

**ПРАВИТЕЛЬСТВО САНКТ-ПЕТЕРБУРГА****РАСПОРЯЖЕНИЕ**

окуд

27.12.2022№ 27-рп**Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге на 2023-2025 годы»**

Во исполнение Указа Президента Российской Федерации от 07.05.2018 № 204 «О национальных целях и стратегических задачах развития Российской Федерации на период до 2024 года», постановления Правительства Российской Федерации от 26.12.2017 № 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения» и приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»:

1. Утвердить региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге на 2023-2025 годы» согласно приложению.
2. Распоряжение вступает в силу с 01.01.2023.
3. Контроль за выполнением распоряжения возложить на вице-губернатора Санкт-Петербурга Эргашева О.Н.

Губернатор  
Санкт-Петербурга



А.Д.Беглов

Приложение  
к распоряжению  
Правительства Санкт-Петербурга  
от 27.12.2022 № 27-рп

**РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА**  
**«Обеспечение расширенного неонатального скрининга**  
**в Санкт-Петербурге на 2023-2025 годы»**

**Основные положения**

В соответствии с Указом Президента Российской Федерации от 07.05.2018 № 204 «О национальных целях и стратегических задачах развития Российской Федерации на период до 2024 года» и в рамках государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения», утвержденной постановлением Правительства Российской Федерации от 26.12.2017 № 1640, реализуется федеральный проект «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее – Проект).

Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге» на 2023-2025 годы определяет цели, задачи, направления и приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения в Санкт-Петербурге в результате проведения неонатального скрининга (далее НС) и расширенного неонатального скрининга (далее РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Программа разработана в целях реализации Указа Президента Российской Федерации от 07.05.2018 № 204 «О национальных целях и стратегических задачах развития Российской Федерации на период до 2024 года», постановления Правительства Российской Федерации от 26.12.2017 № 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения» и приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ от 21.04.2022 № 274н) на период 2023-2025 годов.

Программа предусматривает реализацию комплекса мер, направленных на снижение показателя младенческой смертности в Санкт-Петербурге к 2025 году до 3,2 на 1000 новорожденных, родившихся живыми, посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС, повышение доступности и качества медицинской помощи на всех этапах ее оказания, профилактики заболеваемости, а также обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

Достижение вышеуказанного целевого показателя в Санкт-Петербурге планируется за счет реализации следующих задач в рамках федерального проекта:

обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Санкт-Петербурге;  
формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом от 21.04.2022 № 274н;  
совершенствование материально-технической базы Санкт-Петербургского государственного казенного учреждения здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)» (далее ГКУЗ МГЦ);

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

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

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

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

методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;

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

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.

В рамках Программы предусмотрены следующие целевые показатели:

доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Санкт-Петербурге (процентов);

доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Санкт-Петербурге (процентов);

доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Санкт-Петербурге (процентов);

доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Санкт-Петербурге (процентов);

доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (процентов).

Условием предоставления субсидии из федерального бюджета является наличие в субъекте Российской Федерации утвержденной региональной программы, предусматривающей перечень мероприятий (результатов) по обеспечению РНС, при реализации которых возникают расходные обязательства субъекта Российской Федерации, наличие в бюджете субъекта Российской Федерации бюджетных ассигнований на исполнение расходных обязательств субъекта Российской Федерации, в целях финансирования которых предоставляется субсидия, в объеме, необходимом для их исполнения, а также заключение соглашения о предоставлении субсидии из федерального бюджета бюджету субъекта Российской Федерации в соответствии с пунктом 10 Правил формирования, предоставления и распределения субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации, утвержденных постановлением Правительства Российской Федерации от 30.09.2014 № 999 «О формировании, предоставлении и распределении субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации».

# 1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС в Санкт-Петербурге

## 1.1. Краткая характеристика Санкт-Петербурга

№ п/п	Административный центр	Санкт-Петербург
1	2	3
1	Площадь территории региона	1439 км <sup>2</sup>
2	Наиболее крупные города (списком)	-
3	Муниципальные образования, все	111 внутригородских муниципальных образований города федерального значения Санкт-Петербурга
4	муниципальные районы	18 районов, 81 муниципальный округ
5	городские округа	-
6	городские поселения	9 городов
7	сельские поселения	21 поселок

## 1.2. Анализ основных демографических показателей в Санкт-Петербурге

Таблица 1

### Демографические показатели в Санкт-Петербурге

№ п/п	Наименование показателя	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022
1	2	3	4	5	6	7
1	Коэффициент рождаемости на 1000 населения	11,9	10,9	10,3	9,9	9,5
2	Общий коэффициент смертности на 1000 населения	11,1	11,0	13,6	15,6	12,3
3	Коэффициент естественного прироста населения	0,8	-0,1	-3,3	-5,7	-2,8

Рождаемость в Санкт-Петербурге за период с 2018 года по 2021 год снизилась на 16,8 процентов с 11,9 до 9,9 на 1000 населения. По итогам 9 месяцев 2022 года тенденция сохраняется, коэффициент рождаемости составляет 9,5 на 1000 населения.

Смертность населения снизилась с 11,1 в 2018 году до 11,0 на 1000 населения в 2019 году, 2020 году и 2021 году, в связи с эпидемией новой коронавирусной инфекции (COVID-19), смертность выросла до 15,6 на 1000 населения в 2021 году. За 9 месяцев 2022 года коэффициент смертности снизился до 12,3 на 1000 населения.

По состоянию на 01.01.2022 численность населения Санкт-Петербурга составляет 5 373 503 человека, что на 21568 человек (0,4 процента) больше, чем в 2018 году. Детское население 0-17 лет составило 973739 человек, за 5 лет детское население увеличилось на 74762 человека (8,3 процента), число детей до 1 года за 5 лет уменьшилось на 6,8 процентов и составило 55128 человек. Демографическая ситуация в Санкт-Петербурге характеризуется относительной стабилизацией численности населения начиная с 2018 года. Это происходит за счет подъема рождаемости в начале 2000 годов. Общее количество детей 0-17 лет увеличилось за указанный период на 1,6 процента. Однако, за счет снижения

рождаемости в 2018-2021 годах на 1,0 процента и повышения смертности среди населения (общий коэффициент смертности увеличился на 4,7), коэффициент естественного прироста населения снизился с 0,8 до -5,7.

