



РЕСПУБЛИКА КРЫМ

СОВЕТ МИНИСТРОВ

РАДА МІНІСТРІВ
НАЗИРЛЕР ШУРАСЫ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 19 декабря 2022 г. № 1189

г. Симферополь

Об утверждении региональной программы Республики Крым «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Крым»

В соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 26 декабря 2017 года № 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения», статьями 83, 84 Конституции Республики Крым, статьями 14, 20 Закона Республики Крым от 19 июля 2022 года № 307-ЗРК/2022 «Об исполнительных органах Республики Крым»

Совет министров Республики Крым постановляет:

1. Утвердить региональную программу Республики Крым «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Крым» (прилагается).
2. Министерству здравоохранения Республики Крым определить ответственного исполнителя в Республике Крым по внедрению региональной программы Республики Крым «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Крым».
3. Настоящее постановление вступает в силу с 1 января 2023 года.

Председатель Совета министров
Республики Крым



Ю. ГОЦАНЮК

Приложение
к постановлению Совета министров
Республики Крым
от «19» декабря 2022 года № 1189

Региональная программа Республики Крым «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Крым»

I. Общие положения

Региональная программа Республики Крым «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Крым» (далее – Программа) создана на основе федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» на 2023 год и плановый период 2024 и 2025 годов и направлена на раннее выявление заболеваний у новорожденных на доклиническом этапе, что позволяет назначить своевременное лечение и способствует снижению младенческой смертности и инвалидизации.

Врожденная и наследственная патология оказывает значительное влияние на структуру заболеваемости, инвалидности, смертности и ограничения социальной адаптации взрослых и детей. «Генетический груз» врожденных и наследственных заболеваний составляет в целом от 10-30 человек на 1000 родившихся. Частота наследственной патологии, которая включает в себя хромосомные заболевания, моногенные и митохондриальные заболевания, составляет около 5% от числа новорожденных, 20% ранней детской смертности обусловлены врожденными пороками развития и наследственной патологией. Среди наследственных заболеваний большой удельный вес занимают наследственные болезни обмена веществ. Они отличаются высокой летальностью, особенно в раннем возрасте (около 50%), и нередко лежат в основе внезапной смерти. Последствия наследственных заболеваний – повышенная потребность в медицинской помощи и снижение продолжительности жизни. Социальная и медицинская значимость профилактики наследственных болезней определяется фактами социальной дезадаптации (инвалидности) больных, а также экономическими затратами на их содержание. Важность профилактики наследственных болезней усиливают и психологические аспекты в семье, имеющей больного ребенка.

Проведение массового расширенного неонатального скрининга в первые дни после рождения позволит осуществлять раннюю доклиническую (досимптомную) диагностику наследственных болезней и назначить лечение на ранних этапах развития болезни.

Массовый расширенный неонатальный скрининг предполагает двухэтапность диагностики: первый этап – проведение скрининга и выявление больных, второй этап – идентификация больных с помощью более трудоемких и точных методов исследования (уточнение клинического диагноза). Таким образом, расширенный неонатальный скрининг включает в себя систему мероприятий по выявлению новорожденных с наследственными болезнями, подтверждающую диагностику и лечение указанных заболеваний.

Реализация мероприятий Программы позволит повысить выявляемость наследственных заболеваний, их диагностику с первых дней жизни, назначить показанное лечение.

Реализация Программы носит межведомственный и системный характер, обеспечивая достижение целевого показателя – снижение младенческой смертности до 4,5 промилле на 1000 родившихся живыми, и опосредованно влияет на достижение других показателей снижения инвалидности, улучшение качества жизни.

1.1. Краткая характеристика Республики Крым

Республика Крым расположена на Крымском полуострове, который находится на крайнем юге европейской части России, и простирается с севера на юг на 195 км, с запада на восток — на 325 км. Море окружает полуостров со всех сторон, и лишь на севере узкий (до 8 км) Перекопский перешеек соединяет его с материком. С запада и юга Крым омывает Черное море, с востока — Азовское море и Керченский пролив.

Крымский полуостров лежит на южной границе умеренного пояса. Климат Крыма благоприятный, отличается некоторыми особенностями, связанными с его географическим положением: большая мягкость и влажность, значительная солнечность. Но разнообразие рельефа, влияние моря и гор создают большие различия в климате степной, горной и южнобережной частей полуострова. В степном Крыму жаркое лето и сравнительно теплая зима (температура июля 23—24°, температура февраля 0,5—2°), годовое количество осадков невелико. Горный Крым отличается более значительными осадками, менее жарким летом. Южный берег дает наиболее благоприятное сочетание климатических факторов: мягкая зима, солнечное жаркое лето (средняя температура февраля в Ялте 3,5°, июля 24°), летние бризы, умеряющие зной, свежее дыхание лесов и парков. Благоприятны климатические условия района Евпатории и юго-восточного побережья (Феодосия, Судак, Планерское), а также горного Крыма (Старый Крым).

Республика Крым входит в Южный федеральный округ.

Республика Крым состоит из 25 административно-территориальных образований, в том числе из 14 районов (с преимущественно сельским населением), 11 городов республиканского подчинения, в границах которых с подчинёнными им населёнными пунктами созданы муниципальные

образования - городские округа (с преимущественно городским населением).

Площадь Республики Крым: 26 081 кв. км.

По состоянию на 01.01.2022 численность населения Республики Крым составила 1 896 393 человека (по данным Федеральной службы государственной статистики), в том числе городское население – 962 150 человек (50,7%), сельское – 934 243 человека (49,3%).

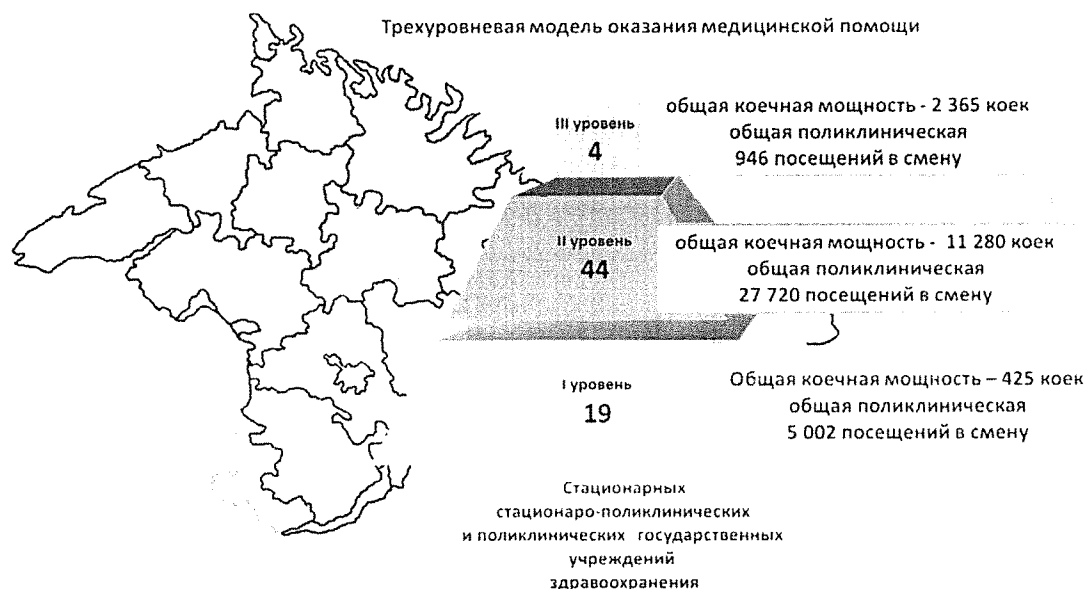
Плотность населения: 73 человека на 1 кв. км.

Сеть медицинских организаций в Республике Крым состоит из 94 медицинских организаций (юридических лиц), в том числе 2 республиканских, 12 городских больниц (в том числе 2 детские), 4 диспансеров, 10 амбулаторно-поликлинических учреждений, 14 санаториев, 5 родильных домов, 5 специализированных больниц, 4 организаций особого типа, 1 центра крови, 1 Дома ребенка, 9 центральных районных больниц, 5 районных больниц, 9 центров, 1 госпиталя для ветеранов войн, 1 больницы скорой медицинской помощи, 1 научно-исследовательского института, 10 прочих, а именно: Крымский центр повышения квалификации специалистов со средним медицинским образованием, 4 медицинских колледжа, Крымская республиканская научная медицинская библиотека, Государственное казенное учреждение Республики Крым «Крымздрав», Государственное унитарное предприятие Республики Крым «Крым-Фармация», Государственное унитарное предприятие Республики Крым «Медтехника», Научно исследовательский институт детской кураторологии, физиотерапии и медицинской реабилитации.

Обособленные структурные подразделения в городских больницах, центральных районных больницах и районных больницах составляют 174 врачебных амбулатории, 8 участковых больниц, 493 фельдшерско-акушерских пункта.

В соответствии с Территориальной программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Республике Крым, все лечебные учреждения разделены на три уровня оказания медицинской помощи. В трехуровневой системе участвуют 67 медицинских организаций, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Республики Крым (далее – медицинские организации).

К первому уровню отнесено 19 медицинских организаций, ко второму – 44 медицинские организации, к третьему уровню - 4 медицинские организации, оказывающие специализированную и высокоспециализированную стационарную помощь, в том числе по направлениям: кардиологическая и сосудистая патологии, ортопедия и травматология, нейрохирургия, акушерство и гинекология (схема 1).



первый уровень - медицинские организации, оказывающие населению муниципального образования, на территории которого они расположены, первичную медико-санитарную помощь и (или) паллиативную медицинскую помощь и (или) скорую, в том числе скорую специализированную, медицинскую помощь, и (или) специализированную (за исключением высокотехнологичной) медицинскую помощь;

второй уровень - медицинские организации, имеющие в своей структуре отделения и (или) центры, оказывающие преимущественно специализированную (за исключением высокотехнологичной) медицинскую помощь населению нескольких муниципальных образований по широкому перечню профилей медицинской помощи, и (или) диспансеры (противотуберкулезные, психоневрологические, наркологические и иные);

третий уровень - медицинские организации, имеющие в своей структуре подразделения, оказывающие высокотехнологичную медицинскую помощь.

В Республике Крым утверждена трехуровневая система оказания медицинской помощи детскому населению.

Амбулаторно-поликлиническая помощь детям оказывается в 493 фельдшерско-акушерских пунктах (далее – ФАП) и врачебных амбулаториях (далее – ВА), 13 детских поликлиниках и 12 детских поликлинических отделениях в составе городских и районных больниц. Отдельных детских поликлиник как самостоятельных юридических лиц в Республике Крым нет.

Второй уровень медицинской помощи оказывается в 22 педиатрических отделениях в структуре городских и районных больниц.

Медицинская помощь третьего уровня оказывается в 3 медицинских организациях (Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республики Крым (далее – ГБУЗ РК) «Республиканская детская клиническая больница»; ГБУЗ РК «Республиканская детская инфекционная клиническая

больница»; Структурное подразделение – Перинатальный центр ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» (далее – СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко»).

В Республике Крым медицинскую помощь детскому населению по состоянию на 1 октября 2022 года оказывают участковые врачи; врачи общей практики (семейные) и педиатры участковые.

Количество штатных должностей врачей общей практики – 404,00 единицы из них занято – 325,00 единицы, физических лиц – 255 человек. Укомплектованность составляет – 80,4%.

Количество штатных должностей врачей-педиатров участковых – 320,50 единицы, из них занято – 285,00 единицы, физических лиц – 275 человек. Укомплектованность составляет – 88,9%.

Узкие специалисты - врачи, оказывающие помощь детскому населению: кардиологи детские (штатных должностей -12,50 единицы, заняты – 10,25 единицы, работает физических лиц – 8 человек, укомплектованность – 82 %), психиатры детские (штатных должностей - 30,25 единицы, из них заняты– 26,25 единицы, работает физических лиц – 21 человек, укомплектованность – 86,8 %), детские хирурги (штатных должностей – 63,25 единицы, заняты – 57,25 единицы, из них работает физических лиц – 42 человека, укомплектованность – 90,5 %), урологи-андрологи детские (штатных должностей – 9,50 единицы, заняты – 8,25 единицы, работает физических лиц – 3 человека, укомплектованность - 86,8 %), стоматологи детские (штатных должностей – 76,50 единицы, заняты – 70,50 единицы, работает физических лиц – 71 человек, укомплектованность – 92,2 %), онкологи детские (штатных должностей – 4,75 единицы, заняты – 3,00 единицы, работает физических лиц – 3 человека, укомплектованность – 63,2 %), неонатологи (штатных должностей – 105,25 единицы, заняты – 91,25 единицы, работает физических лиц – 74 человека, укомплектованность – 86,7 %), эндокринологи детские (штатных единиц – 22,00, заняты – 18,50 единицы, работает физических лиц – 15 человек, укомплектованность – 84,1 %) и др.

Структура детского коечного фонда на 1 октября 2022 представлена следующими видами коек:

№ п/п	Профиль коек	Количество коек (абс. число)	Обеспеченность койками на 10000 детского населения в возрасте 0-17 лет включительно
			Республика Крым
1	Всего	1 642	42,61
2	в том числе педиатрические	543	14,09

3	инфекционные	404	10,48
4	специализированные	695	18,04

Мощность всего детского коечного фонда составляет 1 642 койки, обеспеченность 42,61 на 10000 детского населения. Мощность специализированного коечного фонда составляет 695 коек, обеспеченность 18,04 на 10000 детского населения.

1.2. Анализ основных демографических показателей Республики Крым

Таблица № 1

Демографические показатели в Республике Крым

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	Оперативные данные 9 месяцев 2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения (в промилле)	10,6	10,1	9,9	9,6	8,7
Общий коэффициент смертности на 1000 населения (промилле)	14,0	14,1	16,1	18,9	15,5
Коэффициент естественного прироста населения	-3,4	-4,0	-6,2	-9,3	-6,8

Таблица № 2

Численность населения в Республике Крым, абс.

