2.1. Цель Программы

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания, снижение целевого показателя младенческой смертности в Сахалинской области до 3,9 на 1000 родившихся живыми к 2025 году.

### 2.2. Задачи Программы

2.2.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга на территории области с формированием маршрутизации, обеспечивающей его проведение в соответствии с Порядком оказания

медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

2.2.2. 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.

2.2.3. Дальнейшее развитие материально-технической базы медико-генетической консультации, медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга.

2.2.4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга.

2.2.5. Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга.

2.2.6. Обеспечение диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении раннего неонатального скрининга, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями.

2.2.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов по оказанию медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении раннего неонатального скрининга.

2.2.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

### **2.3. Показатели Программы**

К показателям региональной программы относятся:

2.3.1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Сахалинской области.

2.3.2. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, обследованных.

2.3.2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках расширенного неонатального скрининга.

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

2.3.4. Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, получающих патогенетическую терапию, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение.

## 2.4. Мероприятия Программы

Мероприятия Программы приведены в приложении № 6 к Программе.

2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Сахалинской области.

В Сахалинской области будет разработана, согласована и утверждена нормативная правовая база по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС, включая:

- региональный Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;

- формирование перечня стандартов операционных процедур при проведении неонатального и расширенного неонатального скринингов: по приему бланков (внутри региона, из других регионов), по методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории, по взятию крови и правилам их хранения РНС и НС, по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию и обратно, по получению фильтр-бланков МГК и правилам их передачи в учреждения, где будет проводиться забор крови, по порядку учета и хранению фильтр-бланков для РНС и НС, по работе с лабораторной информационной системой, по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики, по взаимодействию с Федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка (с дальнейшим тиражированием в медицинских организациях, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС);

- актуализацию приказа Министерства по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра».

2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.

Прием тест-бланков сотрудником лаборатории неонатального скрининга МГО с 8:00 до 16:00, в выходные и праздничные дни – сотрудником клинико-диагностической лаборатории, расположенной по адресу: 693004, г. Южно-Сахалинск, проспект Мира, 430, корпус № 1.

Ответственный сотрудник МГО или клинико-диагностической лаборатории получает, проверяет качество забора крови, сортирует и регистрирует доставленные тест-бланки с направлениями, формирует список полученных тест-бланков с образцами крови новорожденных.

Направление с тест-бланками разделяется по отрезной линии на 2 части. Тест-бланки с 5 пятнами крови новорожденных остаются в лаборатории МГО для проведения неонатального скрининга на 5 наследственных заболеваний.

В лаборатории МГО информация о полученных результатах проведенного НС посредством ЛИС передается в МИС БАРС, откуда поступает в ВИМИС «АКиНЕО».

Тест-бланки с 3 пятнами крови новорожденных с направлением упаковываются герметично в зип-пакет и в течение 24 часов от момента получения отправляются посредством курьерской службы авиатранспортом в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России для проведения РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания (схема № 2).

Сотрудники ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России вносят информацию о результатах проведенного РНС в ВИМИС «АКиНЕО».

При получении результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группа «высокого риска» по врожденным и (или) наследственным заболеваниям.

Участковый педиатр информирует о результатах исследования родителей обследованных детей.

Информация о новорожденных группы «высокого риска» в рамках проведения РНС из ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в течение 24 часов передается в МГО.

Сотрудник МГО вызывает через ответственного за НС и РНС сотрудника медицинской организации района, в котором находится или к которому прикреплен новорожденный (или по телефону законного представителя ребенка), для проведения повторного скринингового исследования (далее – ретест) и/или подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках скрининга.

Забор крови у новорожденного на тест-бланк и венозной крови в вакутейнер с ЭДТА для проведения ретеста и/или подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания осуществляется в МГО.

При невозможности транспортировки ребенка в МГО забор образца крови осуществляется в медицинской организации, в которой находится ребенок и направляется в МГО.

В течение 24 часов после получения информации новорожденный из группы высокого риска приглашается в МГО для забора образцов биоматериала для проведения ретеста и (или) подтверждающей диагностики.

Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие/отказ на проведение ретеста и/или подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках скрининга.

Список новорожденных и направления с образцами крови в течение 24 часов от момента получения упаковываются и отправляются посредством курьерской службы авиатранспортом в ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П.Бочкова» для проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований.