Таблица 2

## Численность населения в Санкт-Петербурге

№ п/п	Демографические показатели	По состоянию на:				
		01.01.2018	01.01.2019	01.01.2020	01.01.2021	01.01.2022
1	2	3	4	5	6	7
1	Численность населения,	5351935	5383890	5398064	5384342	5373503
2	Из общего числа дети 0-17, всего	898977	924044	947039	963262	973739
3	из них городское	898977	924044	947039	963262	973739
4	из них сельское население	-	-	-	-	-
5	из них дети 0-1	59120	64930	62074	58563	55128

Таблица 3

## Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Санкт-Петербурге

№ п/п	Показатель	2018		2019		2020		2021		9 мес.2022	
		Абс.	Показатель	Абс.	Показатель	Абс.	Показатель	Абс.	Показатель	Абс.	Показатель
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1	Перинатальная смертность	444	6,9	448	7,56	396	7,11	409	7,62	263	6,8
2	Неонатальная смертность	155	2,24	137	2,32	109	1,97	108	2,02	75	2,0
3	Ранняя неонатальная смертность	89	1,39	79	1,34	58	1,05	55	1,03	36	0,94
4	Младенческая смертность	239	3,7	214	3,6	191	3,4	197	3,7	124	3,1

\*Показатель неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности рассчитан на 1000 родившихся

Таблица 4

## Структура младенческой смертности в Санкт-Петербурге

№ п/п	Показатель	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		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	12
1	Всего умерших от всех причин	239		214		191		197		124	

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
2	в том числе:										
3	от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	3	1,3	3	1,4	3	1,6	7	3,5	1	0,8
4	от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0		2	0,9	2	1,05	2	0,99	0	
5	от болезней нервной системы	8	3,4	3	1,4	10	5,2	6	3,1	4	3,2
6	от болезней органов дыхания	17	7,1	17	7,9	6	3,1	16	8,1	6	4,9
7	от болезней органов пищеварения	1	0,4	0		0		0	0	0	0
8	от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	59	24,7	49	22,9	56	29,3	59	29,9	46	37,1
9	От отдельных состояний, возникших в перинатальном периоде	142	59,4	129	60,3	104	54,5	94	47,7	60	48,4
10	геморрагических нарушений у плода	2	0,8	1	0,5	2	1,05	0		0	
11	от внешних причин смерти	2	0,8	3	1,4	0		6	3,1	2	1,6
12	от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0		0		0		0		0	

\*Доля в общей структуре смертности.

Показатель перинатальной смертности увеличивался с 6,9 в 2018 году до 7,8 в 2021 году, за 9 месяцев 2022 года показатель снизился до 6,8 на 1000 родившихся живыми и мертвыми. В том числе ранняя неонатальная смертность уменьшилась с 1,39 в 2018 году до 1,12 в 2019 году, за 9 месяцев 2022 составила 0,94. Неонатальная смертность уменьшилась с 2,24 в 2018 году до 2,12, за 9 месяцев 2022 года составила 2,0. Самый низкий показатель младенческой смертности отмечался в 2020 году – 3,4 на 1000 родившихся живыми, самый высокий показатель в 2019 и 2021 году – 3,7. За 9 месяцев 2022 года младенческая смертность составила 3,2.

Показатели младенческой, детской смертности за период 2018-2021 годов имеют устойчивую тенденцию к снижению и составляют - неонатальная смертность с 2,24 до 2,12 на 1000 родившихся живыми, ранняя неонатальная смертность с 1,39 до 1,12 на 1000 родившихся живыми, младенческая смертность остается стабильной – 3,7 на 1000 родившихся живыми. За указанный период произошло увеличение перинатальной смертности с 6,9 в 2018 году до 7,8 в 2021 году на 1000 родившихся живыми и мертвыми. В абсолютных цифрах количества умерших детей в 2021 году меньше, чем в 2018, но показатель младенческой смертности выше за счет снижения числа родов (в 2018 году родилось 62219, а в 2021 году 54714 новорожденных). Причем количество детей, умерших от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений остается стабильным. На первом месте в структуре младенческой смертности за 2021 год - отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде, доля которых уменьшилась с 56,6 процентов в 2018

году до 45,8 процентов в 2021 году и за 9 месяцев 2022 года составила 48,4 процентов. Доля врожденных аномалий (2 место) увеличилась с 26,9 процентов в 2018 году до 31,3 процентов в 2021 году, за 9 месяцев 2022 года она составила 37,1 процентов. Доля болезней органов дыхания (3 место) увеличилась с 4,5 процентов в 2018 году до 5,5 процентов в 2021 году, за 9 месяцев 2022 года она составила 4,8 процентов. Доля внешних причин варьирует от 1,65 процентов в 2018 году до 0,99 процентов в 2021 году, за 9 месяцев 2022 года составляет 1,6 процентов. Остальные причины регистрируются в единичных случаях не каждый год.

### 1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Санкт-Петербурге

Таблица 5

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

№ п/п	Название заболевания	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022
1	2	3	4	5	6	7
1	Врожденный гипотиреоз	21	16	17	11	12
2	Галактоземия	1	0	1	0	1
3	Фенилкетонурия	12	10	5	8	9
4	Адреногенитальный синдром	4	4	7	6	5
5	Муковисцидоз	10	11	5	5	11
6	Наследственные болезни обмена	3	2	6	9	6
7	Спинальная мышечная атрофия	4	5	4	4	8
8	Первичные иммунодефициты	16	18	9	12	3
9	Итого	71	66	54	55	55

Таблица 6

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

№ п/п	Название заболевания	2018	2019	2020	2021	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6	7
1	Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
2	Галактоземия	0	0	0	0	0
3	Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
4	Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
5	Муковисцидоз	0	1	0	0	0
6	Наследственные болезни обмена	0	1	0	0	0
7	Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
8	Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
9	Итого	0	2	0	0	0

В соответствии с распоряжением Комитета по здравоохранению от 29.05.2006 № 220-р «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания в Санкт-Петербурге» в Санкт-Петербурге, на базе ГКУЗ МГЦ, проводится неонатальный скрининг на наличие пяти наследственных заболеваний с целью снижения показателей младенческой, детской смертности и инвалидизации детей.

За указанный период количество обследованных новорожденных в субъекте стабильно и составляет 98,1-99,4 процентов, что говорит о хорошей организации и информированности населения о программе неонатального скрининга.