Демографические показатели	на 1 января 2018 года	на 1 января 2019 года	на 1 января 2020 года	на 1 января 2021 года	на 1 января 2022 года
Численность населения, всего (человек)	1913731	1911818	1912622	1901578	1896393
Из общего числа дети 0-17, всего (человек)	375753	380429	384736	385345	386569
из них городское население (человек)	180742	184422	187881	187657	188733
из них сельское население (человек)	195011	196007	196855	197688	197836
из них дети 0-1 (человек)	20772	20266	19048	18540	18014

Детское население Республики Крым по состоянию на 1 января 2022 года составляет 385 345 детей (2020 год - 384 736 детей), в том числе от 0 до 14 лет включительно – 331 537 детей (2020 год - 332614 детей) и 53 808 детей – в возрасте от 15 до 17 лет включительно (2020 год - 52 122 ребенка).

В Республике Крым с 2015 года отмечается снижение рождаемости. В 2015 году в Республике Крым родилось 23956 детей, в 2016 году - 22995 детей (на 961 ребенка меньше, чем в 2015 году). В 2017 году в Республике Крым родилось 20962 ребенка, в 2018 году - 20604 ребенка (на 358 детей меньше, чем в 2017 году), в 2019 году - 19214 детей (на 1390 детей меньше, чем в 2018 году), в 2020 году родилось 18 868 детей (на 348 детей меньше, чем в 2019 году), в 2021 году родилось 18172 ребенка (на 696 детей меньше, чем в 2020 году).

За 9 месяцев 2022 года в Республике Крым родилось 12 394 ребенка, что на 1132 ребенка меньше, чем за аналогичный период 2021 года (9 месяцев 2021 года - 13 526 детей). Коэффициент рождаемости в Республике Крым в январе-сентябре 2022 года составил 8,8 промилле (январь-сентябрь 2021 года – 9,5 промилле) на 1000 населения, снижение на 7,4 %.

За 9 месяцев 2022 года умерло 132 ребенка в возрасте от 0 до 17 лет включительно, показатель – 45,9 на 100 тысяч детей соответствующего возраста (2021 год – 138 детей, показатель – 46,6 на 100 тысяч детей соответствующего возраста). Отмечается снижение показателя на 1,5 %.

Анализ структуры детской смертности от 0 до 17 лет по основным классам болезней свидетельствует о том, что ведущее место среди причин смерти всей детской и подростковой популяции в Республике Крым занимают перинатальные причины (46 случаев), внешние причины (32 случая), врожденные пороки развития (14 случаев), болезни нервной системы (10 случаев).

В структуре смертности детей от внешних причин ведущее место занимают утопления - 10 случаев (в 2021 году – 7 случаев); дорожно-транспортные происшествия - 5 случаев (в 2021 году – 7 случаев); контакт с тупым предметом – 3 случая (в 2021 году – 0 случаев); повешение – 4 случая (в 2021 году – 2 случая); отравление - 4 случая (в 2021 году – 2 случая); повреждение неуточненное с неопределенными намерениями – 3 случая (в 2021 году – 1 случай); прочие случаи смерти от внешних причин – 3 случая (термический ожог, множественные укусы собак, воздействие электрического тока по 1 случаю).

Основную долю в смертности детей в возрасте 0-17 лет составляет **младенческая смертность**.

В 2021 году умерло 98 детей, что на 5 детей меньше, чем в 2020 году – 103 ребенка. В то же время за счет снижения количества родившихся детей показатель младенческой смерти в 2021 году сохранился на прежнем уровне. В причинной структуре младенческой смертности ведущее место занимают перинатальные причины, связанные с состоянием здоровья матери и будущего ребенка. Удельный вес перинатальных причин составляет 61,2% от всей

структуры младенческой смертности, в 2020 году – 57,3%. Отмечается рост на 3,9%.

По оперативным данным, за 9 месяцев 2022 года умерло 69 детей в возрасте до года (2021 год- 75 детей). Необходимо отметить, что в связи со снижением рождаемости показатель младенческой смертности за 9 месяцев 2022 года составил 5,2 промилле на 100 родившихся живыми, что ниже уровня 9 месяцев 2021 года на 3,7% (2021- 5,4 промилле).

Целевой индикаторный показатель младенческой смертности по Республике Крым на 2022 год – 4,4 промилле, отмечается превышение целевого показателя младенческой смертности в январе-сентябре 2022 года на 18,2%.

В первые 28 дней жизни умерло 53 ребенка, или 75,4% от числа умерших на первом году жизни (2021 год - 62,7 % - 46 детей). Удельный вес детей, умерших в раннем неонатальном периоде (0-7 суток), составил 63,0% от числа умерших на первом году жизни – 46 детей (2021 год - 41,8 % - 31 ребенок).

В причинной структуре младенческой смертности первое ранговое место занимают перинатальные причины, связанные с состоянием здоровья матери и будущего ребенка. Удельный вес перинатальных причин составляет 65,2 % от всей структуры младенческой смертности.

В структуре перинатальных причин ведущее место занимают геморрагические, гематологические нарушения у плода и новорожденного, внутрижелудочковые кровоизлияния, дыхательные расстройства, что связано с незрелостью новорожденного.

На втором месте – врожденные пороки развития -14,1%, на третьем месте – внезапная смерть грудного ребенка – 7,8%.

Основной причиной недостижения целевого индикаторного показателя младенческой смертности является увеличение доли смертей среди недоношенных детей.

В течение последних 5 лет отмечается высокое число рожденных новорожденных с экстремально низкой массой тела в зоне предела жизнеспособности. Принято считать, что срок гестации 22–24 недели и масса 500–600 грамм являются зоной предела жизнеспособности, летальность при которой остается очень высокой даже в экономически развитых странах.

Министерством здравоохранения Республики Крым постоянно проводится работа, направленная на снижение показателя младенческой смертности и улучшение качества оказания помощи беременным, родильницам и новорожденным. Приостановлено функционирование родильных отделений ГБУЗ РК «Черноморская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Первомайская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Раздольненская районная больница», которые не были укомплектованы кадрами и в которых отсутствовало необходимое оборудование, количество родов было менее 500.

С целью доступности оказания акушерской помощи Министерством здравоохранения Республики Крым разработана соответствующая

маршрутизация, позволяющая получить своевременную квалифицированную помощь беременным и новорожденным.

Министерством здравоохранения Республики Крым актуализирован и 12 мая 2022 года утвержден План мероприятий по сокращению младенческой и материнской смертности в 2022 году в Республике Крым, который согласован с главным неонатологом Министерства здравоохранения Российской Федерации Ивановым Д.О. Указанный план мероприятий направлен в медицинские организации для неукоснительного выполнения. Основными мероприятиями, направленными на снижение показателя младенческой смертности, являются: проведение пренатального скрининга беременных строго по протоколам в установленные сроки, соблюдение маршрутизации беременных женщин в соответствии с группой риска, профилактика преждевременных родов, внедрение клинических рекомендаций по лечению новорожденных, а также аудит их использования.

Под особым контролем в Республике Крым находятся вопросы оказания медицинской помощи детям-инвалидам. За период с 2018 по 2021 год отмечается увеличение количества детей-инвалидов. В 2018 году – 6387 детей-инвалидов, в 2019 году – 6779 детей-инвалидов, в 2020 году - 6790 детей, в 2021 году – 7116 детей.

Структура инвалидности детей по заболеваниям, обусловившим возникновение инвалидности, за 2020-2021 годы				
Нозология	Республика Крым			
	2020 год		2021 год	
	Абс. число	%	Абс. число	%
Все болезни	6790	100,00	7116	100
из них: некоторые инфекционные и паразитарные	133	1,96	121	1,7
новообразования	277	4,08	304	4,3
крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	55	0,81	58	0,8
эндокринной системы, расстройства питания, нарушения обмена веществ	715	10,53	796	11,2
психические расстройства и расстройства поведения	1597	23,52	1754	24,6
нервной системы	1524	22,44	1527	21,5
глаза и его придаточного аппарата	219	3,23	209	2,9
уха и сосцевидного отростка	392	5,77	406	5,7
системы кровообращения	189	2,78	201	2,8
органов дыхания	27	0,40	27	0,4
органов пищеварения	67	0,99	65	0,9
кожи и подкожной клетчатки	17	0,25	15	0,2

костно-мышечной системы и соединительной ткани	278	4,09	313	4,4
мочеполовой системы	53	0,78	51	0,7
отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде	7	0,10	7	0,1
врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	1220	17,97	1236	17,4
травмы, отравления и некоторые другие последствия воздействия внешних причин	20	0,29	23	0,3

Структура инвалидности в 2020-2021 годах

1 место - расстройства психики и поведения – 1754 человека, показатель инвалидности 45,5 на 10 тыс. детского населения, удельный вес составил 24,6 % (2020 год -1597 человек, показатель - 41,5, удельный вес составил 20,9%, 2019 год – 1423 человека, показатель - 37,4, удельный вес составил 20,9 %, 2018 год – 1255 человек, показатель – 33,4, удельный вес – 19,6%). Отмечается рост показателя на 9,6%.

2 место - болезни нервной системы – 1527 человек, показатель инвалидности на 10 тыс. детского населения – 39,6, удельный вес составляет 21,5%, (2020 год –1524 человек, показатель – 39,6, удельный вес – 22,4%, 2019 год – 1577 человек, показатель – 41,5, удельный вес – 23,3%, 2018 год – 1506 человек, показатель – 40,1, удельный вес – 23,6%), Показатель остается на уровне 2020 года.

3 место - врожденные аномалии – 1236 человек, показатель инвалидности на 10 тыс. детского населения – 32,1, удельный вес составляет 17,4% (2020 год – 1220 чел., показатель – 31,7, удельный вес – 17,9%, 2019 год – 1284 человек, а показатель – 33,8, удельный вес – 18,9%, 2018 год – 1283 человека, показатель – 34,1, удельный вес – 20,1%). Отмечается увеличение показателя на 1,3%.

4 место - заболевания эндокринной системы – 796 человек, показатель инвалидности на 10 тыс. детского населения – 20,7, удельный вес составил 11,2% (2020 год – 715 человек, показатель – 18,6, удельный вес – 10,5%, 2019 год – 714 человек, показатель – 18,8, удельный вес – 10,5%, 2018 год – 636 человек, показатель – 16,9, удельный вес – 10,0%). Отмечается увеличение показателя на 11,3%.

Первичная инвалидность в 2021 году составила 17,8 на 10 тыс. детского населения. Отмечается увеличение первичной инвалидности в 2021 году на 3,1%, в сравнении с 2020 годом (2020 год – 17,3 на 10 тыс. детского населения, 2019 год – 20,2 на 10 тыс. детского населения, 2018 год – 16,1 на 10 тыс. детского населения, 2017 год – 21,0 на 10 тыс. детского населения, 2016 год – 17,8 на 10 тыс. детского населения).

С целью профилактики инвалидности в Республике Крым функционирует единая система ранней реабилитации детей, которая проводится в три этапа.

Первый этап проводится в специализированных неонатальных отделениях СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н. А. Семашко», профильных отделениях ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница».

Второй этап ранней реабилитации проводится в соматических отделениях городских и районных больниц в соответствии с профилем заболевания у ребенка. В городе Симферополе на базе ГБУЗ РК «Симферопольская городская поликлиника № 3» функционирует отделение восстановительной медицины, оказывающее специализированную амбулаторную помощь по реабилитации детского населения города Симферополя, в том числе с поражением центральной нервной системы и опорно-двигательного аппарата.

Третий этап реабилитации осуществляется санаторно-курортными учреждениями.

В ведении Министерства здравоохранения Республики Крым находится 14 санаториев, где получают лечение пациенты по различным медицинским профилям, в том числе 10 санаториев для лечения детей. Санатории функционируют круглогодично.

Общая коечная мощность детских санаториев составляет 4026 коек. В санаториях проводится лечение детей по следующим медицинским профилям: педиатрия, ортопедия, травматология, неврология, кардиология, психоневрология, офтальмология, эндокринология, дерматология, урология, пульмонология, медицинская реабилитация, фтизиатрия.

Подведомственным детским санаторно-курортным учреждениям ежегодно доводится государственное задание по оказанию государственных услуг по санаторно-курортному лечению пациентов на определенное количество койко-дней с учетом потребности Республики Крым и выделенных финансовых средств на указанные цели.

В Государственном бюджетном учреждении Республики Крым «Санаторий для детей и детей с родителями «Искра» проводится реабилитационное лечение детей с заболеваниями психоневрологического профиля.

1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Республике Крым.

Таблица № 5

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	3	12	3	5	6

Галактоземия	0	0	1	0	0
Фенилкетонурия	4	3	3	2	3
Адреногенитальный синдром	1	3	1	2	0
Муковисцидоз	3	4	3	4	0
Наследственные болезни обмена веществ	0	0	0	1	3
Спинальная мышечная атрофия	2	1	0	1	2
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	13	23	11	15	14

Таблица № 6

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 года	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	1	0	0
Фенилкетонурия	4	3	3	2	3
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	2	3	1	2	0
Наследственные болезни обмена веществ	0	0	0	1	3
Спинальная мышечная атрофия	2	1	0	1	2
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	8	7	5	6	8

Таблица № 7

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

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
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 веществ	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	1	0	0	1
Первичные иммунодефициты	1	0	0	0	0
Итого	1	1	0	0	1

В общей структуре наследственных заболеваний, выявленных в 2021 году у детей в возрасте 0-14 лет, первое место занимает фенилкетонурия -

34,7%, второе место - муковисцидоз - 33,9 %, третье - адреногенитальные расстройства -19,0%.

В 2021 году зарегистрировано всего заболеваний муковисцидозом у 57 человек (у взрослых – 8 случаев, у детей - 49 случаев), из них впервые выявлено 5 заболеваний у детей в возрасте 0-14 лет. Показатель заболеваемости муковисцидозом в сравнении с 2017 годом находится на одном уровне и составляет 3,01 на 100 000 населения. Отмечается снижение заболеваемости муковисцидозом на 11,5%. В 2018 и 2020 годах (в 2018 году – показатель заболеваемости муковисцидозом составил 2,7 на 100 000 населения, в 2020 году – 2,7 на 100 000 населения).