Время проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований по подтвержда-



ющей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний составляет не более 10 рабочих дней.

После получения результатов подтверждающей диагностики из ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П.Бочкова» формируется группа детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, сведения о которых сотрудниками МГО в течение 24 часов после получения результатов передаются в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного для взятия на диспансерный учет и дальнейшего наблюдения и лечения.

Всем пациентам (при необходимости и членам их семьи) с подтвержденным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания проводятся консультации профильных специалистов по выявленной нозологии и консультация врача-генетика.

При наличии у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинских показаний, требующих оказания медицинской помощи в стационарных условиях, специализированная медицинская помощь оказывается в профильных отделениях медицинских организаций в соответствии с показаниями.

Медицинская помощь пациентам может быть оказана с применением телемедицинских технологий путем организации и проведения консультации и (или) консилиума в федеральных центрах.

Сведения о вновь выявленном пациенте с врожденным и (или) наследственным заболеванием вносятся в региональные регистры пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках скрининга.

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

В рамках мероприятия будет проводиться оценка материально-

технической базы МГО с целью своевременного дооснащения медицинскими изделиями и расходным материалом.

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

Ежегодно будет определяться потребность в медицинских кадрах (врачи-специалисты – генетики, педиатры, неврологи, детские эндокринологи и др., средние медицинские работники) и их подготовка для обеспечения проведения НС и РНС в Сахалинской области.

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

В Сахалинской области для информационного взаимодействия между медицинскими организациями проводится:

- обеспечение регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС;

- обеспечение проведения первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС;

- обеспечение медицинской организации, осуществляющей забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»;

- внедрение и совершенствование мониторинга, планирования и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

- внедрение механизмов мониторинга качества данных и взаимодействия с ВИМИС, формируемых в МИС, с применением подсистемы аналитической

отчетности;

- организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями на платформе Trueconf, интегрированной с МИС БАРС.

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

При реализации мероприятий будет обеспечена преемственность диагностики, лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

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.

Медицинская помощь детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, будет оказываться в соответствии с утвержденными клиническими рекомендациями и стандартами.

2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

В рамках мероприятия будут проводиться мероприятия по обучению персонала, внедрению клинических рекомендаций и их исполнению, проведению внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

2.4.9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилак-

ки врожденных и (или) наследственных заболеваний.

В соответствии с утвержденной региональной программой в регионе будет организован РНС.

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

В регионе будет организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с утвержденными федеральными требованиями.

### 3. Результаты Программы

Индикативные показатели Программы в Сахалинской области

Таблица № 12

	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	90%	95%	95%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	0,1%	0,1%	0,1%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д-наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП, от общего числа детей, которым установлено Д-наблюдение, (%)	95%	95%	95%

## Результаты Программы:

3.1. Разработана Программа для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС) в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

3.2. Сформирована и утверждена региональным распоряжением министерства здравоохранения Сахалинской области оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н.

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

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

3.5. 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.

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

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

#### 4. Сроки реализации Программы

Программа реализуется в период 2023 - 2025 годов.

#### 5. Финансово-экономическое обоснование Программы

Расчет по мероприятию «Доставка тест-бланков до учреждений, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики»:

- отправка тестов без термоконтейнера 6 дней в неделю x 1446,00 рублей (предварительная стоимость) x 52 недели = 451 152,00 рубля.

- отправка тестов с термоконтейнером 3 дня в неделю x 3526,00 рублей (предварительная стоимость) x 52 недели = 550 056,00 рублей.

В 2024 и 2025 годах применен индекс-дефлятор 4,0 процента.

#### Планируемый бюджет Программы

Таблица № 13

	2023	2024	2025	итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	2 796,20	2 782,60	3 871,5	9 450,3
Бюджет субъекта	10 362,40	10 357,20	9 309,9	30 029,5
Иные источники	-	-	-	-
Консолидированный бюджет	13 158,60	13 139,80	13 181,40	39 479,80
Расходы, возникающие при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг)				
Федеральный бюджет	2 796,20	2 782,60	3 871,5	9 450,3
Бюджет субъекта	9 361,20	9 315,70	8 227,00	26 903,9
Иные источники	-	-	-	-

тыс. рублей

	2023	2024	2025	итого
Консолидированный бюджет	12 157,40	12 098,30	12 098,50	36 354,20
<b>Доставка тест-бланков до учреждений, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики</b>				
Федеральный бюджет	-	-	-	-
Бюджет субъекта	1 001,20	1 041,50	1 082,90	3 125,60
Иные источники	-	-	-	-
Консолидированный бюджет	1 001,20	1 041,50	1 082,90	2 125,60

#### **6. Социально значимый результат Программы в Сахалинской области**

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 3,9 на 1000 новорожденных, родившихся живыми, к 2025 году.