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

Перечень нормативных правовых актов, регламентирующих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Санкт-Петербурге

<b>№ п/п</b>	<b>Название</b>
<b>1</b>	<b>2</b>
1	Закон Санкт-Петербурга от 22.11.2011 № 728-132 «Социальный кодекс Санкт-Петербурга»
2	Постановление Правительства Санкт-Петербурга от 17.10.2012 № 1119 «О государственной информационной системе Санкт-Петербурга «Региональный фрагмент единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения»
3	Постановление Правительства Санкт-Петербурга от 27.12.2013 № 1070 «О Комитете по здравоохранению»
4	Постановление Правительства Санкт-Петербурга от 30.06.2014 № 553 «О государственной программе Санкт-Петербурга «Развитие здравоохранения в Санкт-Петербурге»
5	Постановление Правительства Санкт-Петербурга от 09.07.2015 № 563 «О мерах по реализации главы 17 «Социальная поддержка отдельных категорий лиц в части обеспечения лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, а также бесплатного изготовления и ремонта зубных протезов» Закона Санкт-Петербурга «Социальный кодекс Санкт-Петербурга»
6	Постановление Правительства Санкт-Петербурга от 21.07.2015 № 650 «О мерах по реализации главы 29 «Социальная поддержка лиц с ограниченными возможностями здоровья» Закона Санкт-Петербурга «Социальный кодекс Санкт-Петербурга»
7	Постановление Правительства Санкт-Петербурга от 28.12.2021 № 1101 «Об утверждении перечней главных администраторов доходов и главных администраторов источников финансирования дефицита бюджета Санкт-Петербурга и бюджета Территориального фонда обязательного медицинского страхования Санкт-Петербурга на 2022 год и на плановый период 2023 и 2024 годов»
8	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 30.12.1998 № 286-р «О дальнейшем совершенствовании медико-генетической службы в Санкт-Петербурге»
9	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 29.05.2006 № 220-р «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания в Санкт-Петербурге»
10	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 29.12.2009 № 820-р «О диагностике нарушений обмена аминокислот, органических кислот и ацилкарнитинов у детей методом тандемной масс-спектрометрии»
11	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 13.08.2013 № 335-р «Об организации Городского детского центра муковисцидоза»
12	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 04.08.2017 № 245-р «О Порядке принятия решения о предоставлении отдельным категориям лиц мер социальной поддержки и дополнительных мер социальной поддержки по обеспечению лекарственными препаратами и медицинскими изделиями»
13	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 09.01.2018 № 1-р «О реализации постановления Правительства Санкт-Петербурга от 12.12.2017 № 1049 «О внесении изменений в постановление Правительства Санкт-Петербурга от 09.07.2015 № 563»
14	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 26.01.2018 № 27-р «О совершенствовании



1	2
	организации медицинской помощи детям по профилю «сурдология-оториноларингология» в Санкт-Петербурге»
15	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 05.02.2019 № 59-р «О Порядке взаимодействия участников обеспечения лекарственными препаратами и медицинскими изделиями отдельных категорий граждан Санкт-Петербурга, имеющих право на получение социальной помощи за счет средств федерального бюджета и бюджета Санкт-Петербурга»
16	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 01.04.2020 № 172-р «О реализации постановления Правительства Санкт-Петербурга от 19.03.2020 № 144 «О внесении изменений в постановление Правительства Санкт-Петербурга от 09.07.2015 № 563»
17	Распоряжение Комитета по здравоохранению 30.08.2021 № 535-р «Об организации и оказании медицинской помощи с применением телемедицинских технологий медицинскими организациями, находящимися в ведении исполнительных органов государственной власти Санкт-Петербурга»
18	Распоряжение Комитета по здравоохранению 30.09.2022 № 610-р «О реализации постановления Правительства Санкт-Петербурга от 01.09.2022 № 784 «О внесении изменений в постановление Правительства Санкт-Петербурга от 09.07.2015 № 563»
19	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 11.08.2014 № 672-р «О совершенствовании организации органного донорства в Санкт-Петербурге»
20	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 14.10.2022 № 661-р «О рабочей группе по вопросам организации расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге»

Организация обеспечения детей лекарственными препаратами осуществляется на основании постановления Правительства Российской Федерации от 06.04.2021 № 545 «О порядке приобретения лекарственных препаратов, медицинских изделий и технических средств реабилитации для конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим и хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо для групп таких детей» и постановления от 21.05.2021 № 769 «Об утверждении правил обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) конкретному ребенку с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей».

В Санкт-Петербурге организовано обеспечение детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями лекарственными препаратами, закупка которых осуществляется Фондом «Круг добра». Учредителем Фонда «Круг добра» является Министерство здравоохранения Российской Федерации. Комитетом по здравоохранению определены организации государственной системы здравоохранения, имеющие лицензию на осуществление медицинской и (или) фармацевтической деятельности (получатели лекарственных препаратов).

В соответствии с информационными письмами Комитета по здравоохранению от 25.08.2021 № 04/16-208/21-0-0 и от 23.03.2022 № 04-06-37/22-0-0 пакет медицинских документов согласно Перечню документов для формирования заявки для пациентов с тяжелыми жизнеугрожающими или хроническими заболеваниями, формирует детская поликлиника по месту наблюдения ребенка, с последующим предоставлением в Комитет по здравоохранению.

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

На территории Санкт-Петербурга исследование на НС, РНС и медико-генетическое консультирование по итогам скрининга, осуществляет ГКУЗ МГЦ.

На основании распоряжения правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р ГКУЗ МГЦ включен в программу РНС в качестве учреждения 3А уровня, с прикреплением к нему 10 субъектов Северо-Западного Федерального округа Российской

Федерации (далее - СЗФО РФ).

Для проведения РНС в Санкт-Петербурге выстроена двухуровневая модель оказания медицинской помощи больным с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, в амбулаторно-поликлинических и стационарных условиях.

Забор крови для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания организован в 25 медицинских организациях Санкт-Петербурга, из них: 21 родовспомогательная организация (12 государственных, 5 федеральных, 4 частных) и 4 детских городских стационара. Детские поликлиники (детские поликлинические отделения) в маршрутизацию не включены.