В 2021 году зарегистрировано всего заболеваний фенилкетонурией у 59 человек (у взрослых – 7 случаев, у детей – 52 случая), из них впервые выявлено 1 заболевание в возрастной группе детей от 0 до 14 лет. Показатель заболеваемости фенилкетонурией в 2021 году составил 3,11 на 100 000 населения, в сравнении с 2017 годом отмечается незначительное снижение показателя на 2,5 %. Стоит отметить снижение заболеваемости муковисцидозом на 15% в 2018 - 2020 годах (в 2018 году – показатель заболеваемости муковисцидозом составил 2,8 на 100 000 населения, в 2019 году – 2,5 на 100 000 населения, в 2020 году – 2,7 на 100 000 населения).

Показатель первичной заболеваемости фенилкетонурией в течение 5 лет находится на одном уровне и составляет 0,05 на 100 000 населения.

В 2021 году зарегистрирован адреногенитальный синдром у 26 пациентов (у взрослых – 2 случая, у детей – 24 случая), из них впервые выявлено 2 заболевания у детей возрастной группы от 0 до 14 лет. Показатель заболеваемости адреногенитальным синдромом в 2021 году составил 1,37 на 100 000 населения, в сравнении с 2017 годом отмечается незначительное увеличение на 9,2 % (в 2017 году показатель заболеваемости адреногенитальным синдромом составил 1,26 на 100 000 населения).

Показатель первичной заболеваемости адреногенитальными расстройствами в сравнении с 2017 годом находится на одном уровне и составляет 0,11 на 100 000 населения.

1.4. Нормативные правовые акты Республики Крым, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Таблица № 8

	Название нормативно-правового документа	Дата. № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым «Об	03 марта 2015 года № 172	Министерство здравоохранения Республики Крым	

	усовершенствовании организации оказания медико-генетической помощи населению в Республике Крым»			
2	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым «Об организации массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатальный скрининг) на территории Республики Крым».	02 апреля 2015 года № 288	Министерство здравоохранения Республики Крым	
3	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым «О маршрутизации пациентов для оказания педиатрической стационарной медицинской помощи»	01 октября 2015 года № 1608	Министерство здравоохранения Республики Крым	
4	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым «О мониторинге врожденных пороков развития у детей Республики Крым»	17 декабря 2015 года № 1216	Министерство здравоохранения Республики Крым	
5	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым «О маршрутизации детского населения Республики Крым для оказания специализированной медицинской помощи»	21 апреля 2016 года № 580	Министерство здравоохранения Республики Крым	
6	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым «Об утверждении положения об организации деятельности республиканского телемедицинского центра»	12 апреля 2021 года № 452	Министерство здравоохранения Республики Крым	
7	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым «Об оказании медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология» в Республике Крым»	13 мая 2021 года № 1342	Министерство здравоохранения Республики Крым	
8	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым «Об утверждении Порядка оказания	27 мая 2022 года № 1671	Министерство здравоохранения Республики Крым	

	специализированной медицинской помощи по профилю «Неонатология», маршрутизации новорожденных, организации амбулаторного наблюдения за новорожденными высокого риска в Республике Крым»			
9	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым «Об утверждении регламентов взаимодействия участников программ льготного лекарственного обеспечения на территории Республики Крым, порядка осуществления и формы мониторинга обеспечения необходимого количества лекарственных препаратов для отдельных категорий граждан в Республике Крым»	08 июля 2016 года № 1056	Министерство здравоохранения Республики Крым	
10	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента на территории Республики Крым»	От 24 мая 2018 года № 972	Министерство здравоохранения Республики Крым	

При организации обеспечения лекарственными препаратами, а также специализированными продуктами лечебного питания пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках взаимодействия с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» (далее - Фонд «Круг добра») Министерство здравоохранения Республики Крым руководствуется федеральными нормативными правовыми актами Российской Федерации:

- Указ Президента Российской Федерации от 5 января 2021 года № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра»;

- постановление Правительства Российской Федерации от 6 апреля 2021 года № 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»;

- постановление Правительства Российской Федерации от 8 апреля 2021 года № 555 «Об утверждении Правил ведения информационного ресурса, содержащего сведения о детях с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, включая информацию о закупке для таких детей лекарственных препаратов и медицинских изделий, в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации, технических средств реабилитации, и сведения о результатах лечения таких детей»;

- постановление Правительства Российской Федерации от 21 мая 2021 года № 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».

1.5. Организация проведения неонатального скрининга в Республике Крым

Неонатальный скрининг в Республике Крым проводится в соответствии с Федеральным законом от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», от 20 октября 2020 года № 1130н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология», приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22 марта 2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», приказом Министерства здравоохранения Республики Крым от 02 апреля 2015 года № 288 «Об организации массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатальный скрининг) на территории Республики Крым».

В Республике Крым неонатальный скрининг проводится с 1989 года по фенилкетонурии (далее - ФКУ), с 2006 года начат скрининг на врожденный гипотиреоз, с 2013 года введен скрининг на муковисцидоз и адреногенитальный синдром (далее – АГС), с 2017 года начат скрининг на

галактоземию.

Популяционная частота для жителей Республики Крым: ФКУ – 1:7500, врожденный гипотиреоз - 1:5500, муковисцидоз - 1:8700, АГС - 1:20000.

Взятие образцов крови у новорожденных детей осуществляется в 29 родовспомогательных и детских учреждениях Республики Крым специально подготовленными медицинскими работниками. Забор крови осуществляется в СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко», ГБУЗ РК «Симферопольский клинический родильный дом № 1», ГБУЗ РК «Симферопольский клинический родильный дом № 2», ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница», ГБУЗ РК «Симферопольская городская детская клиническая больница», ГБУЗ РК «Симферопольская поликлиника № 3», ГБУЗ РК «Симферопольская центральная районная клиническая больница», ГБУЗ РК «Керченский родильный дом», ГБУЗ РК «Керченская городская детская больница», ГБУЗ РК «Ялтинский родильный дом», ГБУЗ РК «Евпаторийский родильный дом», ГБУЗ РК «Евпаторийская городская больница», ГБУЗ РК «Феодосийский медицинский центр», ГБУЗ РК «Алуштинская центральная городская больница», ГБУЗ РК «Судакская городская больница», ГБУЗ РК «Бахчисарайская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Белогорская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Джанкойская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Кировская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Красногвардейская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Ленинская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Нижегорская районная больница», ГБУЗ РК «Сакская районная больница», ГБУЗ РК «Советская районная больница», ГБУЗ РК «Центральная городская больница города Армянска», ГБУЗ РК «Центральная городская больница города г. Краснопереконска», ГБУЗ РК «Первомайская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Раздольненская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Черноморская центральная районная больница».

Забор крови производится утром натощак через 3 часа после кормления на 4 -й день жизни у доношенного и на 7-й день у недоношенного ребенка.

Взятие крови у новорожденного проводят только на специальные тест-бланки, выдаваемые лабораторией Медико-генетического центра СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» (далее – Медико-генетический центр) учреждениям здравоохранения, оказывающим медицинскую помощь женщинам и детям. Срок годности тест-бланков строго отслеживается. В случае ранней выписки новорожденного (до 4 дней) или перевода по показаниям в детский стационар сотрудник родовспомогательного учреждения передает информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника). В этом случае забор крови проводится в детских поликлиниках по месту жительства или в стационаре (руководитель стационара или детской поликлиники организует забор крови ребенка).

Забор крови осуществляется дополнительно в случае:

если на момент взятия крови ребенок находится на парентеральном питании. Кровь берется повторно через 2 дня после начала энтерального

питания;

необходимости проведения новорожденному переливания крови. Если образец крови был взят после переливания крови, то следует повторить забор через 48 часов;

наличия мекониального илеуса. Кровь берется повторно на 10-14 и 21-28 день жизни;

нахождения ребенка на момент взятия крови в реанимационно-анестезиологическом отделении или палате интенсивной терапии. Кровь берется повторно на 14 – й день жизни или перед выпиской.

Обследование новорожденного производится при наличии информированного добровольного согласия матери (законного представителя ребенка) на проведение процедуры неонатального скрининга, которое оформляет медицинский работник по месту забора крови.

На тест-бланк наносятся следующие сведения:

наименование учреждения здравоохранения, в котором произведен забор образцов крови;

фамилия, имя, отчество матери ребенка;

фамилия ребенка (если они отличаются);

дата рождения ребенка;

дата взятия образца крови;

пол ребенка;

вес при рождении;

состояние здоровья (здоров/болен);

доношенный/недоношенный;

адрес прописки и фактический адрес проживания матери с ребенком;

контактный телефон родителей;

фамилия лица, осуществляющего взятие крови.

От качества забора крови зависит точность и достоверность результатов исследования.

Техника забора крови: протереть пяточную область стопы новорожденного стерильной салфеткой, смоченной 70% раствором спирта, высушить сухой стерильной салфеткой во избежание гемолиза. Одноразовым скарификатором производится пункция кожи. Первая капля удаляется сухой салфеткой. Мягкими массажными движениями вторая капля крови наносится на специальный тест-бланк. Пятно крови должно смотреться однородно, без белых вкраплений и запекшихся участков. Забор биологического материал осуществляется в соответствии с разработанными Стандартами оказания помощи «Техника взятия и транспортировки образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания».

Данным способом наносится 5 капель крови.

Пятна крови должны быть не меньше указанного на бланке размера, не допускается пропитывание одной и той же области 2 раза.

Образец крови высушивается в горизонтальном положении на сухой чистой обезжиренной поверхности не менее 2-х часов без дополнительной

тепловой обработки и избегая попадания прямых солнечных лучей.

Не допускается соприкосновение бланков между собой во время сушки.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови, а также правильность заполнения специально подготовленным медицинским работником учреждения здравоохранения.

Тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами, в чистый конверт и в специальной упаковке с соблюдением температурного режима (+2...+8 °С) доставляются для проведения исследования в Медико-генетический центр СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко», не реже 1 раза в 2 дня (приложение 7).

Прием образцов крови производится в лаборатории регистратором Медико-генетического центра.

Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в течение 10 дней с момента рождения. При получении первичных результатов обследования формируется группа детей условно здоровых по всем исследуемым нозологиям и «группа риска» новорожденных по исследуемым заболеваниям. Дальнейшая работа ведется с детьми из «группы риска».

Ответственность за соблюдение рекомендаций и доставку тест-бланков возлагается на руководителя организации, где проводится забор крови.

Ежемесячно составляется отчет по утвержденной форме по проведению неонатального скрининга с пофамильными списками детей, у которых кровь не была взята. Отметка о проведении неонатального скрининга ставится в карте развития новорожденного, выписном эпикризе или истории развития ребенка.

Дети с высоким риском наследственных заболеваний, нуждающиеся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, направляются в лабораторию Медико-генетического центра СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» на консультацию к врачу генетику. Вызов осуществляет медицинский работник лаборатории неонатального скрининга.

В Медико-генетическом центре СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» проводится обследование детей на подтверждающую диагностику 2 этапа скрининга на ряд наследственных заболеваний обмена веществ (с учетом результата скрининга). Проводится комплексное медико-генетическое консультирование детей группы риска по наследственным заболеваниям с использованием необходимых медико-генетических исследований. По результатам исследований детям устанавливается окончательный диагноз и даются необходимые рекомендации по лечению и прогнозам дальнейшего потомства в семье.

Диспансерное наблюдение детей с выявленной в результате неонатального скрининга патологией осуществляется совместно с профильными специалистами согласно порядкам и стандартам оказания помощи. Диспансерное наблюдение за таким ребенком осуществляет как медицинская организация, оказывающая первичную медико-санитарную помощь, так и профильный специалист согласно нозологии заболевания.

В случае необходимости стационарной помощи детям с подозрением на

наследственные заболевания, нуждающимся в дополнительном обследовании, уточнении диагноза, лечении, наблюдении профильных специалистов, ребенок направляется в ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница».

В диагностически сложных случаях врачи Медико-генетического центра СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» и ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница» направляют пациентов на очные консультации в профильные федеральные центры либо применяют дистанционное консультирование с помощью технологий телемедицины.

На основании федеральных консилиумов, врачебных комиссий, проведенных в ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница», и заключений профильных главных внештатных специалистов в ряде городских стационаров 2 уровня осуществляется плановая патогенетическая и заместительная терапия пациентам с орфанными заболеваниями.

На основании постановления Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента» издан приказ Министерства здравоохранения Республики Крым от 24.05.2018 № 972 «О порядке ведения федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента на территории Республики Крым», в соответствии с которым осуществляется ведение регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями. Согласно данному регистру в Республике Крым по состоянию на 1 октября 2022 года под медицинским наблюдением находится 112 человек, из них 77 детей. Из числа детей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, имеют паллиативный статус 10 детей.

Обеспечение граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами осуществляется как за счёт средств регионального бюджета в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 30 июля 1994 года № 890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения», так и за счёт средств федерального бюджета при наличии инвалидности в соответствии с Федеральным законом от 17 июля 1999 года № 178-ФЗ «О государственной социальной помощи».

В соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 8 апреля 2021 года № 555 «Об утверждении правил ведения

информационного ресурса, содержащего сведения о детях с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, включая информацию о закупках для таких детей лекарственных препаратов и медицинских изделий, в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации, технических средств реабилитации, и сведения о результатах лечения таких детей» Министерство здравоохранения Республики Крым осуществляет непосредственное взаимодействие с сотрудниками Фонда «Круг Добра» в части подготовки и опубликования заявок на закупку лекарственных препаратов и медицинских изделий для обеспечения детей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, в том числе в телефонном режиме.

Подача заявок на обеспечение Фондом «Круг добра» осуществляется через информационный ресурс с подачей необходимых документов. Предоставляется ежемесячный отчет о движении лекарственных препаратов с указанием количества поступивших и отпущенных лекарственных препаратов в соответствии с поданными заявками. За 2021 – 2022 годы Фондом «Круг добра» обеспечено лекарственными препаратами 55 детей Республики Крым, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями.