**ПРИЛОЖЕНИЕ № 1**

к Региональной программе Сахалинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденной распоряжением Правительства Сахалинской области

от 19 декабря 2022 г. № 961-р

**Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведение неонатального скрининга**

№ п/п	Осуществляющие забор проб	Уровни	Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания, по данным 2021 г.
1	2	3	4	5	6
1	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	16	32	1007
		2 уровень	1	5	1780
		3А уровень	1	3	2126
		3Б уровень			
2	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	19	38	6
		2 уровень			
		3 уровень			
3	Число отделений патологии новорожденных /педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
		2 уровень			
		3 уровень	2	4	289
4	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)				
ИТОГО			21/39	82	5208*

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



**ПРИЛОЖЕНИЕ № 2**

к Региональной программе Сахалинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденной распоряжением Правительства Сахалинской области

от 19 декабря 2022 г. № 961-р

**Перечень медицинских организаций, осуществляющих неонатальный скрининг в Сахалинской области**

Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, телефон, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года	
			число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
1	2	3	4	5	6	7
<b>Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня</b>						
ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»/ Перинатальный центр/ медико-генетическое отделение	г. Южно-Сахалинск, проспект Мира, 430, корпус 8 тел. (4242)497201 e-mail: <a href="mailto:sokb@sakhalin.gov.ru">sokb@sakhalin.gov.ru</a>	Главный врач: Розумейко В.П. Заведующий МГО: Костырко Э.И. Тел. 8(4242)497201 e-mail: <a href="mailto:oblgenetik@mail.ru">oblgenetik@mail.ru</a>	26440	100%	-	-

**ПРИЛОЖЕНИЕ № 3**

к Региональной программе Сахалинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденной распоряжением Правительства Сахалинской области  
от 19 декабря 2022 г. № 961-р

**Оснащение лаборатории неонатального скрининга медико-генетического отделения перинатального центра ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница» (приложение № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 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.	Имеющиеся 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>	Не менее 2	2	100
2.	261550	Анализатор биохимический множественных анализов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипогирсоза, адреногенитального	Не менее 2	-	-

№ 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.	Имеющиеся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
			синдрома, муковисцидоза галактоземии <3>, <4А>, <4Б>			
	261770	Анализатор биохимический множественных анализов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных анализов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	2	100
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>	Не менее 2	-	-
	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 <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	-	-
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150°С <4А>, <4Б>	Не менее 2	-	-
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	Не менее 2	-	-

№ 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.	Имеющиеся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	-	-
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки <3>, <4А>, <4Б>	По количеству рабочих мест	-	-
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробамми крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	-	-
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокой высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета мощности и площади	-	-
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета мощности и площади	1	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			1	100
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии /дезинфекции окружающей среды			-	-
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			-	-
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	1	50
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	1	50

№ 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, %	
14.	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>	-	-	-	
	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний, ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета числа рождений	10 комплектов для ГАО	100	
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал				10 комплектов для ГАО	100
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, набор, мультиплексный анализ				10 наборов на каждое исследование	100
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, реагент				Входит в состав набора	100
318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ	-				-	
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>	Из расчета числа рождений	-	-	
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД,				-	-

№ 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, %
		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	5600	100
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	По количеству рабочих мест	-	-
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	По количеству рабочих мест	5	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>	Не менее 1	1	100
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 1	1	100
21.	185890	Контейнер для стерилизации / дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 1	1	100
22.	231020	Система деионизационной очистки	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	1	-	-

№ 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 количество, шт.	Укомплектованность, %
		ки воды				
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б> Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100

### Дополнительное оснащение

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

**ПРИЛОЖЕНИЕ № 4**

к Региональной программе Сахалинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденной распоряжением Правительства Сахалинской области

от 19 декабря 2022 г. № 961-р

**Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга медико-генетического отделения перинатального центра ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»**