Медицинские организации, осуществляющие забор биологического материала для исследования на НС и РНС, делятся по уровню оказания медицинской помощи следующим образом:

1. Медицинские организации I уровня в Санкт-Петербурге отсутствуют.
2. Медицинские организации родовспоможения:  
II уровень 18 медицинских организаций;  
III уровень 3 медицинских организации (1 городской перинатальный центр и 2 федеральных перинатальных центра);
3. Детские городские стационары 4 медицинских организации.

Таблица 7

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб для проведения НС и РНС

№ п/п	Показатель	Уровень медицинской организации	Число медицинских организаций (структурных подразделений)	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (количество)	Количество новорожденных, у которых взята проба для НС на наследственные заболевания по данным 2021 года
1	2	3	4	5	6
1	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	0	0	0
		2 уровень	7 родильных домов	39	0
		3А уровень	1 городской перинатальный центр	12	0
		3Б уровень	2 федеральных перинатальных центра	16	0
2	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	0	0	0
		2 уровень	0	0	0
		3 уровень	0	0	0
3	Число отделений патологии новорожденных/детских	1 уровень	0	0	0
		2 уровень	3 детские городские больницы	11	0

1	2	3	4	5	6
	больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	3 уровень	1 детская городская больница	7	0
4	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС	2 уровень	4 акушерских отделения в многопрофильных стационарах, 3 акушерских отделения в федеральных клиниках, 4 частных медицинских организации	34	0
ИТОГО			4 детских стационара, 21 родовспомогательных учреждения	119	0

Таблица 8

Список медицинских организаций, осуществляющих забор проб  
для проведения НС и РНС

№ п/п	Наименование медицинской организации
1	2
1	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Родильный дом № 1 (специализированный)»
2	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Родильный дом № 6 им. проф. В.Ф.Снегирева»
3	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Родильный дом № 9»
4	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Родильный дом № 10»
5	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Родильный дом № 13»
6	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Родильный дом № 16»
7	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Родильный дом № 17»
8	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городской перинатальный центр № 1»
9	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Клиническая инфекционная больница им. С.П.Боткина»
10	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница № 33»
11	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница № 38 им. Н.А.Семашко»
12	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница Святого Праведного Иоанна Кронштадтского»
13	Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научно-

1	2
	исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии имени Д.О.Отта»
14	Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
15	Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова» Министерства обороны Российской Федерации
16	Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
17	Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации
18	Лечебно-профилактическое учреждение «Родильный дом № 2»
19	Общество с ограниченной ответственностью «АВА-ПЕТЕP»
20	Общество с ограниченной ответственностью «Многопрофильная клиника Сестрорецкая»
21	Общество с ограниченной ответственностью «Хавен»
22	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий»
23	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Детская городская больница Святой Ольги»
24	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Детская городская больница № 17 Святителя Николая Чудотворца»
25	Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Детская городская больница № 22»

Таблица 9

Медицинская организация,  
осуществляющая НС в Санкт-Петербурге

№ п/п	Полное наименование медицинской организации, осуществляющей проведение НС	Адрес, телефон, адрес электронной почты	Фамилия, имя, отчество руководителя медицинской организации, осуществляющий проведение НС, контактный телефон, адрес электронной почты	Проведено исследований НС в год по данным 2021 года
1	2	3	4	5
1	Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)»	194044, Санкт-Петербург, Тобольская ул., д. 5 8(812)241-24-85 <a href="mailto:gkdmgenc@zdrav.spb.ru">gkdmgenc@zdrav.spb.ru</a>	Коротеев А.Л. 8(812)241-24-85 <a href="mailto:gkdmgenc@zdrav.spb.ru">gkdmgenc@zdrav.spb.ru</a>	54 448

Паспорт ГКУЗ МГЦ

Таблица 10

№ п/п	Характеристики	Число сотрудников
1	2	3
1	Количество сотрудников	Всего сотрудников 142
2	в том числе врачей-генетиков	16
3	в том числе врачей-лабораторных генетиков	4

№ п/п	Вид деятельности	Количество в год (по итогам 2021 года)
1	2	3
1	Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	21 587
2	Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	427
3	Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	103
4	Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и ультразвукового исследования)	34 523
5	Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг (НИПС) по внеклеточной	37

1	2	3
	ДНК плода в крови матери	
6	Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	25
7	Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии	121
8	Инвазивные диагностические процедуры (всего)	698
9	биопсия хориона	116
10	плацентоцентез	436
11	амниоцентез	63
12	кордоцентез	81
13	Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	130
14	Консультирование супружеских пар с бесплодием и в рамках программ вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ)	113

№ п/п	Лабораторная деятельность	Число исследований в год
1	2	3
1	Кариотипирование (цитогенетика)	2 150
2	в том числе, супружеские пары	750
3	в том числе, пренатально	700
4	в том числе, новорождённые	200
5	FISH	150
6	в том числе, супружеские пары	6
7	в том числе, пренатально	5
8	в том числе, новорожденные	0
9	в том числе, в рамках ПГТ	0
10	Полимеразная цепная реакция диагностика (ПЦР) наследственных заболеваний	668
11	Молекулярное кариотипирование (хромосомный микроматричный анализ (ХМА))	29
12	в том числе, супружеские пары	0
13	в том числе, пренатально	29
14	в том числе, новорожденные	0
15	Секвенирование по Сэнгеру	18
16	Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	250
17	Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	0
18	Неонатальный скрининг	273 902
19	Биохимия	273 902

Медицинская справка о рождении формируется в медицинской информационной системе медицинской организации (далее МИС МО) в течение первых суток после рождения ребенка, направляется в региональный фрагмент единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения, созданного в соответствии с постановлением Правительства Санкт-Петербурга от 17.10.2012 № 1119 «О государственной информационной системе Санкт-Петербурга «Региональный фрагмент единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения».

Лабораторные исследования образцов крови новорожденных на НС и РНС проводятся в ГКУЗ МГЦ. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате исследований, передается в медицинскую организацию, осуществлявшую забор

образцов крови. В течение 24 часов после получения информации у новорожденного из группы высокого риска проводится повторный забор образцов крови для ре-теста в биохимической лаборатории ГКУЗ МГЦ. В случае подтверждения высоких показателей, образцы биоматериала направляются в референс-центр по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний (Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова» (далее – МГНЦ им. Н.П.Бочкова).