Медико-генетический центр

Медико-генетический центр будет «якорным» учреждением при проведении расширенного неонатального скрининга в Республике Крым.

Медико-генетический центр входит в состав СП - Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко», который входит в состав многопрофильного учреждения ГБУЗ РК «РКБ им. Н. А. Семашко». Медико-генетический центр не является самостоятельным юридическим лицом. Это базовая организационная структура, которая обеспечивает оказание специализированной помощи пациентам Республики Крым по профилю «генетика».

Структура Медико-генетического центра:

- консультативное отделение;
- цитогенетическая лаборатория;
- лаборатория массового неонатального скрининга;
- лаборатория селективного биохимического скрининга;
- отделение пренатальной диагностики (кабинет экспертного ультразвукового исследования, лаборатория биохимического пренатального скрининга, манипуляционная и дневной стационар для проведения инвазивных манипуляций беременным).

На базе Медико-генетического центра создан межрайонный кабинет пренатальной диагностики с функцией кабинета антенатальной охраны плода для проведения скрининга первого триместра на экспертном уровне

беременным женщинам города Симферополя, Симферопольского района, Белогорского района и Бахчисарайского района.

Для обеспечения своей деятельности Медико-генетический центр использует возможности всех лечебно-диагностических и вспомогательных подразделений ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко».

Штатное расписание Медико-генетического центра

№	Должности	По штатному расписанию (единиц)	Фактически занято (единиц)	Число физических лиц
1	Заведующий	1	1	1
2	Врач-генетик	4	3	4
3	Врач лабораторный генетик	4	3,25	3
4	Биолог	2	2	2
5	Средний медицинский персонал всего	16	15,25	14
6	Другие специалисты:			
	врач УЗИ	5	4	4
	акушер-гинеколог	1	0	0
	младший мед.персонал	6	6	4
	программист	1	1	1
	ведущий инженер-электроник	1	0	0
	врач мед.статист	1	1	1
	мед.регистратор	3	3	3

В Медико-генетическом центре работают 2 врача – кандидата медицинских наук, 6 врачей высшей категории, 1 врач 1 категории, 1 врач 2 категории.

Функции подразделений Медико-генетического центра:

Консультативное отделение:

1. Проведение медико-генетического консультирования пациентов из городов и районов Республики Крым, входящих в группу риска по врожденной и наследственной патологии или имеющих генетическую патологию.

2. Выработка плана обследования пациента с использованием клинико-генеалогического, близнецового, популяционно-статистического, дополнительных методов (биохимический, цитогенетический, иммунологический, иммуноферментный), ДНК диагностика, УЗИ, ДГИ, патологоанатомического исследования с целью уточнения диагноза.

3. Расчет риска для потомства в семьях с врожденной и наследственной патологией.

4. Диспансерное наблюдение семей с генетической патологией.
5. Медико-генетическое консультирование семей с бесплодием и невынашиванием.
6. Консультирование больных с мультифакториальными заболеваниями с целью прогноза здоровья, жизни, наследования у пробандов и членов их семей.
7. Консультирование беременных с экстрагенитальной патологией, осложнениями течения беременности (маловодие, многоводие, патология плаценты, синдром задержки развития плода), аномалиями развития плода и элементов плодного яйца.
8. Проведение медико-генетического консультирования беременных с высокими рисками по врожденной и наследственной патологии, хромосомным заболеваниям.
9. Консультирование семей при подготовке к беременности.

Отделение пренатальной диагностики:

1. Проведение ультразвукового исследования на экспертном уровне беременным женщинам с подозрением на врожденные пороки развития у плода.
2. Участие врачей отделения в комиссии по решению вопросов о досрочном прерывании беременности, по медицинским показаниям со стороны беременной женщины или плода, в сроке от 12 до 22 недель.
3. Проведение инвазивных методов пренатальной диагностики (биопсия ворсин хориона, плацентоцентез, амниоцентез) беременным Республики Крым с высокими рисками по хромосомным синдромам (манипуляционный дневной стационар).
4. Проведение пренатального биохимического скрининга беременным в Республике Крым с расчетом индивидуального комбинированного риска по программе «Астрая».

Межрайонный кабинет пренатальной диагностики:

1. Проведение ультразвукового скрининга первого и второго триместра беременным в Республике Крым согласно маршрутизации.
2. Проведение забора крови на биохимический скрининг и ультразвуковое исследование плода в первом триместре на экспертном уровне беременным женщинам города Симферополя, Симферопольского, Бахчисарайского и Белогорского районов.
3. Активный вызов женщин, попавших в группу риска, для медико-генетического консультирования и проведения дополнительных методов обследования.

Цитогенетическая лаборатория:

1. Проведение цитогенетических исследований (культура лимфоцитов периферической крови) пациентов с подозрением на хромосомную патологию.
2. Проведение исследования спермы с целью уточнения диагноза в семьях с бесплодием и невынашиванием.

3. Проведение цитогенетических исследований абортного материала в случаях анэмбрионии, несостоявшихся самопроизвольных выкидышей, самопроизвольных выкидышах, самопроизвольных прерываниях беременности в ранних сроках.

4. Определение полового хроматина (соскоб буккального эпителия) с целью уточнения диагноза при нарушениях полового развития у пациентов.

5. Цитогенетическое исследование материала, полученного при инвазивных манипуляциях у беременных с высокими рисками по хромосомной патологии:

культура клеток амниотической жидкости;

исследование ворсин хориона;

исследование ворсин плаценты.

Биохимическая лаборатория:

1. Прием и регистрация образцов пятен крови новорожденных из родовспомогательных учреждений городов и районов Республики Крым.

2. Проведение массового скрининга новорожденных на фенилкетонурию, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, галактоземия.

3. Проведение ретестов пациентам, попавшим в группу риска по наследственным заболеваниям при проведении массового неонатального скрининга.

4. Определение хлоридов пота пациентам с подозрением на муковисцидоз.

5. Определение уровня фенилаланина крови у пациентов с фенилкетонурией (контроль лечения).

Кабинет медицинской статистики:

Сбор и регистрация извещений о рождении детей с ВПР, врожденными наследственными заболеваниями.

1. Ведение регистров врожденной и наследственной патологии.

2. Ведение учетной и отчетной документации по деятельности медико-генетической службы Республики Крым.

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республики Крым «Республиканская детская клиническая больница»

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республики Крым «Республиканская детская клиническая больница» (далее – ГБУЗ РК «РДКБ») - современный лечебно-диагностический комплекс, оказывающий квалифицированную специализированную, в том числе высокотехнологичную медицинскую помощь III уровня как в стационарных, так и в амбулаторных условиях, а также выездную экстренную и неотложную медицинскую помощь детскому населению Республики Крым.

Больничный комплекс ГБУЗ РК «РДКБ» расположен в Киевском районе города Симферополя, ул. Титова, 71. Площадь, занимаемая ГБУЗ РК «РДКБ», составляет 51390 кв. метров, территория свободная от зданий лечебных и

вспомогательных корпусов представлена зеленой благоустроенной зоной с элементами паркового дизайна. При благоустройстве территории больницы выделена и оборудована площадка для приема легкого санитарного транспорта (вертолета).

По состоянию на 1 января 2022 года в учреждении работает 974 человека (в 2020 году – 1016 человек), в том числе врачей – 203 человека (в 2020 году - 203 человека), средний медицинский персонал – 392 человека (в 2020 году - 423 человека), младший медицинский персонал – 243 человека (в 2020 году - 251 человек), прочий персонал – 131 человек (в 2020 году - 136 человек).

Штатная численность ГБУЗ РК «РДКБ» на 1 января 2022 года составляет 1469,5 единицы (в 2020 году - 1466,00 единицы). Заняты - 1194,25 единицы - 81,3%.

Укомплектованность штатных должностей физическими лицами составила 70,5%, в том числе:

- врачами – 77,2 % (в 2020 году - 62,2 %),
- медицинскими сестрами – 83,4 % (в 2020 году - 73,9 %),
- младшим медицинским персоналом 70,8 % (в 2020 году - 73,1 %),
- прочим персоналом – 63,4 % (в 2020 году - 65,5 %).

Все врачи и медицинские сестры имеют сертификаты по соответствующим специальностям, прошли необходимые курсы повышения квалификации и получили квалификационные категории.

Коечный фонд больницы представлен 402 койками, в том числе круглосуточного пребывания 390 коек, дневного пребывания — 12 коек (онкология - 6, неврология - 6, работающих в 2 смены).

В состав ГБУЗ РК «РДКБ» входят:

Соматическое отделение – 60 коек;

Травматолого-ортопедическое отделение – 40 коек;

Детское хирургическое отделение – 60 коек;

Отоларингологическое отделение – 40 коек;

Офтальмологическое микрохирургическое отделение – 25 коек;

Детское кардиологическое отделение – 20 коек;

Нефрологическое отделение – 30 коек;

Отделение детской онкологии с гематологией и химиотерапией – 24 койки;

Отделение патологии новорожденных и недоношенных детей – 40 коек;

Отделение паллиативной медицинской помощи – 7 коек;

Отделение анестезиологии и реанимации новорожденных – 9 коек;

Отделение анестезиологии и реанимации – 9 коек.

В ГБУЗ РК «РДКБ» работают детские внештатные специалисты Министерства здравоохранения Республики Крым, которые в том числе осуществляют диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также осуществляется консультирование специалистов по профилю заболевания.

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году, 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 году, из них с применением ТМК
Врожденный гипотиреоз	5	5	5	Детский эндокринолог	4	21/0
Галактоземия	0	0	0	генетик	24	0/0
Фенилкетонурия	3	3	3	генетик	24	80/0
Адреногенитальный синдром	2	2	2	Детский эндокринолог	4	8/0
Муковисцидоз	5	5	5/5	Детский пульмонолог	4	20/0
Наследственные болезни обмена веществ	3	3	3/3	генетик	24	75/0
Спинальная мышечная атрофия	2	2	2	Детский невролог	6	14/0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	Педиатр-иммунолог	2	0/0
Иные						
Итого	20	20	20/8		92	218/0

Таблица № 10

Количество проведенных телемедицинских консультаций в 2017-2022 годах

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц Республики Крым,	45	102	70	107	69
из них с применением ТМК	7	18	10	19	11
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней,	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней,	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов,	7	18	10	39	17

проведенных с НМИЦ*					
ФГБУ «НМИЦ ССХ им. А.Н.Бакулева»	5	2	1	9	6
ФГБУ «НМИЦ им. В.А.Алмазова»		6	1	4	1
ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова»	2	10	7	13	8
ФГАУ «НМИЦ ЗД»			1	13	2
из них с применением телемедицинских консультаций	7	18	10	25	17
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	52	120	80	146	86
из них с применением телемедицинских консультаций	14	36	20	44	28

*НМИЦ – Научно-медицинский исследовательский центр

С целью усиления контроля за проведением неонатального скрининга новорожденных в Республике Крым централизованно проводятся лабораторные исследования на базе одной лаборатории медико-генетического центра Структурного подразделения - Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко». Лаборатория оснащена всем необходимым оборудованием, обеспечена тест-системами.

С целью повышения квалификации врачей в Республике Крым ежеквартально проводятся Дни специалистов для врачей неонатологов, педиатров, акушеров-гинекологов, врачей ультразвуковой пренатальной диагностики, врачей генетиков, цитогенетиков и биохимиков, в ходе которых анализируются результаты работы, осуществляется разбор сложных клинических случаев и информирование врачей об инновациях в пренатальной медицине и генетике. Ежеквартально проводятся видеоселекторные совещания с руководителями медицинских организаций по вопросам младенческой смертности, инвалидности, профилактическим осмотрам. На данных совещаниях озвучиваются организационные вопросы, вопросы достижения индикаторных показателей, в том числе вопросы по проведению неонатального скрининга, выявление маленьких пациентов, взятие их под диспансерное наблюдение, обеспечение медицинской помощью и необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

В Республике Крым инфраструктура для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках неонатального скрининга достаточна.

Охват новорожденных неонатальным скринингом в Республике Крым за 9 месяцев 2022 года составил 98,5 %, за 2021 год составил 98,3 % (за 2020 год – 98,7%; за 2019 год составил 99,2 %).

1.6. Информационное взаимодействие

В Республике Крым во всех медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Республики Крым, используется региональная система - Единая медицинская информационная система здравоохранения Республики Крым (далее – ЕМИСЗ РК). В ЕМИСЗ РК

реализована возможность внесения информации о выполнении неонатального скрининга.

Запланированы работы по внедрению функционала формирования структурного электронного медицинского документа «Направление на проведение неонатального скрининга». Реализован и запланирован к внедрению функционал штрихкодирования, который позволит привязать результаты исследований к направлению.

Функционал формирования Стандартизованного электронного медицинского документа (далее - СЭМД) «Документ, содержащий сведения медицинского свидетельства о рождении в бумажной форме» реализован с марта 2022 года на базе специального программного обеспечения для ведения учета, печати медицинских свидетельств о смерти, перинатальной смерти и рождении, проведены работы и запускается в эксплуатацию функционал выдачи медицинских свидетельств о рождении в виде СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении».

Таблица № 11

Оценка региональных систем информатизации здравоохранения, необходимых для обеспечения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕМИСЗ РК	да	Постановление Совета министров Республики Крым от 20 декабря 2016 года № 612 «О Единой медицинской информационной системе здравоохранения Республики Крым»
ЕГИСЗ	-	Внедрение и работа ЕГИСЗ находится в зоне ответственности Министерства здравоохранения Российской Федерации
Электронный документооборот	да	Постановление Совета министров Республики Крым от 20 декабря 2016 года № 612 «О Единой медицинской информационной системе здравоохранения Республики Крым»
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	Постановление Совета министров Республики Крым от 20 декабря 2016 года № 612 «О Единой медицинской информационной системе здравоохранения Республики Крым»

Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым от 24 мая 2018 года № 972 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента на территории Республики Крым»
регистры	да	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым от 24 мая 2018 года № 972 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента на территории Республики Крым»
реестры	нет	

Выводы

В Республике Крым организация неонатального скрининга находится на достаточном уровне. На местах отработан механизм выявления больного пациента, начиная от взятия образцов крови у новорожденного до постановки пациента на учет. Существует преемственность в работе неонатологической, акушерско-гинекологической и педиатрических служб.