№ п/п	Наименование должности врача/бюджетного 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	3	3	3	100%
2.	Врач - лабораторный генетик	2	2	2	100%
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	-	-	-	-



№ 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)		
9.	Врач - акушер-гинеколог	-	-	-	-
10.	Биолог	2	2	2	100%
11.	Химик-эксперт медицинской организации	-	-	-	-
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	6	6	6	100%

**ПРИЛОЖЕНИЕ № 5**

к Региональной программе Сахалинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденной распоряжением Правительства Сахалинской области

от 19 декабря 2022 г. № 961-р

**Паспорт медико-генетического отделения перинатального центра  
ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»**

Общая информация	
Наименование:	Медико-генетическое отделение
Располагается на базе:	Перинатальный центр ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»
Руководитель:	Костырко Элеонора Ивановна
Адрес:	г. Южно-Сахалинск, проспект Мира, 430, корпус 8
Телефон:	8(4242)497201
Электронная почта:	<a href="mailto:oblgenetik@mail.ru">oblgenetik@mail.ru</a>
Количество сотрудников:	34
в том числе врачей-генетиков:	3
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	2

Клиническая деятельность	Да/нет	Кол-во в год
1	2	3
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	ДА	93
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:		
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	ДА	32
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	ДА	138
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	ДА	5233
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	НЕТ	
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	ДА	43

Клиническая деятельность	Да/нет	Кол-во в год
1	2	3
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч. в пренатальном периоде)	ДА	26
Инвазивные диагностические процедуры:		
биопсия хориона	ДА	43
плацентоцентез	ДА	26
амниоцентез	НЕТ	
кордоцентез	ДА	12
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	ДА	29
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	ДА	138
Неонатальный генетический скрининг	ДА	5288
Прочее	НЕТ	-

Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	Да/нет	Кол-во в год
1	2	3
Кариотипирование (цитогенетика)	ДА	806
в том числе, супружеские пары	ДА	189
в том числе, пренатально	ДА	81
в том числе, новорождённые	ДА	37
FISH	ДА	20
в том числе, супружеские пары	НЕТ	
в том числе, пренатально	ДА	20
в том числе, новорождённые	НЕТ	
в том числе, в рамках ПГТ	НЕТ	
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	НЕТ	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	НЕТ	
в том числе, супружеские пары		
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		

Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	Да/нет	Кол-во в год
1	2	3
в том числе, ПГТ-М и ПГТ -СП		
Неонатальный скрининг	ДА	5288
Биохимия	ДА	5288
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 Региональной программе Сахалинской области «Обеспечение расширения неонатального скрининга», утвержденной распоряжением Правительства Сахалинской области  
от 19 декабря 2022 г. № 961-р

**ПЛАН МЕРОПРИЯТИЙ**

**по разработке и реализации региональной программы Сахалинской области «Обеспечение расширения неонатального скрининга»**

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель по мероприятию	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга в Сахалинской области						
1.1	Разработка региональной программы «Обеспечение расширения неонатального скрининга» (далее – Программа)	20.10.2022	20.12.2022	Министерство здравоохранения Сахалинской области	Программа разработана	Проект Программы	Принята Программа, согласованная с Министерством здравоохранения Российской Федерации (далее – МЗ РФ), главным внештатным специали-

**01111(п)( Версия)**

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель по мероприятию	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1.2	Утверждение Программы	29.11.2022	20.12.2022	Министерство здравоохранения Сахалинской области	Программа утверждена	Распоряжение Правительства Сахалинской области	Сотрудники Министерства здравоохранения РФ по медицинской генетике, ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России
1.3	Разработка правового акта о проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (далее – НС и РНС)	10.11.2022	25.12.2022	Министерства здравоохранения Сахалинской области	Регулирование маршрутизации при проведении НС и РНС	Правовой акт министерства здравоохранения Сахалинской области	Обеспечение проведения НС и РНС в Сахалинской области
1.4.	Разработка перечня стандартов операционных процедур (далее - СОП) при проведении НС и РНС	10.11.2022	21.12.2022	ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»	Определение перечня СОП при проведении НС и РНС	СОП при проведении НС и РНС	СОП разработаны и направлены в государственные бюджетные организации здравоохранения сахалинской области (далее - медицинские организации)
1.5.	Утверждение СОП при проведении НС и РНС в медицинских организациях	22.12.2022	31.12.2022	Руководители медицинских организаций	Соблюдение СОП при проведении НС и РНС	Локальный акт медицинской организации	СОП утверждены