### 1.6. Информационное взаимодействие

Таблица 11

Региональные системы информатизации здравоохранения,  
необходимые для обеспечения НС и РНС

№ п/п	Система информатизации в здравоохранении	Реквизиты правового акта
1	2	3
1	Государственная информационная система Санкт-Петербурга «Региональный фрагмент единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения» (далее РЕГИЗ)	Постановление Правительства Санкт-Петербурга от 17.10.2012 № 1119 «О государственной информационной системе Санкт-Петербурга «Региональный фрагмент единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения»»
2	Электронный документооборот	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 21.02.2018 № 88-р «О создании и ведении «Электронной медицинской карты Петербуржца»
3	Сервис выписки медицинских свидетельств о рождении. Подсистема «Учет медицинских свидетельств о рождении и смерти» (далее УМСРС)	Распоряжение Комитета по здравоохранению от 23.08.2018 № 443-р «О внедрении в эксплуатацию подсистемы «Учет медицинских свидетельств о рождении и смерти в медицинских организациях» ГИС РЕГИЗ Санкт-Петербурга»
4	В рамках региональной подсистемы организации медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» планируется создание регистра новорожденных, на базе которого будет создан регистр детей с врожденными и наследственными заболеваниями	Постановление Правительства Санкт-Петербурга от 17.10.2012 № 1119 «О государственной информационной системе Санкт-Петербурга «Региональный фрагмент единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения»»

### 1.7. Обеспечение квалифицированными кадрами ГКУЗ МГЦ

Укомплектованность медицинскими кадрами ГКУЗ МГЦ рассчитана в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» и фактическими потребностями Санкт-Петербурга. С учетом федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» и приказа от 21.04.2022 № 274н ГКУЗ МГЦ требуется доукомплектование штата медицинского персонала квалифицированными кадрами.

### **1.8. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, участвующими в оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС**

В Санкт-Петербурге к РЕГИЗ подключены все медицинские организации (далее МО) государственной формы собственности и часть частных МО. Все МО, участвующие НС и РНС, оснащены медицинскими информационными системами (далее МИС). В МИС МО ведутся работы по настройке функционала, позволяющего обеспечить передачу необходимых сведений по РНС.

РЕГИЗ подключен к промышленным контурам федеральных сервисов ЕГИСЗ Реестра электронных медицинских документов (далее РЭМД) и вертикально-интегрированной информационной системе «Акушерство и неонатология» (далее ВИМИС «АКиНЕО»). Сведения из РЕГИЗ в указанные подсистемы передаются в штатном режиме.

Существующая в РЕГИЗ подсистема «Учет медицинских свидетельств о рождении и смерти» позволяет формировать медицинские свидетельства о рождении в формате СЭМД и успешно передавать их в РЭМД.

Существующая в РЕГИЗ подсистема «Телемедицина» обеспечивает возможность проведения в Санкт-Петербурге телемедицинских консультаций «врач-пациент» и «врач-врач».

### **1.9. Описание информационного взаимодействия между СПб ГКУЗ МГЦ и МО Санкт-Петербурга**

В МО после рождения ребенка в первые сутки жизни выписывается МСР. Документ в формате СЭМД передается в РЕГИЗ, из РЕГИЗ – в РЭМД. Документ может быть передан в ином порядке, установленном Минздравом России, в соответствии с действующими протоколами информационного взаимодействия. В МО забора крови формируется заявка на проведение неонатального скрининга и СЭМД ННС, заявка автоматически попадает ГКУЗ МГЦ через РЕГИЗ СЭМД «Направление на неонатальный скрининг» (далее СЭМД ННС) передается в ВИМИС «АКиНЕО» через РЕГИЗ (либо иным способом информационного взаимодействия, установленным Министерством здравоохранения Российской Федерации). ГКУЗ МГЦ по результатам исследований формирует ответ на заявку, который автоматически возвращается в МО забора крови через РЕГИЗ, результат исследования СЭМД «Протокол лабораторного исследования» (далее СЭМД ПЛИ) передается в ВИМИС «АКиНЕО». При необходимости проведения ре-теста в МО ЗБ уровня МГЦ формирует СЭМД ННС и передает его в ВИМИС «АКиНЕО» через РЕГИЗ (либо иным способом информационного взаимодействия, установленным Министерством здравоохранения Российской Федерации). Результат исследования ГКУЗ МГЦ получает из ВИМИС «АКиНЕО».

### **1.10. Описание информационного взаимодействия между ГКУЗ МГЦ и МО СЗФО РФ**

ГКУЗ МГЦ импортирует список направлений на исследования из ВИМИС «АКиНЕО» в МИС, проводит исследование. Результат исследования в формате СЭМД передается в ВИМИС «АКиНЕО» через РЕГИЗ (либо иным способом информационного взаимодействия, установленным Министерством здравоохранения Российской Федерации). МО СЗФО получают результаты исследований из ВИМИС «АКиНЕО», либо иным способом информационного взаимодействия, установленным Министерством здравоохранения Российской Федерации.



### 1.11. Мероприятия для обеспечения информационного взаимодействия между МО, участвующими в проведении НС и РНС

В рамках подготовки к проекту Программы реализованы мероприятия:

1. Создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС.
2. Проведен сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.
3. Проведена первичная регистрация 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.
4. Переданы данные с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в Федеральным государственным бюджетным учреждением «Национальный медицинский исследовательский акушерства, гинекологии и перинатологии имени В.И.Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова») для регистрации.
5. Согласована дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС.
6. Определены списки МО, в которых выдается МСР и производится забор крови;
7. Организованы мероприятия по обеспечению МО, в которых выдаются МСР, возможностью передачи сведений о факте рождения в РЭМД.
8. Проводены мероприятия по подготовке к настройке функционала в МИС МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО».
9. Специалистам предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС. Доступны обучающие материалы, предоставляемые ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова».

## 2. Результаты Программы

Таблица 12

Индикативные показатели региональной программы  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге  
на 2023-2025 годы» (%)

№ п/п	Показатель	2023г.	2024г.	2025г.
1	2	3	4	5
1	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми	80	95	95
2	Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС	90	95	95
3	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС	0,1	0,1	0,1
4	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа	90	95	95

	новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями			
5	Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлен диагноз врожденного и (или) наследственного заболевания, выявленного при проведении НС и(или) РНС	95	95	95

Разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге на 2023-2025 годы».

Сформирована оптимальная маршрутизация в Санкт-Петербурге, обеспечивающая проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с приказом от 21.04.2022 № 274н.

Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Санкт-Петербурга, 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».

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

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.

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.

### **3. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге на 2023-2025 годы»**

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

### **4. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге на 2023-2025 годы»**

В целях софинансирования расходных обязательств, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг) проектом федерального закона «О федеральном бюджете на 2023 год и на плановый период 2024 и 2025 годов» предусмотрены субсидии за счет средств федерального бюджета бюджету Санкт-Петербурга в размере 39%: на 2023 год в сумме 51 393,2 тыс. руб.; на 2024 год в сумме 50 984,7 тыс. руб.; на 2025 год в сумме 47 907,6 тыс. руб.

**4.1. Планируемый бюджет региональной программы  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге  
на 2023-2025 годы»**

Таблица 13

Общий итог по всем мероприятиям

№ п/п	Источник финансирования	2023г.	2024г.	2025г.	Итого (тыс.руб.)
1	2	3	4	5	6
1	Федеральный бюджет	51 393,2	50 984,7	47 907,6	150 285,5
2	Бюджет Санкт-Петербурга	80 384,2	79 745,3	81 572,4	241 701,9

**4.2. Расчеты расходов по транспортировке образцов  
для подтверждающей диагностики в соответствии с Приказом  
от 21.04.2022 № 274н на 2023-2025 годы**

Расходы на транспортировку образцов для подтверждающего скрининга в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова» финансируются за счет бюджета Санкт-Петербурга, рассчитываются исходя из 20-ти отправок в месяц в будний день и 2-х отправок в выходной день и составляют: на 2023 год – 946,3 тыс. руб., на 2024 год – 992,4 тыс. руб., на 2025 год – 1037,7 тыс. руб.

**5. Совершенствование материально-технической базы ГКУЗ МГЦ**

Подготовлено медико-техническое задание по вопросу размещения ГКУЗ МГЦ в ином здании.

В 2021 году для лаборатории ГКУЗ МГЦ были закуплены жидкостный хромато-масс-спектрометр LCMS-8040 стоимостью 35 322 040 руб. и газовый хромато-масс-спектрометр GCMS-QP2020 стоимостью 6 561 978 руб., что позволило увеличить количество исследований, проводимых в рамках селективного скрининга наследственных заболеваний обмена веществ.

В 2022 году для обеспечения проведения НС и РНС закуплены: прибор для выбивания бумажных дисков с образцами крови (WallaPanteraPuncher) с головкой 3,2 мм стоимостью 9 545 600 руб., анализатор флюорометрический «АвтоДельфия» стоимостью 10 860 000 руб., устройство секвенирования ДНК стоимостью 10 250 628 руб.

В соответствии с приказом от 21.04.2022 № 274н в ГКУЗ МГЦ проведена поставка следующего оборудования: автоматическая станция выделения нуклеиновых кислот в количестве 3 шт., вортекс в количестве 3 шт., холодильник фармацевтический в количестве 3 шт., камера морозильная в количестве 2 шт., шейкер-инкубатор для планшет в количестве 2 шт., комплект автоматических дозаторов переменного объема (многоканальные) в количестве 4 шт., центрифуга настольная с роторами для пробирок и планшет, тандемный масс-спектрометр в комплекте с генератором азота и программным обеспечением для неонатального скрининга в количестве 2 шт., амплификатор с детекцией в режиме реального времени, 96 лунок в количестве 5 шт.

Ожидается поставка следующего оборудования: автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови в количестве 2 шт., автоматическая станция для раскапывания ПЦР – смесей в количестве 2 штук, система дистилляционной очистки воды, тандемный масс-спектрометр в комплекте с генератором азота и программным обеспечением для неонатального скрининга.

## **6. Социально значимый результат Программы**

Внедрение Программы позволит совершенствовать существующий уровень организации работы с детьми с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатальной, 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 соответствующей патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге к 2025 году будет достигнут показатель младенческой смертности 3,2 на 1000 новорожденных, родившихся живыми.

**ПЛАН**  
**мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга**  
**в Санкт-Петербурге на 2023-2025 годы»**

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Обеспечение нормативно – правового регулирования расширенного неонатального скрининга (РНС) в Санкт-Петербурге						
1.1	Разработка и утверждение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге на 2023-2025 годы»	18.11.2022	31.12.2022	Правительство Санкт-Петербурга Комитет по здравоохранению	Разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге на 2023-2025 годы»	Распоряжение Правительства Санкт-Петербурга	Утверждена региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Санкт-Петербурге на 2023-2025 годы»
1.2	Разработка и утверждение распоряжения Комитета по здравоохранению, регламентирующего все этапы проведения РНС в соответствии с приказом от 21.04.2022 № 274н	19.12.2022	31.12.2022	Комитет по здравоохранению	Разработано распоряжение Комитета по здравоохранению	Распоряжение Комитета по здравоохранению	Утверждено распоряжение Комитета по здравоохранению
1.3	Организация обеспечения отдельных категорий жителей Санкт-Петербурга незарегистрированными лекарственными препаратами (взаимодействие с Фондом	постоянно	постоянно	Терешин А.Е., заместитель председателя Комитета по здравоохранению главные внештатные специалисты Комитета по здравоохранению	Своевременное обеспечение детей, страдающих тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том	Информационные письма	Дети, страдающими тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями,

1	2	3	4	5	6	7	8
	«Круг добра»)				числе прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами и медицинскими изделиями		в том числе прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, обеспеченными зарегистрированными в Российской Федерации лекарственным и препаратами и медицинскими изделиями, согласно порядку взаимодействия с Фондом «Круг добра»
2.	Формирование маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1	Заключение договора с медицинской организацией, обеспечивающей подтверждающую диагностику в рамках РНС	31.12.2022	постоянно	Главный врач СПб ГКУЗ МГЦ	Обеспечение оптимальной маршрутизации пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Договор	Заключен договор
3.	Совершенствование материально-технической базы ГКУЗ МГЦ, оказывающего медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
3.1	Оснащение оборудованием ГКУЗ МГЦ в соответствии с приказом от 21.04.2022 № 274н.	I кв. 2023	IV кв. 2025	Комитет по здравоохранению Главный врач СПб ГКУЗ МГЦ	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными	Распоряжение Комитета по здравоохранению	Оснащение ГКУЗ МГЦ соответствует приказу от 21.04.2022