Учитывая весомый вклад наследственных заболеваний в структуру ранней детской смертности и инвалидизации, а также социальную значимость данных патологий, необходимо расширение неонатального скрининга на врожденные наследственные заболевания на территории Республики Крым.

Цель - раннее доклиническое выявление патологий и их своевременное лечение с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей, снижение показателей младенческой смертности.

Одним из проблемных вопросов остается обеспечение информационного взаимодействия в Республике Крым как между медицинскими организациями, так и с другими субъектами Российской Федерации. Имеется недостаточное штатное укомплектование Медико-генетического центра СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» в соответствии с приказом Министерства здравоохранения российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». Недостаточное укомплектование необходимым оборудованием в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

Также сохраняется проблема отдаленности Республики Крым от федеральных центров, и при отсутствии авиасообщения может нарушиться логистика доставки образцов биологического материала для проведения исследований. Данный проблемный вопрос актуален и при направлении пациента на лечение или уточняющую диагностику в федеральные клиники часто из-за длительности и трудности пути родители отказываются от посещения федеральных центров, что препятствует своевременной диагностике заболевания и назначению показанной терапии.

Готовность Республики Крым к проведению расширенного неонатального скрининга находится на достаточном уровне.

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга.

Цель Программы – организация и внедрение проведения на территории Республики Крым расширенного неонатального скрининга на 36 нозологий для повышения выявляемости наследственных заболеваний, их диагностику с первых дней жизни, раннего назначения показанного лечения, что позволит снизить младенческую смертность, инвалидность и улучшить качество жизни ребенка и его семьи.

Цель Программы будет достигнута при выполнении следующих задач:

1. Задача «Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга» будет достигнута путем:

создания информационно-правовой базы, регулирующей организацию проведения расширенного неонатального скрининга на всех этапах его проведения;

формирования оптимальной маршрутизации, обеспечивающей 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 апреля 2022 года № 274н;

упорядочения структуры медико-генетической службы в связи с расширением задач по проведению расширенного неонатального скрининга на наследственные заболевания и с учетом увеличения объема работы в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н;

дооснащения Медико-генетического центра СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» необходимым оборудованием и расходными материалами для проведения лабораторных исследований образцов крови;

обеспечения межведомственного взаимодействия путем заключения договоров между Министерством здравоохранения Республики Крым и Министерством здравоохранения Краснодарского края, в ведении которого находится Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница № 1 им. С.В. Очаповского» Министерства здравоохранения Краснодарского края (далее – ГБУЗ «НИИ-ККБ №1 им. С.В. Очаповского» Минздрава Краснодарского края), к которому прикреплена Республика Крым для осуществления расширенного неонатального скрининга и заключения договора с Федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», город Москва (далее – ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова», город Москва), осуществляющим подтверждающую диагностику.

2. Задача «Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга» будет достигнута путем:

приведения штатного расписания Медико-генетического центра СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н, путем увеличения штатных единиц врачей-генетиков, медицинских регистраторов;

проведения совместно со специалистами ФГБНУ «Федеральный медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова», город Москва образовательных мероприятий по организации расширенного неонатального скрининга для врачей-генетиков, педиатров, неонатологов, диетологов, неврологов, иммунологов, лабораторных генетиков. Формы обучения – стажировка на рабочем месте, курсы повышения квалификации, семинары с использованием дистанционных технологий;

проведения на базе лаборатории Медико-генетического центра СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» обучающих семинаров по методике забора образцов крови на тест-бланки и правильности их заполнения медицинскими работниками, ответственными за взятие

образцов крови на расширенный неонатальный скрининг в родовспомогательных учреждениях, детских поликлиниках, стационарах; внедрения непрерывного медицинского образования специалистов и средних медицинских работников, участвующих в оказании помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями.

3. Задача «Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего проведение расширенного неонатального скрининга и оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при неонатальном скрининге и расширенном неонатальном скрининге» будет достигнута путем:

разработки нормативно-правового акта, урегулирующего информационное взаимодействие в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга;

оснащения родовспомогательных учреждений, детских поликлиник централизованной вертикально интегрированной медицинской информационной системой по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» (далее - ВИМИС «АКиНЕО»). ВИМИС «АКиНЕО» обеспечивает информационное взаимодействие с Единой государственной информационной системой с медицинскими информационными системами медицинских организаций как Республики Крым, так и медицинских организаций других субъектов Российской Федерации и федеральных профильных центров.

4. Задача «Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями» будет достигнута путем:

разработки «дорожной карты» оказания медицинской помощи пациенту, выявленному при проведении расширенного неонатального скрининга;

создания кабинета орфанных заболеваний на базе ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница». Оснащение кабинета необходимым оборудованием. Обучение врача кабинета орфанных заболеваний на цикле повышения квалификации «расширенный неонатальный скрининг» на базе ФГБНУ «Федеральный медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова», город Москва;

ведения регистров пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга с целью мониторинга оказываемой медицинской помощи данным пациентам и обеспечения преемственности амбулаторного и стационарного этапов оказания медицинской помощи;

охвата диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью расширенного неонатального скрининга с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи;

обеспечения функционирования дистанционного консультативного центра на базе Структурного подразделения – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им Н.А. Семашко» и проведения телемедицинских консультаций с профильными федеральными учреждениями по вопросам расширенного неонатального скрининга;

проведения мероприятий по профилактике врожденных и наследственных заболеваний в семьях с отягощенным анамнезом;

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.

5. Задача «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 расширенного неонатального скрининга» будет достигнута путем:

внедрения клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

внедрения в каждой медицинской организации 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.

6. Задача «Создание систем контроля качества и безопасности расширенного неонатального скрининга» будет достигнута путем:

внедрения мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение правильного выполнения медицинских технологий, снижение риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи будет достигнута путем:

регулярного проведения в медицинских организациях систем внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности;

утверждения перечня показателей результативности работы в медицинской организации в части проведения расширенного неонатального

скрининга, выявления и наблюдения пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями;

проведения мониторинга выполнения оценки качества расширенного неонатального скрининга в рамках контроля качества: сравнение числа родов и числа образцов крови, прошедших анализ; оценка системы транспортировки – время от взятия образца до получения его лабораторией; критический показатель программы- время, необходимое для выявления пациента с патологическим генотипом и начало его лечения.

7. Задача «Реализация системы информационной поддержки неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для населения» будет достигнута путем:

проведения широкодоступной информационной кампании (выступления на радио, телевидении, статьи в газетах и журналах, брошюры, бюллетени) с детальным освещением тем о целях, сроках и задачах расширенного неонатального скрининга, а также заболеваниях, на которые проводится исследование. Обеспечения наличия в родовспомогательных, детских медицинских учреждениях информационных стендов, памяток, брошюр и других информационных носителей в доступной форме, предоставляющей информацию о расширенном неонатальном скрининге.

2.1. Показатели Программы

К показателям региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Крым» относятся:

доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (в рамках расширенного неонатального скрининга), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Республике Крым (%);

доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, обследованных при расширенном неонатальном скрининге в Республике Крым (%);

доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, обследованных на расширенном неонатальном скрининге в Республике Крым (%);

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

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 (%).

Проведение расширенного неонатального скрининга в Республике Крым

В Медико-генетическом центре СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» будет продолжен неонатальный скрининг на 5 наследственных заболеваний: фенилкетонурия-Е70.0 (классическая), фенилкетонурия В-Е70.1, врожденный гипотиреоз с диффузным зобом- Е03.0, врожденный гипотиреоз без зоба - Е03.1, кистозный фиброз неуточненный Е84.9 (муковисцидоз), адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – Е25.0, адреногенитальные нарушения (неуточненное) - Е25.9, нарушение обмена галактозы- Е74.2.

Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и наследственные заболевания проводится на следующие заболевания:

- недостаточность других уточненных витаминов группы В – Е53.8 (дефицит биотинидазы, биотинзависимой карбоксилазы, недостаточность синтетазы голокарбоксилаз - недостаточность биотина);

- гиперфенилаланинемия – Е70.1 (дефицит синтеза биоптерина, дефицит реактивации биоптерина);

- нарушения обмена тирозина – Е70.2 (тирозинемия);

- болезнь с запахом кленового сиропа мочи – Е71.0;

- другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – Е71.1 (пропионовая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, недостаточность кобаламина А, недостаточность кобаламина В, дефицит метилаланил КоА эпимеразы, метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D, метилмалоновая ацидемия недостаточность кобаламина С;

- изовалериановая ацидемия; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; бетакетотиолазная недостаточность;

- нарушения обмена жирных кислот – Е71.3 (первичная кермитиновая недостаточность; среднецепочечная ацетил-КоА-дегидрогеназная недостаточность (VLCAD); очень длинноцепочечная ацетил КоА дегидрогеназная недостаточность (VLCAD); недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы тип I; недостаточность карнитинпальматоилтрансферазы тип II; недостаточность карнитин/ацетилкарнитинтранслоказы);

- нарушения обмена серосодержащих аминокислот – Е72.1 (гомоцистинурия);

- нарушения обмена цикла мочевины – Е72.2 (цитруллинемия тип I; аргиназная недостаточность);

- нарушения обмена лизина и гидроксизина – E72.3 (глутаровая ацидемия тип I, глутаровая ацидемия тип II (рибофлавин-чувствительная форма));

- детская спинальная мышечная атрофия I тип (Вернига-Гоффмана) G12.0;

- другие наследственные спинальные мышечные атрофии - G12.1;

- первичные иммунодефициты – D80-D84.

Взятие образцов крови у новорожденных детей осуществляется в 29 родовспомогательных и детских учреждениях Республики Крым специально подготовленными медицинскими работниками. Забор крови осуществляется в СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко», ГБУЗ РК «Симферопольский клинический родильный дом № 1», ГБУЗ РК «Симферопольский клинический родильный дом № 2», ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница», ГБУЗ РК «Симферопольская городская детская клиническая больница», ГБУЗ РК «Симферопольская поликлиника № 3», ГБУЗ РК «Симферопольская центральная районная клиническая больница», ГБУЗ РК «Керченский родильный дом», ГБУЗ РК «Керченская городская детская больница», ГБУЗ РК «Ялтинский родильный дом», ГБУЗ РК «Евпаторийский родильный дом», ГБУЗ РК «Евпаторийская городская больница», ГБУЗ РК «Феодосийский медицинский центр», ГБУЗ РК «Алуштинская центральная городская больница», ГБУЗ РК «Судакская городская больница», ГБУЗ РК «Бахчисарайская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Белогорская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Джанкойская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Кировская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Красногвардейская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Ленинская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Нижегорская районная больница», ГБУЗ РК «Сакская районная больница», ГБУЗ РК «Советская районная больница», ГБУЗ РК «Центральная городская больница города Армянска», ГБУЗ РК «Центральная городская больница города г. Красноперекоска», ГБУЗ РК «Первомайская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Раздольненская центральная районная больница», ГБУЗ РК «Черноморская центральная районная больница».

Забор осуществляется на 2 специальных фильтровальных тест-бланках в родовспомогательных учреждениях Республики Крым, а также в детских поликлиниках, детских стационарах (в случае если забор биологического материала не произведен в родовспомогательных учреждениях). На тест-бланке указывается номер медицинского свидетельства о рождении ребенка, фамилия, имя и отчество матери, дата взятия образца крови. Забор биологического материал осуществляется в соответствии с разработанными Стандартами оказания помощи «Техника взятия и транспортировки образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания».

Сроки взятия образца 24-48 часов в случае срочных родов, для недоношенных – 144 часа. Если необходимо проведение трансфузии, то кровь

берется или до ее проведения, или через 48-72 часа после манипуляции. Образцы крови должны быть высушены в течение 2 часов естественным путем, без тепловых воздействий.

Тест-бланки с образцами крови доставляются в Медико-генетический центр СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А.Семашко» 1 раз в 2 дня. На базе лаборатории Медико-генетического центра СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А.Семашко» проводятся исследования на 5 наследственных заболеваний.

Медико-генетический центр СП - Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» в течение 72 часов передает путем транспортной кампании полученные из акушерских стационаров тест-бланки в ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1 им. С.В. Очаповского» Минздрава Краснодарского края, где проводятся исследования на 31 заболевание. Вместе с тест-бланками передается флеш-карта со сведениями о новорожденных и датой отправки (приложение 8).

Из ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1 им. С.В. Очаповского» Минздрава Краснодарского края результаты о группе риска по исследуемым нозологиям – «условно больные» передаются в Медико-генетический центр СП - Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» на 8 день. В течение суток информация из Медико-генетического центра СП - Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» передается в детские поликлиники по месту жительства с приглашением пациентов для взятия повторного биологического материала и отправки образцов в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова», город Москва, где проводится подтверждающая диагностика. Прогнозируемая группа риска таких детей в Республике Крым будет составлять около 2 % от числа новорожденных. Информация о детях, попавших в группу «условно здоровые», будет передаваться в медицинские организации путем программы ВИМИС «АкиНео».

После получения результатов подтверждающей диагностики формируется группа больных детей, сведения о которых передаются из Медико-генетического центра СП - Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» в медицинскую организацию по месту проживания с соответствующими рекомендациями в течение 48 часов. Семья приглашается на прием к генетику, где проводится первичное медико-генетическое консультирование семьи и дальнейшая маршрутизация семьи.