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель по мероприятию	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1.	Информирование медицинских организаций о порядке проведения НС и РНС	01.12.2022	25.12.2022, далее ежегодно	Министерство здравоохранения Сахалинской области	Проведение обучающих семинаров с медицинскими организациями	План обучения	Обеспечение проведения НС и РНС
2.2.	Заключение договора ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России для проведения РНС и ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова» для подтверждающей диагностики в рамках РНС	01.12.2022	31.12.2022, далее ежегодно	ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»	Заключен договор с ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России и ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова»	Договор	Обеспечение проведения РНС
2.3.	Заключение договора с транспортной организацией на доставку тест-бланков в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России	01.12.2022	25.12.2022, далее ежегодно	ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»	Заключен договор с транспортной компанией	Договор	Обеспечение проведения РНС
3.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках РНС						
3.1.	Закупка тест-систем для проведения НС	01.12.2022	25.12.2022, далее ежегодно	ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»	Проведение НС	Документ о поставке тест-систем для проведения НС	Обеспечение проведения НС
3.2.	Дооснащение ОМГ	01.01.2022	31.12.2025	ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»	Дооснащение необходимыми медицинскими изделиями, расходным материалом	Документ о поставке медицинских изделий	Обеспечение проведения НС

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель по мероприятию	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1.	Определение потребности в медицинских кадрах для проведения НС и РНС	01.12.2022	31.12.2025	ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»	Актуализация штатного расписания медико-генетического отделения для проведения НС и РНС	Определена потребность в медицинских кадрах	Обеспечение проведения НС и РНС
4.2.	Организация повышения квалификации специалистов медицинских организаций, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями, в том числе в рамках непрерывного медицинского образования	01.12.2022	31.12.2025	Руководители медицинских организаций, Министерство здравоохранения Сахалинской области	Повышение квалификации специалистов медицинских организаций	Сертификат специалиста	Обеспечение медицинских организаций квалифицированными специалистами
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Модернизация компонентов регионального сегмента единой государственной информационной системы в части расширения структурных элементов электронных медицинских сведений (дальше – СЭМД), передаваемых в ВИМИС «Акушерство и	01.01.2022	25.05.2023	ГБУЗ «Сахалинский областной медицинский информационно-аналитический центр» (далее – ГБУЗ «СОМИАЦ»)	Расширение перечня формируемых и выгружаемых структурных элементов электронных медицинских документов и СЭМД в ВИМИС «Акушерство и гинекология» и «Нео-	Формируемые сведения в ВИМИС	Автоматизация процесса передачи СЭМД в ВИМИС и РЭМД



№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель по мероприятию	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанный период
		Начало	Окончание				
1	2 гинекология» и «Неонатология»	3	4	5	6	7	8
5.2.	Подготовка сведений в МЗ РФ и ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России о медицинских организациях Сахалинской области, в которых осуществляется забор биологического материала для проведения НС и РНС	01.10.2022	25.12.2022	Министерство здравоохранения Сахалинской области	Направление информации в МЗ РФ и ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России	Письмо в МЗ РФ и ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России	Подготовлен реестр медицинских организаций Сахалинской области, участвующих в реализации Программы
5.3.	Формирование реестра сведений о специалистах Сахалинской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКИНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС	01.10.2022	25.12.2022	ГБУЗ «СОМИАЦ», медицинские организации	Направлена заявка в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» на предоставление доступа специалистам к ВИМИС «АКИНЕО»	Сформирован реестр сведений о специалистах Сахалинской области	Обеспечен доступ для специалистов Сахалинской области в ВИМИС «АКИНЕО»
5.4.	Разработка методологических документов для медицинского персонала, обеспечивающего формирование направлений в медицинской информационно-системе (далее – МИС) для проведе-	01.10.2022	31.12.2025	ГБУЗ «СОМИАЦ»	Подготовлены инструкции и их актуализация	Инструкции размещены в базе знаний министерства здравоохранения Сахалинской области	Соблюдение медицинским персоналом правил формирования направлений на исследование в МИС