1	2	3	4	5	6	7	8
					заболеваниями.		№ 274н.
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1	Внесение изменений в штатное расписание ГКУЗ МГЦ	01.11.2022	01.01.2023	Главный врач ГКУЗ МГЦ Комитет по здравоохранению	Утверждено штатное расписание ГКУЗ МГЦ	Штатное расписание ГКУЗ МГЦ	Утверждено штатное расписание ГКУЗ МГЦ на 2023 год
4.2	Обеспечение мероприятий по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	постоянно	постоянно	Комитет по здравоохранению Главные врачи МО	Повышена квалификации медицинских работников	Удостоверение специалист	Повышение квалификации 95% медицинских работников
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения РНС	04.10.2022	31.12.2022	Комитет по здравоохранению	Решение организационных вопросов внедрения РНС в Санкт-Петербурге	Распоряжение Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга	Организовано проведение РНС
5.2	Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения РНС	10.10.2022	31.12.2022	Правительство Санкт-Петербурга	Разработана дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения РНС	Дорожная карта	Утверждена дорожная карта
5.3	Определение МО, в которых	19.12.2022	31.12.2022	Комитет	Утверждение перечня	Распоряжение	Утвержден

1	2	3	4	5	6	7	8
	выдается медицинское свидетельство о рождении (учреждения родовспоможения)			по здравоохранению	МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении – учреждения родовспоможения	Комитета по здравоохранению	перечень МО, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении – учреждения родовспоможения
5.4	Определение МО, осуществляющих забор крови для РНС (акушерские стационары, детские больницы)	19.12.2022	31.12.2022	Комитет по здравоохранению	Утверждение перечня МО осуществляющих забор крови на РНС (акушерские стационары, детские больницы)	Распоряжение Комитета по здравоохранению	Утвержден перечень МО осуществляющих забор крови на РНС (акушерские стационары, детские больницы)
5.5	Обеспечение МО, в которых выдается МСР, возможностью передачи сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД)	20.12.2022	постоянно	Главные врачи МО	Обеспечение передачи СЭМД «МСР» в РЭМД	РЭМД	Обеспечена передача СЭМД «МСР» в РЭМД
5.6	Обеспечение передачи сведений о заборе крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»	20.12.2022	постоянно	Главные врачи МО	Обеспечение передачи СЭМД «Направление на лабораторное исследование» в ВИМИС «АКиНЕО»	ВИМИС «АКиНЕО»	Обеспечена передача СЭМД «Направление на лабораторное исследование» в ВИМИС «АКиНЕО»
5.7	Обеспечение передачи	20.12.2022	постоянно	Главный врач	Обеспечение передачи	ВИМИС	Обеспечена



1	2	3	4	5	6	7	8
	сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»			ГКУЗ МГЦ	СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в ВИМИС «АКиНЕО»	«АКиНЕО»	передача СЭМД «Протокол лабораторного исследования» в ВИМИС «АКиНЕО»
5.8	Организация сбора сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения РНС	10.10.2022	31.12.2022	Комитет по здравоохранению Главные врачи МО	Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения РНС	ВИМИС «АКиНЕО»	Сведения о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения РНС направлены в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова»
5.9	Проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при	10.10.2022	31.12.2022	Комитет по здравоохранению Главные врачи МО	Получение доступа к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	ВИМИС «АКиНЕО»	Получен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационн

1	2	3	4	5	6	7	8
	информационном взаимодействии между МО в рамках проведения РНС						ом взаимодействи и между МО в рамках проведения НС и РНС
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1	Обеспечение своевременной передачи информации из СПб ГКУЗ МГЦ в детские поликлиники о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	01.01.2023	постоянно	Главный врач СПб ГКУЗ МГЦ, МО	Обеспечение преемственности при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Распоряжение Комитета по здравоохранению	Обеспечена преемственности при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6.2	Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию	01.01.2023	постоянно	ГКУЗ МГЦ, МО	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	В соответствии с приказом от 21.04.2022 № 274н	Обеспечено своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6.3	Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными	постоянно	постоянно	Комитет по здравоохранению, главные внештатные специалисты по соответствующим	Повышение качества жизни пациентов с врожденными и (или) наследственными	В соответствии с приказом от 21.04.2022 № 274н	Пациенты своевременно обеспечены лекарственными средствами

1	2	3	4	5	6	7	8
	продуктами лечебного питания (при необходимости)			профилям Комитета по здравоохранению	заболеваниями, снижение инвалидизации детей, смертности.		и продуктами лечебного питания
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 протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	IV кв. 2022	постоянно	Главные внештатные специалисты по соответствующим профилям Комитета по здравоохранению, МО	Обеспечение непрерывного организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Протоколы ведения пациентов	Обеспечение непрерывного организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
7.2	Разработка и внедрение протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи	IV кв. 2022	постоянно	Главные внештатные специалисты по соответствующим профилям Комитета по здравоохранению, МО	Повышение уровня оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Протоколы ведения пациентов	Повышение уровня оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственным и заболеваниями
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						

1	2	3	4	5	6	7	8
8.1	Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	01.01.2023	31.03.2023	Главные внештатные специалисты по соответствующим профилям Комитета по здравоохранению	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	В соответствии с приказом от 21.04.2022 № 274н	Оказание медицинской помощи пациентами в соответствии с клиническими рекомендациями
8.2	Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям	01.01.2023	постоянно	Комитет по здравоохранению, профильные главные внештатные специалисты Комитета по здравоохранению	Проведение ведомственного контроля	Распоряжение Комитета по здравоохранению	Ведомственный контроль
9.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						
9.1	Проведение сбора информации в соответствии с федеральной формой статистического наблюдения (форма № 12) «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации» в РЕГИСЗ Санкт-Петербурга	ежеквартально	ежеквартально	Комитет по здравоохранению, ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр» (далее ГБУЗ «МИАЦ»)	Сбор статистических данных для проведения анализа и мониторинга	Приказ Росстата от 20.12.2021 № 932	Сбор статистических данных для проведения анализа и мониторинга
9.2	Внедрение сбора информации о впервые выявленных пациентах с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, установленной инвалидности, проведении диспансеризации,	ежемесячно	ежемесячно	ГБУЗ «МИАЦ»	Сбор статистических данных для проведения анализа и мониторинга	Распоряжение Комитета по здравоохранению	Сбор статистических данных для проведения анализа и мониторинга