Преемственность педиатрической и неонатологической службы при проведении расширенного неонатального скрининга

Координация процедур проведения расширенного неонатального скрининга детских учреждений совместно с региональным Медико-генетическим центром СП - Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» – это обеспечение взятия образцов крови на тест-бланк в условиях поликлиники или стационара в случае, если новорожденному не был проведен забор крови в условиях родовспомогательного отделения, обеспечение повторного обследования крови у пациентов с высоким риском наследственной

патологии после прохождения скрининга. При отсутствии клинических проявлений заболевания у ребенка с выявленной наследственной патологией при проведении расширенного неонатального скрининга врач-педиатр в течение 48 часов направляет новорожденного в Медико-генетический центр СП - Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» и/или к специалистам по профилю заболевания для назначения лечения и госпитализации.

Также к задачам педиатрической службы относится оказание экстренной помощи пациентам с наследственными врожденными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга. Внедрение и соблюдение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных с врожденными и наследственными заболеваниями.

Оказание специализированной, в том числе высокотехнологической помощи, осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2 октября 2019 года № 824н «Об утверждении Порядка организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения».

Преимственность акушерско-гинекологической службы при проведении расширенного неонатального скрининга

В учреждениях родовспоможения Республики Крым осуществляется забор образцов крови новорожденных на 2-е сутки жизни. Взятие крови проводится в соответствии с методическими рекомендациями на 2 тест-бланка (1 бланк - 5 пятен крови, 2 бланк - 3 пятна крови). Идентификация образцов крови проводится на основании номера выписанного медицинского свидетельства (в первые 24 часа). Забор крови новорожденного проводится исключительно при добровольном согласии матери либо законного представителя ребенка по утвержденному образцу. При отказе от забора крови заполняется бланк отказа утвержденного образца. Осуществляется отправка образцов крови новорожденных в Медико-генетический центр СП - Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» каждые 3 дня. Также в родовспомогательных учреждениях Республики Крым должно быть обеспечено проведение санитарно-просветительской работы среди беременных женщин о целях и задачах расширенного неонатального скрининга (беседы, школы матерей, брошюры, наглядная агитация в помещении).

Программные мероприятия

В целях реализации Программы и решения поставленных задач Министерством здравоохранения Республики Крым осуществляется выполнение Плана мероприятий Программы, утвержденного приложением № 6 к Программе (далее – План мероприятий).

Для решения первоочередной задачи по обеспечению нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга, проведения организационно-технических мероприятий по подготовке проведения расширенного неонатального скрининга в медицинских учреждениях сформирован раздел 1 Плана мероприятий.

Для решения первоочередной задачи по обеспечению квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, сформирован раздел 2 Плана мероприятий.

Для решения первоочередной задачи по интеграции медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего проведение расширенного неонатального скрининга и оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при неонатальном скрининге и расширенном неонатальном скрининге, сформирован раздел 3 Плана мероприятий.

Для решения первоочередной задачи по обеспечению своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями, сформирован раздел 4 Плана мероприятий.

Для решения первоочередной задачи по внедрению 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 проведении расширенного неонатального скрининга, сформирован раздел 5 Плана мероприятий.

Для решения первоочередной задачи по созданию систем контроля качества и безопасности расширенного неонатального скрининга сформирован раздел 6 Плана мероприятий.

Для решения первоочередной задачи по реализации системы информационной поддержки неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для населения сформирован раздел 7 Плана мероприятий.

3. Результаты Программы

1. Проведение расширенного неонатального скрининга позволит обеспечить более раннее (своевременное) выявление и лечение состояний, заболеваний и факторов риска их развития;
2. Организация расширенного неонатального скрининга обеспечит преемственность акушерской, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб.

3. Повышение уровня охвата новорожденных расширенным неонатальным скринингом и снижение уровня дефектовки при организации забора крови, доставки образцов биоматериалов и информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга.
4. Уменьшение сроков постановки диагноза и раннее начало лечения пациентов с выявленными врожденными и наследственными заболеваниями вследствие расширенного неонатального скрининга.
5. Улучшение качества и безопасности медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями.
6. Снижение младенческой смертности до 4,5 на 1000 родившихся живыми.
7. Снижение смертности детей в возрасте 0-4 года до 5,6 на 1000 родившихся живыми.
8. Снижение инвалидности от врожденных аномалий (пороки развития), деформаций и хромосомных нарушений до 16,2%.

Таблица № 12

Индикативные показатели Программы

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

4. Сроки реализации Программы.

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

5. Финансово-экономическое обоснование Программы.

Таблица № 13

Планируемый бюджет Программы
(руб.)

	2023	2024	2025	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	39 808 300	39 704 600	38 957 300	118 470 200
Бюджет Республики Крым	2 095 200	2 089 700	2 932 300	7 117 200
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)				
Консолидированный бюджет	41 903 500	41 794 300	41 889 600	125 587 400

Планируемый бюджет Программы будет направлен на проведение первичного, а при необходимости, повторного лабораторного исследования образцов крови новорожденных; на проведение подтверждающей биохимической, и (или) молекулярно-генетической, и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики; приобретение тест-бланков и других расходных материалов. Одной из статей расходов является осуществление доставки тест-бланков в ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1 им. С.В. Очаповского» Минздрава Краснодарского края, обеспечивающих проведение расширенного неонатального скрининга и в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова», город Москва, осуществляющего проведение подтверждающей диагностики. Транспортировка тест бланков из Медико-генетического центра СП – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко» в ГБУЗ «НИИ-ККБ № 1 им. С.В. Очаповского» Минздрава Краснодарского края будет осуществляться транспортной компанией. Ориентировочная цена доставки 1000 рублей. Отправка будет осуществляться 3 раза в неделю (52 недели в году умножить на 3 отправки в неделю умножить на 1000 рублей (стоимость одной отправки), итого 156 000 рублей в год. Транспортировка тест бланков в ФГБНУ «МГНЦ» им. Н.П. Бочкова», город Москва, будет осуществляться транспортной компанией. Ориентировочная стоимость транспортировки 1500 рублей. Прогнозируемая группа риска таких детей в Республике Крым будет составлять около 2 % от

числа новорожденных (18 000) – это около 50 направлений в год (50 умножить на 1500 рублей) – ориентировочная стоимость транспортировки 75 000,0 рублей. Общая стоимость транспортировки тест бланков 231 000 рублей в год. Источник финансирования – бюджет Республики Крым и средства федерального бюджета.

6. Социально значимый результат Программы

Предполагается, что общий экономический эффект от реализации мероприятий Программы будет достигнут за счет снижения заболеваемости, инвалидности и смертности детского населения, а в последующем снижения данных показателей населения в целом.

Лечение и реабилитация детей с болезнями обмена веществ сопровождается серьезными экономическими затратами (236 миллионов рублей – медицинское обслуживание, 2,5 миллиарда рублей – социальная помощь детям-инвалидам в год).

Поздняя диагностика наследственных заболеваний обмена веществ обусловлена неспецифичностью клинических проявлений. Значительная часть таких пациентов наблюдается у врачей различных специальностей и при этом им не всегда назначаются необходимые специальные методы исследования.

Главная задача расширенного неонатального скрининга – повышение выявляемости наследственных заболеваний, их диагностика с первых дней жизни, а также формирование групп риска детей и семей, имеющих наибольшую вероятность заболевания и подлежащих диагностическим исследованиям.

Для скрининга выбраны заболевания, которые поддаются достаточно надежному лечению при раннем выявлении. Наследственные болезни обмена веществ – группа наследственных заболеваний, возникающих в результате врожденных дефектов специфических ферментов, приводящих к нарушениям определенных метаболических процессов, 25 % нарушений обмена проявляется в период новорожденности. Суммарная частота нарушений наследственных болезней обмена 1:800 живорожденных.

Чем раньше выявлено заболевание, тем эффективнее лечение, 90% наследственных заболеваний проявляются в детстве, 50% - в первый год жизни.

Диагностическая эффективность алгоритма расширенного неонатального скрининга максимальна при комбинации высокочувствительных методов биохимических исследований с высокоспецифичными молекулярно-генетическими исследованиями в случае диагностики спинальной мышечной атрофии и первичных иммунодефицитов.

Особое место занимает проведение пренатальной ДНК-диагностики в семьях, где родился больной ребенок (включая ЭКО с преимплантационной диагностикой), что существенно снизит количество рожденных детей с наследственной патологией в каждой отдельной семье и в целом в Республике Крым.

Ожидаемая эффективность расширенного неонатального скрининга в масштабах Российской Федерации составит около 1000 вновь выявленных

маленьких пациентов с наследственной патологией, которым будет установлен диагноз в ранние сроки (в доклинической стадии) и, следовательно, назначено своевременное специфическое лечение, позволяющее избежать смертности и инвалидизации.

Таким образом, Программа будет способствовать улучшению показателей здоровья населения, снижению социальной и психологической напряженности в обществе, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. Позволит достигнуть индикативного показателя младенческой смертности 4,4 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

Приложение 1
к Региональной программе Республики Крым
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Республике Крым»

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

		Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинског о персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 года
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	10	18	2207
	2 уровень	9	20	10760
	3А уровень	1	5	4893
	3Б уровень	-	-	-
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	4	8	33
	2 уровень	4	8	47
	3 уровень	-	-	55
Число отделений патологии новорожденных/педиатр ических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	-	-	-
	2 уровень	-	-	-
	3 уровень	1	4	522
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)				-
ИТОГО		29	63	18517

Приложение 2
к Региональной программе Республики Крым
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Республике Крым»

**Перечень медицинских организаций,
осуществляющих неонатальный скрининг в Республике Крым**

	Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение неонатального скрининга	Адрес, тел, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение неонатального скрининга, контактный тел, (e-mail)	Проведено исследований в год (неонатальный скрининг) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (расширенный неонатальный скрининг) по данным 2021 года	
				число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня							
Медики-генетические консультации (центры) 2 уровня							
1	Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» Структурное подразделение - Перинатальный центр Медико-генетический центр	г.Симферополь ул. Семашко, 8	Горда Марина Валентиновна тел: +7(978)7527574 e-mail: mgcperinatal@gmail.com	112128	100%	0	0%
Медико-генетические центры 3А и (или) 3Б уровня*							

*расширенный неонатальный скрининг в Республике Крым не проводился

Приложение 3
к Региональной программе Республики Крым
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Республике Крым»

Оснащение лаборатории Медико-генетического центра Структурного подразделения – Перинатальный центр ГБУЗ РК «РКБ им. Н.А. Семашко», осуществляющего неонатальный скрининг

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	2	2	100 %
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД* лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии	2	2	100 %
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	0	1	0
3.	107660	Анализатор масс-	Тандемный масс-	2	0	0%

		спектрометрический ИВД, автоматический	спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов			
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический		0	0	
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический		0	0	
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический		0	0	
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет	2	1	50%
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С	0	0	0
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет	0	0	0
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет	2	2	100%
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	По количеству рабочих мест	0	0%
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный	2	0	0%
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий	Очиститель воздуха	Из расчета мощности	0	0%

		высокоэффективный, передвижной	фильтрующий высокоэффективный, передвижной	и площади		
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Из расчета мощности и площади	0	0%
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	0
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			0	0
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	0
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	2	2	100%
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	2	1	50 %
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный		1	50 %
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	Из расчета числа рождений	Да, кроме дефицит биотинидазы	100%
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			Да, кроме дефицит биотинидазы	100%
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания			Нет	0

		ИВД, набор, мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент			Да, кроме дефицит биотини дазы	100%
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			0	0%
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии	Из расчета числа рождений	0	0%
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			0	0%
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	Из расчета числа рождений	20000 тест-бланков	100%
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	По количеству у рабочих мест	3	100%
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	По количеству у рабочих мест	6	100%
	292310	Пипетка электронная			0	0
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			0	0
	292390	Микропипетка			0	0

		электронная				
	380120	Микропипетка механическая ИВД			0	0
	124540	Микропипетка механическая			10	0
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной	Не менее 1	1	100%
20.	123680	Контейнер для отходов биологическими загрязнениями	Контейнер	Не менее 1	3	100%
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	Не менее 1	1	100%
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды	1	0	0%
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор	1	1	100
			Бидистиллятор	1	0	0%

*ИВД – in vitro диагностика

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имею щее в наличии количество, шт.	Укомп -лек тован ность, %
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	По количеству рабочих мест	2	100%
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	1	0	0%
3.	Источник бесперебойного питания	По количеству анализаторов	2	100%

4.	Мебель лабораторная (комплект)	По количеству рабочих мест	2	100%
5.	Кондиционер	По количеству помещений	1	25%

Приложение 4
к Региональной программе Республики Крым
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Республике Крым»

**Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории
неонатального скрининга Медико-генетического центра Структурного
подразделения – Перинатальный центр Государственного бюджетного
учреждения здравоохранения «Республиканская клиническая больница
им. Н.А. Семашко»**

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек- тованность
		Утверждено по штатному расписанию	Занято с учетом совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	4	3,5	4	100%
2.	Врач – лабораторный генетик	4,5	3,25	3	75%
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	1	1	1	100%
4.	Врач-диетолог	0	0	0	0
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0	0	0	0
6.	Врач-невролог	0	0	0	0
7.	Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	0
8.	Врач ультразвуковой диагностики	5	4	4	80%

9.	Врач – акушер-гинеколог	0	0	0	0
10.	Биолог	3,75	2,75	4	100%
11.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	3,5	2,75	3	79%
13.	Лаборант	3	1,25	1	42%
14.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100%
15.	Медицинская сестра	6	6	6	100%
16.	Медицинская сестра процедурной	1	1	1	100%
17.	Акушерка	4	2,75	3	69%
18.	Медицинский статистик	1	1	1	100%
19.	Сестра-хозяйка	1	1	1	100%
20.	Медицинский регистратор	3	2,5	2	83%
21.	Санитар	4	3,5	4	88%

Приложение 5
к Региональной программе Республики Крым
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Республике Крым»

**Паспорт Медико-генетического центра структурного подразделения –
Перинатальный центр Государственного бюджетного учреждения
здравоохранения «Республиканская клиническая больница
им. Н.А. Семашко»**