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель по мероприятию	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
	ния НС и РНС						
5.5.	Обеспечение передачи медицинскими организациями сведений о факте забора крови на НС и РНС (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКИНЕО»	01.10.2022	31.12.2022	ГБУЗ «СОМИАЦ», Разработчик МИС БАРС, медицинские организации	Организация передачи сведений о факте забора крови СЭМД «Направление на неонатальный скрининг»	ВИМИС «АКИНЕО», МИС «Барс»	Постоянно
5.6.	Обеспечение МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (ОМГ/МГЦ), возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКИНЕО»	01.10.2022	31.12.2022	ГБУЗ «СОМИАЦ», Разработчик МИС БАРС, ГБУЗ СОКБ, медицинские организации	Организация технической возможности передачи сведений о результате исследования в ВИМИС «АКИНЕО»	Автоматическое формирование протоколов о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКИНЕО»	Автоматизация процесса передачи сведений
5.7.	Обеспечение полноты сведений, передаваемых в ВИМИС по соответствующему профилю, и мониторинга полноты и качества формируемых и передаваемых данных	01.10.2022	31.12.2025	ГБУЗ «СОМИАЦ»	Мониторинг данных с помощью аналитической подсистемы	Информация из подсистем ВИМИС	Обеспечена полнота и актуальность сведений, передаваемых в ВИМИС
5.8.	Обеспечение функционирования сервиса телемедицинских консультаций (далее – ТМК), интегрированного с МИС БАРС	20.12.2022	постоянно	ГБУЗ «СОМИАЦ»	Формирование расписания и вызова ТМК непосредственно в МИС	Протоколы ТМК, направленные в РЭМД и ВИМИС	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель по мероприятию	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
5.9.	Проведение консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в федеральных центрах, в том числе с использованием телемедицинских технологий	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ «Областная детская больница», ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница», центральные районные больницы	Консультирование пациентов в специализированных центрах	Заключение или Протокол ТМК	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1.	Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций (центров) в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	01.01.2023	постоянно	ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница»	Передача информации о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием в детскую поликлинику	Учет впервые выявленных пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Своевременное лечение пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
6.2.	Учет, проведение диспансерного наблюдения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС	01.01.2023	постоянно	Руководители медицинских организаций	Динамическое наблюдение пациентов	Учетная форма № 030/y	Снижение детской, в том числе младенческой смертности
6.3.	Ведение регионального регистра федерального регистра	01.01.2023	постоянно	Руководители медицинских организаций	Обеспечение своевременного получения	Автоматизированный персонализированный	Своевременное обеспечение пациентов с

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель по мероприятию	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
	стра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями			ций	ния таргетной терапии	учет пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	наследственными и (или) врожденными заболеваниями лекарственными препаратами, специализированным лечебным питанием
6.4.	Направление пациентов в федеральные центры для оказания специализированной медицинской помощи, в том числе с применением телемедицинских технологий	01.01.2023	31.12.2025	Руководители медицинских организаций, ГБУЗ «СОМИАЦ», Министерство здравоохранения Сахарской области	Оказание специализированной медицинской помощи	Протокол консультации	Обеспечение доступности специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
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.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	С момента издания клинических рекомендаций и стандартов	Ввод клинических рекомендаций и стандартов в действие	Руководители медицинских организаций	Оказание медицинской помощи в соответствии с клиническими рекомендациями и стандартами	-	Обеспечение качества медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
8.1.	Организация проведения внутренних аудитов по соблюдению клинических рекомендаций и стандартов	С момента вступления в силу клинических	31.12.2025	Руководители медицинских организаций	Оказание медицинской помощи в соответствии с клиническими рекомендациями	Акт внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи	Устранение выявленных дефектов в оказании медицинской помощи