1	2	3	4	5	6	7	8
	смертности.						
10	Разработка и реализация системы информационной поддержки РНС для населения						
10.1	Размещение широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, реализации РНС в регионе на сайте Комитета по здравоохранению и сайтах медицинских организаций	19.12.2022	31.12.2023	Комитет по здравоохранению, главные врачи МО	Обеспечение информирование населения о РНС	Распоряжение Комитета по здравоохранению	Выполнены индикативные показатели охвата РНС
10.2	Организация информирования населения о РНС с привлечением средств массовой информации	19.12.2022	31.12.2023	Комитет по здравоохранению	Обеспечение информирование населения о РНС	Распоряжение Комитета по здравоохранению	Выполнены индикативные показатели охвата РНС
10.3	Разработка макета листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка	19.12.2022	31.03.2023	Комитет по здравоохранению ГКУЗ «Центр общественного здоровья и медицинской профилактики»	Разработка и издание печатной продукции по проведению РНС	Распоряжение Комитета по здравоохранению	Подготовлены печатные материалы для медицинских организаций

Схема 1

Схема доставки биоматериала в Санкт-Петербурге для проведения РНС

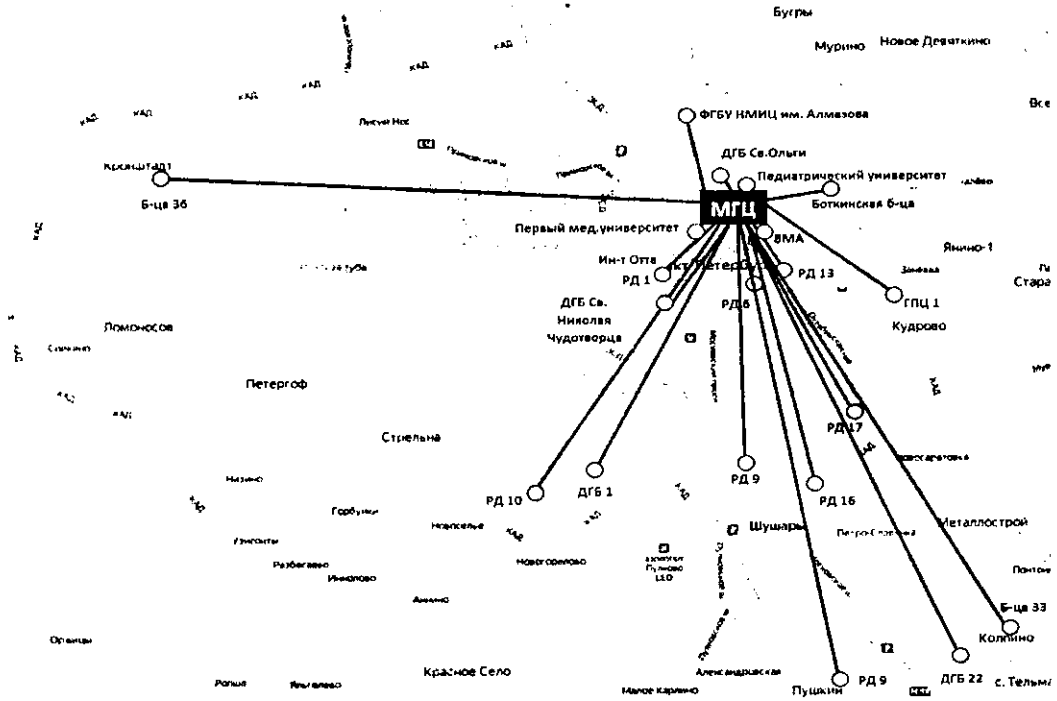
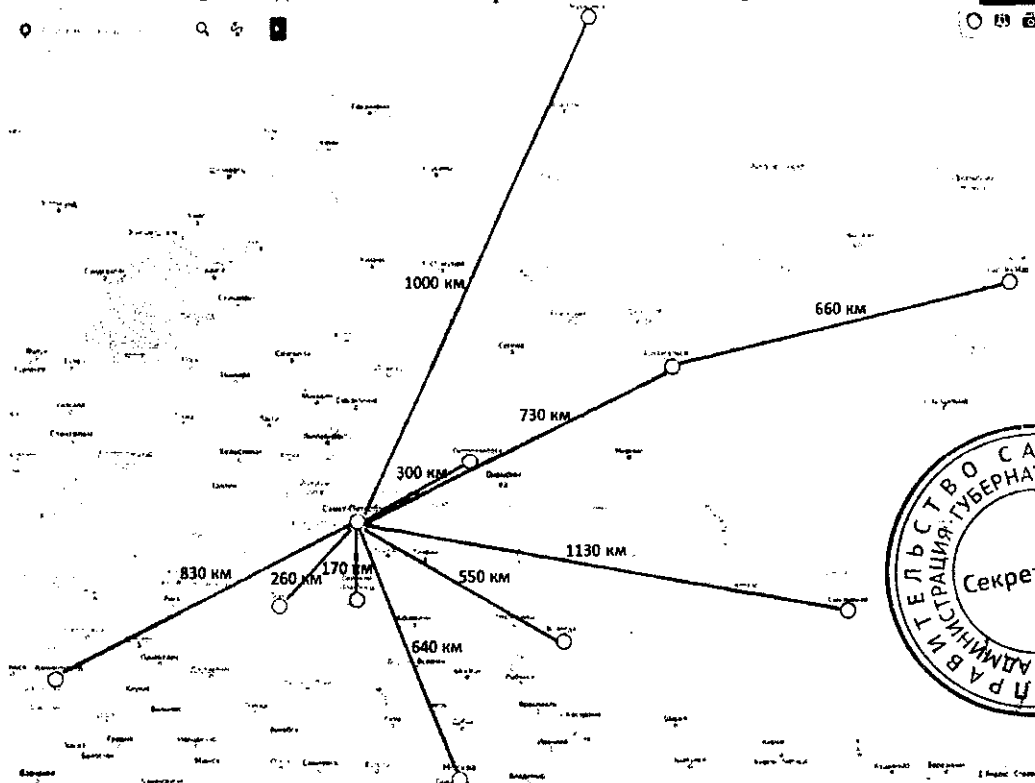


Схема 2

Схема доставки биоматериала в СЗФО для проведения РНС



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