Республика Крым		
Общая информация		
Наименование:	Медико-генетический центр Структурное подразделение Перинатальный центр Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко»	
Располагается на базе:		
Руководитель:	Горда Марина Валентиновна	
Адрес:	г. Симферополь, ул. Семашко, 8	
Телефон:	+7(3652)531251	
Электронная почта:	mgcperinatal@gmail.com	
Количество сотрудников:	36	
в том числе врачей-генетиков:	4	
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	3	
Клиническая деятельность	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	4498
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	213
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	225
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	12
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	14278
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови	да	524

матери (НИПС)		
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	318
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч. в пренатальном периоде)	да	6
Инвазивные диагностические процедуры:	да	232
биопсия хориона	да	60
плацентоцентез	да	79
амниоцентез	да	93
кордоцентез	нет	-
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	183
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	53
Неонатальный генетический скрининг	да	112128
Прочее	-	-
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика), в том числе:	да	520
супружеские пары	да	128
пренатально	да	232
новорождённые	да	86
FISH, в том числе:	нет	-
супружеские пары	-	-
пренатально	-	-
новорождённые	-	-
в рамках ПГТ	-	-
ПЦР - диагностика наследственных заболеваний	нет	-
Молекулярное кариотипирование (ХМА), в том числе:	нет	-
супружеские пары	-	-
пренатально	-	-
новорождённые	-	-
Секвенирование по Сэнгеру	нет	-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	-
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ), в том числе:	нет	-
ПГТ-А	-	-
ПГТ-М и ПГТ-СП	-	-

Неонатальный скрининг	да	112128
Биохимия	да	112128
Масс-спектрометрия	нет	0
ПЦР	нет	0
Оборудование (основное)		
Кариотипирование	да	
FISH	да	
ПЦР	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)	нет	
Биохимический скрининг	да	
Масс-спектрометрия	нет	

План мероприятий региональной программы Республики Крым «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Крым»

№	Наименование мероприятия	Сроки реализации	Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
1. Мероприятия по обеспечению нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Республике Крым						
1.1.	Разработка нормативно-правового акта для организации оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга в Республике Крым, включая маршрутизацию, логистику доставки биологического материала для	С 1 декабря 2022 до 31 января 2023 года	Министерство здравоохранения Республики Крым, министр Скорупский К.В.	Повышение уровня охвата новорожденных расширенным неонатальным скринингом и снижение уровня дефектовки при организации забора крови, доставки образцов биоматериалов и информационного обеспечения расширенного	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым	

	<p>проведения исследований и его результатов в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н.</p>			<p>неонатального скрининга.</p>		
1.2.	<p>Разработка нормативно-правового акта маршрутизации пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, Д наблюдение, оказание экстренной и плановой медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального</p>	<p>С 1 декабря 2022 года до 31 января 2023 года</p>	<p>Министерство здравоохранения Республики Крым, министр Скорупский К.В.</p>	<p>Уменьшение сроков постановки диагноза, взятие на учет и раннее начало лечения пациентов с выявленными врожденными и наследственными заболеваниями в следствие расширенного неонатального скрининга. Организация оказания им</p>	<p>Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым</p>	

	скрининга в Республике Крым			экстренной и плановой медицинской помощи		
1.3.	<p>Приведение структуры Медико-генетического центра Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» в соответствие с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»</p>	С 1 декабря 2022 года до 31 марта 2023 года	<p>Главный врач Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» Фурсова В.А.</p>	<p>Повышение уровня охвата новорожденных расширенным неонатальным скринингом и снижение уровня дефектовки при организации забора крови, доставки образцов биоматериалов и информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга.</p>	<p>Приказ Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская детская клиническая больница им. Н.А. Семашко»</p>	
1.4	<p>Дооснащение Медико-генетического центра Государственного бюджетного</p>	С 1 декабря 2022 года до 31 августа	<p>Главный врач Государственного бюджетного учреждения</p>	<p>Повышение уровня охвата новорожденных расширенным</p>	<p>Приказ Государственного бюджетного учреждения</p>	

	учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» необходимым оборудованием и расходными материалами для проведения лабораторных исследований образцов крови	2023 года	здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» Фурсова В.А.	неонатальным скринингом и снижение уровня дефектовки при организации забора крови, доставки образцов биоматериалов и информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга.	здравоохранения Республики Крым «Республиканская детская клиническая больница им. Н.А. Семашко»	
1.5	Заключение договоров с Государственным бюджетным учреждением здравоохранения «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница № 1 им. С.В. Очаповского» Министерства здравоохранения Краснодарского края, Федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный	С 1 декабря 2022 года до 31 декабря 2022 года	Министерство здравоохранения Республики Крым, заместитель министра Великая А.В., главный врач Государственного бюджетного учреждения здравоохранения республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» Фурсова В.А.	Организация расширенного неонатального скрининга обеспечит преемственность акушерской, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб.	Договор между Минздравом Республики Крым с Государственным бюджетным учреждением здравоохранения «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница № 1 им. С.В. Очаповского» Министерства здравоохранения Краснодарского края, Федеральным государственным	

	центр имени академика Н.П. Бочкова», город Москва				бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», город Москва	
2. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга						
2.1.	Приведение штатного расписания медико-генетического центра Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными	С 1 декабря 2022 года до 31 марта 2023 года	Главный врач Государственного бюджетного учреждения здравоохранения республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» Фурсова В.А.	Организация расширенного неонатального скрининга	Приказ Государственного бюджетного учреждения здравоохранения республики Крым «Республиканская детская клиническая больница им. Н.А. Семашко»	

	заболеваниями»					
2.2.	Проведение совместно со специалистами Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», город Москва, образовательных мероприятий по организации расширенного неонатального скрининга для врачей-генетиков, педиатров, неонатологов, диетологов, неврологов, иммунологов, лабораторных генетиков.	С 1 января 2023 года до 1 апреля 2023 года	Министерство здравоохранения Республики Крым, Главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Крым по специальности «Медицинская генетика» Горда М.В., руководители медицинских организаций	Повышение уровня квалификации специалистов, участвующих в проведении расширенного неонатального скрининга	Договор о направлении специалистов, наличие сертификатов о повышении квалификации или сертификатов об участии в образовательных мероприятиях	
2.3.	Проведения на базе лаборатории Медико-генетического центра Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко»	С 1 января 2023 года до 1 апреля 2023 года	Главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Крым по специальности «Медицинская генетика» Горда М.В.			

	обучающих семинаров по методике забора образцов крови на тест-бланки и правильности их заполнения медицинскими работниками, ответственными за взятие образцов крови на расширенный неонатальный скрининг в родовспомогательных учреждениях, детских поликлиниках, стационарах					
2.4.	Проведение непрерывного медицинского образования специалистов и средних медицинских работников, участвующих в оказании помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями.	Постоянно начиная с января 2024 года	Министерство здравоохранения Республики Крым, начальник управления кадровой политики Алипатов Е.В., руководители медицинских организаций	Повышение уровня квалификации специалистов, участвующих в проведении расширенного неонатального скрининга	Наличие сертификатов о повышении квалификации или сертификатов об участии в образовательных мероприятиях	
3. Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего проведение расширенного неонатального скрининга и оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при неонатальном скрининге и расширенном неонатальном скрининге						
3.1.	Разработка нормативно-правового акта,	С 1 декабря 2022 года	Министерство здравоохранения	Организация расширенного	Приказ Министерства	

	регулирующего информационное взаимодействие в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	до 31 декабря 2022 года	Республики Крым, министр здравоохранения Скорупский К.В., директор Государственного бюджетного учреждения Республики Крым «Крымский медицинский информационно-аналитический центр» Ефремов А.А.	неонатального скрининга	здравоохранения Республики Крым	
3.2.	Создание маршрутизации по осуществлению информационного взаимодействия в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	С 1 декабря 2022 года до 31 декабря 2022 года	Директор Государственного бюджетного учреждения Республики Крым «Крымский медицинский информационно-аналитический центр» Ефремов А.А.	Организация расширенного неонатального скрининга	Дорожная карта маршрутизации информационного взаимодействия	
3.3.	Определение медицинских организаций, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении учреждения родовспоможения;	С 1 декабря 2022 года до 31 декабря 2022 года	Заместитель министра здравоохранения Лясковский А.И.	Организация расширенного неонатального скрининга	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым	

3.4.	<p>Определение медицинских организаций, осуществляющих забор крови для неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга</p>	<p>С 1 декабря 2022 года до 31 декабря 2022 года</p>	<p>Заместитель министра здравоохранения Лясковский А.И.</p>	<p>Организация расширенного неонатального скрининга</p>	<p>Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым</p>	
3.5.	<p>Обеспечение медицинских организаций, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении, возможностью передачи сведений о факте рождения (далее – Стандартизованного электронного медицинского документа СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД)</p>	<p>С 1 декабря 2022 года до 31 декабря 2022 года</p>	<p>Директор Государственного бюджетного учреждения Республики Крым «Крымский медицинский информационно-аналитический центр» Ефремов А.А.</p>	<p>Организация информационного сопровождения расширенного неонатального скрининга</p>	<p>Дорожная карта маршрутизации информационного взаимодействия</p>	
3.6.	<p>Обеспечение</p>	<p>С 1 декабря</p>	<p>Директор</p>	<p>Организация</p>	<p>Дорожная карта</p>	

	<p>медицинских организаций, осуществляющих забор крови для неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»</p>	<p>2022 года до 31 июня 2023 года</p>	<p>Государственного бюджетного учреждения Республики Крым «Крымский медицинский информационно-аналитический центр» Ефремов А.А.</p>	<p>информационного сопровождения расширенного неонатального скрининга</p>	<p>маршрутизации информационного взаимодействия</p>	
3.7.	<p>Обеспечение Медико-генетического центра, осуществляющего лабораторную диагностику в рамках неонатального скрининга, возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»;</p>	<p>С 1 января 2023 года до 1 июня 2023 года</p>	<p>Директор Государственного бюджетного учреждения Республики Крым «Крымский медицинский информационно-аналитический центр» Ефремов А.А., главный врач Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская</p>	<p>Организация информационного сопровождения расширенного неонатального скрининга</p>	<p>Дорожная карта маршрутизации информационного взаимодействия</p>	

			клиническая больница им. Н.А. Семашко» Фурсова В.А.			
3.8.	Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга .	С 1 декабря 2022 года до 31 декабря 2022 года	Директор Государственного бюджетного учреждения Республики Крым «Крымский медицинский информационно-аналитический центр» Ефремов А.А., главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Республики Крым по специальностям «Медицинская генетика» Горда М.В., по специальности «Акушерство и гинекология» Беглицэ Д.А., по специальности «Педиатрия» Машковская Д.В.	Организация информационного сопровождения расширенного неонатального скрининга	Наличие доступа специалистов к ВИМИС «АКиНЕО»	
3.9.	Передача данных с указанием	С 1 декабря 2022 года	Министерство здравоохранения	Организация информационного	Наличие доступа специалистов к	

	специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр акушерств, гинекологии и перинатологии им. академика В.И.Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации для регистрации	до 31 декабря 2022 года	Республики Крым, заместитель министра Лясковский А.И.	сопровождения расширенного неонатального скрининга	ВИМИС «АКиНЕО»	
3.10.	Обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым	С 1 декабря 2022 года до 31	Федеральное государственное бюджетное	Организация информационного сопровождения	Наличие доступа специалистов к ВИМИС «АКиНЕО»	

	должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	декабря 2022 года	учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. академика В.И. Кулакова» Минздрава России	расширенного неонатального скрининга		
3.11	Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультации пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	С 1 января 2023 года до 30 сентября 2023 года	Главный врач Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» Фурсова В.А., главный врач Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская детская	Организация проведения телемедицинских консультаций пациентов с выявленными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ о функционировании телемедицинского центра	

			клиническая больница» Олейник А.В.			
4. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями						
4.1.	Создание кабинета орфанных заболеваний на базе Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская детская клиническая больница». Оснащение кабинета необходимым оборудованием. Обучение врача кабинета орфанных заболеваний на цикле повышения квалификации «Расширенный неонатальный скрининг» на базе Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», город	С 1 января 2025 года 1 июня 2025 года	Главный врач Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская детская клиническая больница» Олейник А.В.	Организация кабинета на базе учреждения третьего уровня позволит улучшить доступность, качество и преемственность в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым	

	Москва					
4.2.	<p>Ведение регистров пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, выявленных в рамках расширенного неонатального скрининга, с целью мониторинга оказываемой медицинской помощи данным пациентам и обеспечения преемственности амбулаторного и стационарного этапов оказания медицинской помощи;</p>	<p>С 1 мая 2024 года далее постоянно</p>	<p>Министерство здравоохранения Республики Крым, руководители медицинских организаций, отнесенных к ведению Министерства здравоохранения Республики Крым</p>	<p>Осуществление мониторинга оказываемой медицинской помощи данным пациентам и обеспечения преемственности амбулаторного и стационарного этапов оказания медицинской помощи;</p>	<p>Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым</p>	
4.3	<p>Обеспечение своевременной передачи информации из Медико-генетического центра Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница</p>	<p>Постоянно</p>	<p>Главный врач Государственного бюджетного учреждения здравоохранения республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» Фурсова В.А., Руководители</p>	<p>Обеспечение своевременного взятия на учет пациента и оказание ему медицинской помощи в ранних сроках</p>	<p>Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым</p>	

	им. Н.А. Семашко» в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием		медицинских организаций, оказывающие помощь детям			
4.4	Постановка на диспансерное наблюдение выявленными врожденными и наследственными заболеваниями по каждому заболеванию	Постоянно	Руководители медицинских организаций, оказывающие помощь детям, отнесенных к ведению Министерства здравоохранения Республики Крым,	Обеспечение своевременного взятия на учет пациента и оказание ему медицинской помощи в ранних сроках	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым	
4.5.	Обеспечение охвата диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью расширенного неонатального скрининга, выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи;	Постоянно, начиная с января 2024 года	Руководители медицинских организаций, отнесенных к ведению Министерства здравоохранения Республики Крым	Осуществление мониторинга течения заболевания, результатов и корректировки лечения	Процент охвата диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью расширенного неонатального скрининга	

4.6.	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком	Постоянно, начиная с января 2024 года	Руководители медицинских организаций, отнесенных к ведению Министерства здравоохранения Республики Крым	Осуществление мониторинга течения заболевания, результатов и корректировки лечения	Количество направленных пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством	
4.7	Проведение медико-генетического консультирования врачом-генетиком Медико-генетического центра Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко», в том числе с применением телемедицинских технологий	Постоянно, начиная с января 2024 года	Главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Республики Крым по специальности «Медицинская генетика» Горда М.В., по специальности «Педиатрия» Машковская Д.В.	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Количество медико-генетических консультаций, в том числе с применением телемедицинских технологий	

4.8.	Проведение мероприятий по профилактике врожденных и наследственных заболеваний в семьях с отягощенным анамнезом.	Постоянно, начиная с января 2024 года	Медико-генетический центр Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Республиканская клиническая больница», главный внештатный специалист по специальности «Медицинская генетика» Горда М.В.	Профилактика врожденных и наследственных заболеваний в семьях с отягощенным анамнезом.	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым	
4.9.	Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости).	Постоянно, начиная с января 2024 года	Министерство здравоохранения Республики Крым, заместитель министра Зиядинов А.А., руководители медицинских организаций, отнесенных к ведению Министерства здравоохранения Республики Крым	Снижение младенческой смертности, инвалидности, улучшение качества жизни пациента	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым	
5. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике,						

диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге.