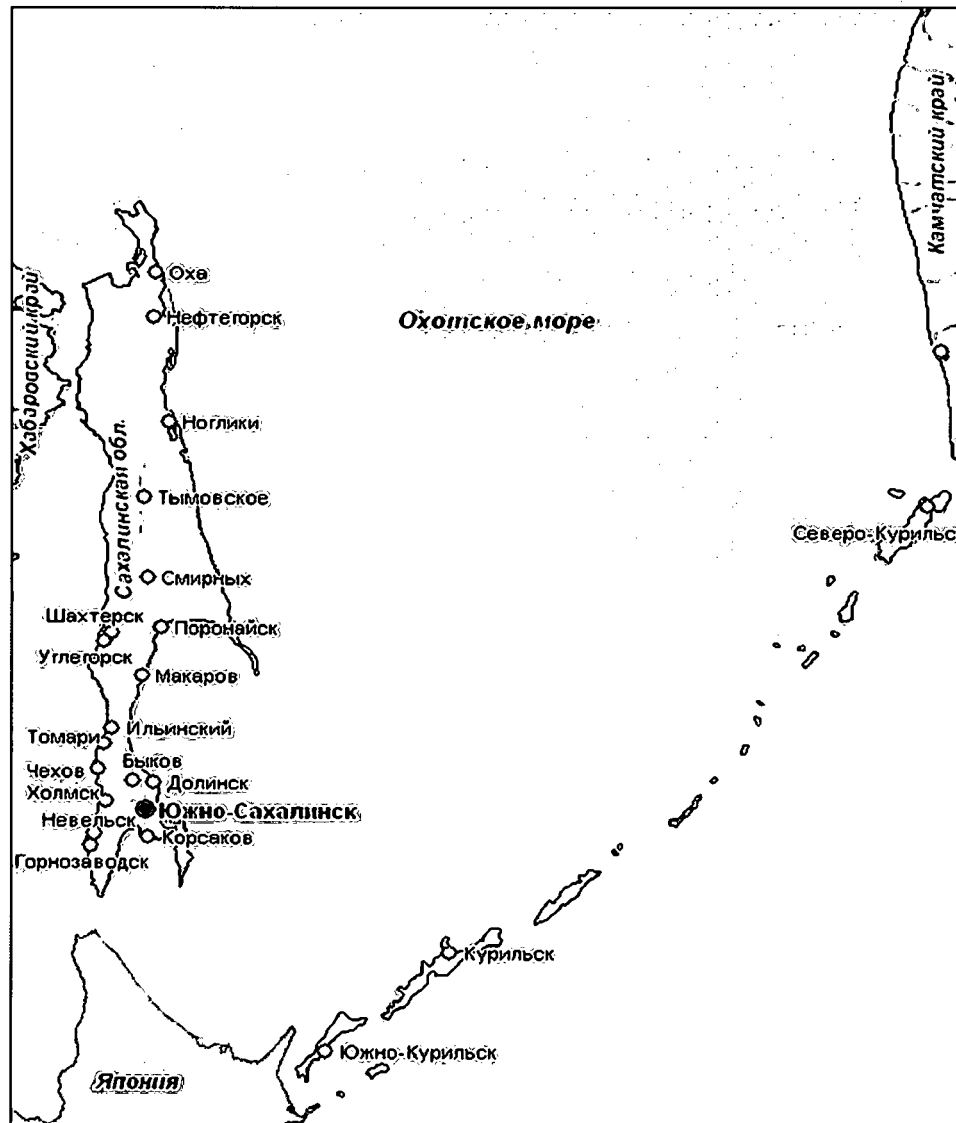
№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель по мероприятию	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
	рекомендаций и стандартов				ями и стандартами		
9.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
9.1.	Обследование новорожденных в рамках РНС	01.01.2023	31.12.2025	Медицинские организации	Раннее выявление наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Результат обследования на НС и РНС	Своевременное лечение пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
10.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
10.1.	Организация сбора данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	-	31.12.2025	Руководители медицинских организаций ГБУЗ «СОМИАЦ»	Осуществление сбора и анализа достоверных статистических сведений	Федеральная форма статистического учета № 12	Ежегодный анализ по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

## СХЕМА № 1

к Региональной программе Сахалинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденной распоряжением Правительства Сахалинской области от 19 декабря 2022 г. № 961-р

### Схема доставки биоматериала в Сахалинской области для проведения неонатального скрининга

Государственные бюджетные учреждения здравоохранения Сахалинской области доставляют биоматериал в медико-генетическое отделение перинатального центра ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница» (на схеме г. Южно-Сахалинск).



## СХЕМА № 2

к Региональной программе Сахалинской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденной распоряжением Правительства

Сахалинской области

от 19 декабря 2022 г. № 961-р

### Схема доставки биоматериала в Сахалинской области для проведения расширенного неонатального скрининга



ГБУЗ «Сахалинская областная клиническая больница» (г. Южно-Сахалинск) осуществляет доставку биоматериала для проведения расширенного неонатального скрининга в «ФГАУ НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, г. Москва