5.1.	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Постоянно	Министерство здравоохранения Республики Крым, заместитель министра Лясковский А.И., главные внештатные профильные специалисты	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Письма Министерства здравоохранения Республики Крым	
5.2.	Внедрение в каждой медицинской организации 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	Постоянно	Министерство здравоохранения Республики Крым, заместитель министра Лясковский А.И., главные внештатные профильные специалисты	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Письмо Министерства здравоохранения Республики Крым	

	и с учетом стандарта медицинской помощи.					
6. Создание систем контроля качества и безопасности расширенного неонатального скрининга						
6.1.	Регулярное проведение в медицинских организациях систем внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности;	Постоянно, начиная с июля 2024 года	Руководители медицинских организаций, отнесенных к ведению Министерства здравоохранения Республики Крым	Мониторинг оценки качества расширенного неонатального скрининга	Акты комиссий медицинских организаций по внутреннему контролю качества и безопасности медицинской деятельности	
6.2.	Утверждение перечня показателей результативности работы в медицинской организации в части проведения расширенного неонатального скрининга, выявления и наблюдения пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями;	Январь 2024 года	Министерство здравоохранения Республики Крым, заместитель министра Лясковский А.И.	Мониторинг оценки качества расширенного неонатального скрининга	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым	
6.3.	Проведение мониторинга выполнения оценки качества расширенного неонатального скрининга в рамках контроля качества:	Постоянно, начиная с января 2025 года	Руководители медицинских организаций, отнесенных к ведению Министерства здравоохранения	Мониторинг оценки качества расширенного неонатального скрининга	Акты комиссий медицинских организаций по внутреннему контролю качества и безопасности медицинской	

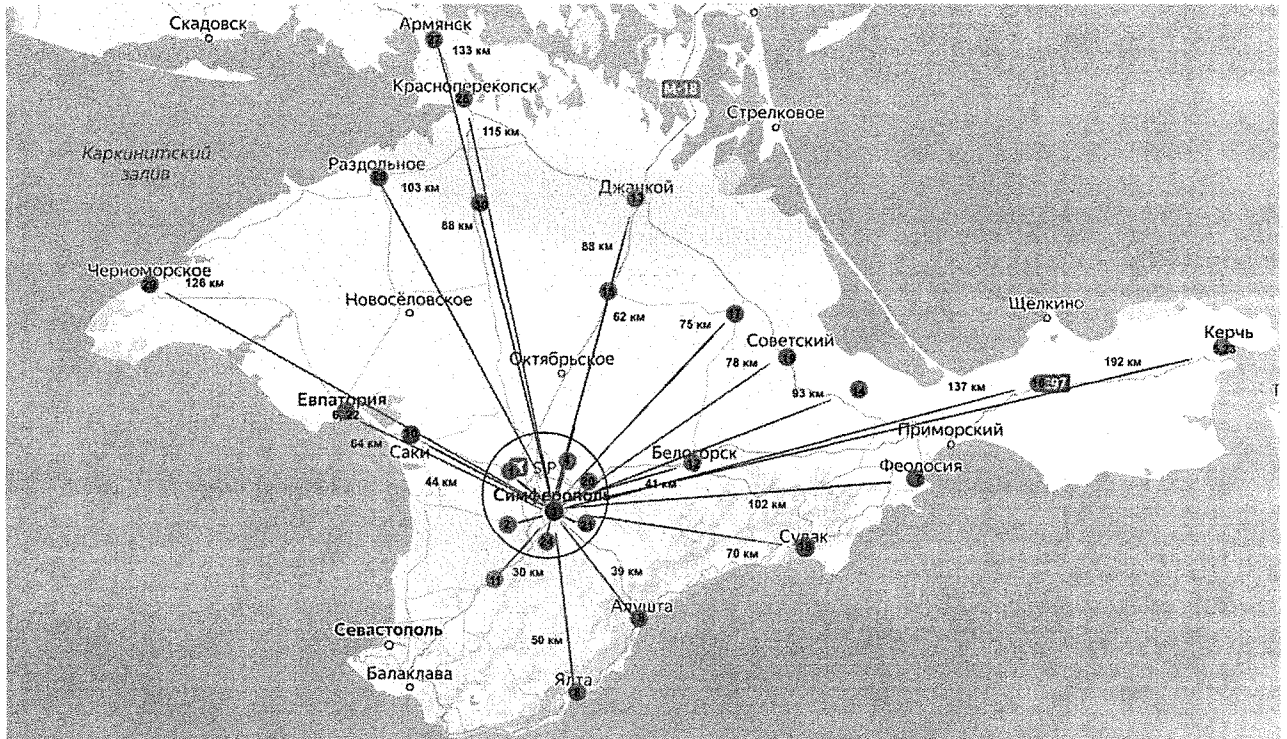
	сравнение числа родов и числа образцов крови, прошедших анализ; оценка системы транспортировки – время от взятия образца до получения его лабораторией; критический показатель программы - время, необходимое для выявления пациента с патологическим генотипом и начала его лечения.		Республики Крым		деятельности	
7. Разработка и реализация системы информационной поддержки неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для населения.						
7.1.	Разработать и утвердить информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга	С 1 декабря 2022 года до 31 декабря 2022 года	Министерство здравоохранения Республики Крым, министр здравоохранения Скорупский К.В.	Правовое урегулирование расширенного неонатального скрининга	Приказ Министерства здравоохранения Республики Крым	
7.2.	Обеспечить проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств	В течение 2024 года далее - постоянно	Министерство здравоохранения Республики Крым, заместитель министра	Увеличение охвата новорожденных расширенным неонатальным скринингом	Выступление на радио и телевидении	

	<p>массовой информации о необходимости и пользе расширенного неонатального скрининга</p>		<p>Лясковский А.И., Главный врач Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Центр медицинской профилактики и общественного здоровья» Мещеряков В.В., главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения Республики Крым</p>			
7.3	<p>Обеспечить размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетическом центре, женских консультациях, детских консультациях, детских стационарах о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга.</p>	<p>В течение 2024 года, далее - постоянно</p>	<p>Главный врач Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республики Крым «Центр медицинской профилактики и общественного здоровья» Мещеряков В.В., руководители медицинских организаций,</p>	<p>Увеличение охвата новорожденных расширенным неонатальным скринингом</p>	<p>Наличие разработанного информационного материала</p>	

			отнесенных к ведению Министерства здравоохранения Республики Крым			
--	--	--	---	--	--	--

Приложение 7
к Региональной программе Республики Крым
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Республике Крым»

**Схема доставки биоматериала в Республике Крым для проведения неонатального
скрининга**

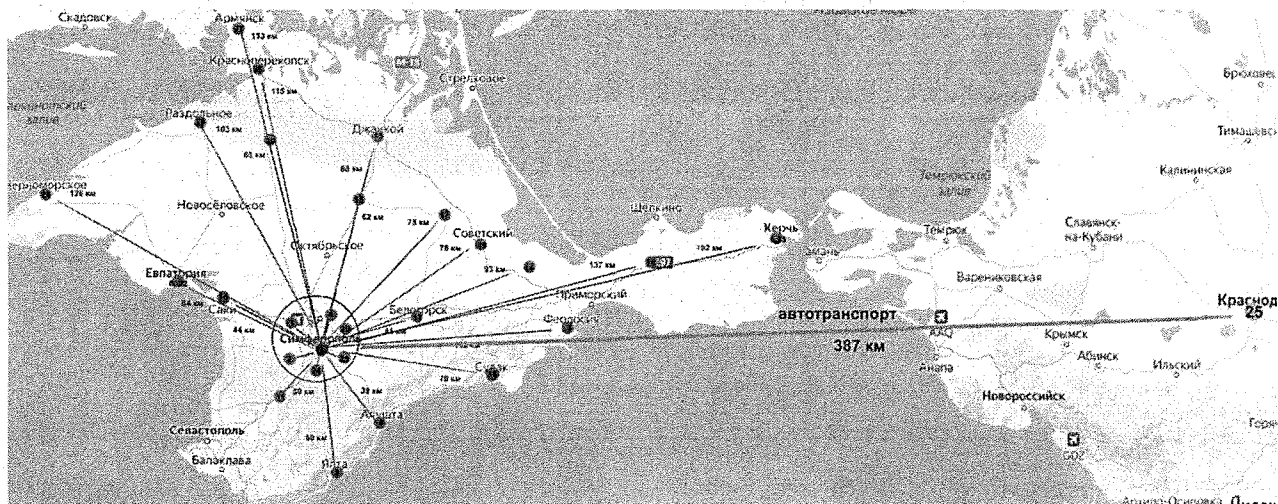


Список МО для организации неонатального скрининга:

1. ГБУЗ РК «Симферопольский КРД № 1»
2. ГБУЗ РК «Симферопольский КРД № 2»
3. ГБУЗ РК «РКБ им Н.А. Семашко»
4. ГБУЗ РК «Симферопольская ЦРКБ»
5. ГБУЗ РК «Керченский родильный дом»
6. ГБУЗ РК «Евпаторийский родильный дом»
7. ГБУЗ РК "Феодосийский МЦ"
8. ГБУЗ РК "Ялтинский родильный дом"
9. ГБУЗ РК "Алуштинская ЦГБ"
10. ГБУЗ РК "Сакская РБ"
11. ГБУЗ РК "Бахчисарайская ЦРБ"
12. ГБУЗ РК "Белогорская ЦРБ "
13. ГБУЗ РК "Джанкойская ЦРБ"
14. ГБУЗ РК «Кировская ЦРБ»
15. ГБУЗРК «Красногвардейская ЦРБ»
16. ГБУЗ РК "Ленинская ЦРБ"
17. ГБУЗ РК "Нижнегорская РБ"
18. ГБУЗ РК «Судацкая ГБ»
19. ГБУЗ РК "Советская РБ"
20. ГБУЗ РК «Симферопольская ГДКБ»
21. ГБУЗ РК "РДКБ»
22. ГБУЗ РК "Евпаторийская ГБ"
23. ГБУЗ РК "Керченская ГДБ"
24. ГБУЗ РК «Симферопольская поликлиника № 3»
25. ГБУЗ «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница №1 имени профессора С.В.Очаповского»
26. ГБУЗ РК «ЦГБ г. Красноперекопска»
27. ГБУЗ РК «ЦГБ г. Армянска»
28. ГБУЗ РК «Раздольненская РБ»
29. ГБУЗ РК «Черноморская ЦРБ»
30. ГБУЗ РК «Первомайская ЦРБ»

Приложение 8
к Региональной программе Республики Крым
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Республике Крым»

Схема доставки биоматериала с Республики Крым для проведения расширенного неонатального скрининга



Список МО для организации расширенного неонатального скрининга:

1. ГБУЗ РК «Симферопольский КРД № 1»
2. ГБУЗ РК «Симферопольский КРД № 2»
3. ГБУЗ РК «РКБ им Н.А. Семашко»
4. ГБУЗ РК «Симферопольская ЦРКБ»
5. ГБУЗ РК «Керченский родильный дом»
6. ГБУЗ РК «Евпаторийский родильный дом»
7. ГБУЗ РК "Феодосийский МЦ"
8. ГБУЗ РК "Ялтинский родильный дом"
9. ГБУЗ РК "Алуштинская ЦГБ"
10. ГБУЗ РК "Сакская РБ"
11. ГБУЗ РК "Бахчисарайская ЦРБ"
12. ГБУЗ РК "Белогорская ЦРБ"
13. ГБУЗ РК "Джанкойская ЦРБ"
14. ГБУЗ РК «Кировская ЦРБ»
15. ГБУЗРК «Красногвардейская ЦРБ»
16. ГБУЗ РК "Ленинская ЦРБ"
17. ГБУЗ РК "Нижнегорская РБ"
18. ГБУЗ РК «Судакская ГБ»
19. ГБУЗ РК "Советская РБ"
20. ГБУЗ РК «Симферопольская ГДКБ»
21. ГБУЗ РК "РДКБ»
22. ГБУЗ РК "Евпаторийская ГБ"
23. ГБУЗ РК "Керченская ГДБ"
24. ГБУЗ РК «Симферопольская поликлиника № 3»
25. ГБУЗ «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница №1 имени профессора С.В.Очаповского»
26. ГБУЗ РК «ЦГБ г. Красноперекоска»
27. ГБУЗ РК «ЦГБ г. Армянска»
28. ГБУЗ РК «Раздольненская РБ»
29. ГБУЗ РК «Черноморская ЦРБ»
30. ГБУЗ РК «Первомайская ЦРБ»