



БЕЛГОРОДСКАЯ ОБЛАСТЬ

ПРАВИТЕЛЬСТВО БЕЛГОРОДСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

«19» декабря 2022г.

Белгород

№ 750-ПП

Об утверждении программы Белгородской области «Обеспечение новорожденных детей расширенным неонатальным скринингом в Белгородской области»

В соответствии с Указом Президента Российской Федерации от 21 июля 2020 года № 474 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года» Правительство Белгородской области **п о с т а н о в л я е т:**

1. Утвердить программу Белгородской области «Обеспечение новорожденных детей расширенным неонатальным скринингом в Белгородской области» (далее – Программа, прилагается).

2. Министерству здравоохранения Белгородской области (Иконников А.А.) информацию об исполнении постановления представлять ежегодно к 1 марта года, следующего за отчетным, начиная с 2024 года.

3. Министерству финансов и бюджетной политики Белгородской области (Боровик В.Ф.) при формировании проекта областного бюджета на 2023 – 2025 годы ежегодно предусматривать денежные средства на реализацию мероприятий Программы.

4. Контроль за исполнением постановления возложить на заместителя Губернатора Белгородской области – министра образования Белгородской области Милёхина А.В.

5. Настоящее постановление вступает в силу со дня его официального опубликования.

Губернатор
Белгородской области



В.В. Гладков

Приложение

УТВЕРЖДЕНА
постановлением Правительства
Белгородской области
от «19 » декабря 2022 г.
№ 750-пп

Программа Белгородской области
«Обеспечение новорожденных детей расширенным неонатальным
скринингом в Белгородской области»

Белгород, 2022 г.

1. Общие положения

Программа Белгородской области «Обеспечение новорожденных детей расширенным неонатальным скринингом в Белгородской области» подготовлена на основании федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» под руководством:

Иконникова Андрея Александровича – министра здравоохранения Белгородской области;

Крыловой Людмилы Степановны – первого заместителя министра Белгородской области;

Андроновой Елены Алексеевны – заместителя министра области – начальника департамента организационно-контрольной, кадровой и правовой работы министерства здравоохранения Белгородской области.

Коллектив авторов:

Шишкина И.Ю., Атаев О.Г., Виноглядова С.В., Смирнова Т.Г., Москалева Т.И.

Программа Белгородской области «Обеспечение новорожденных детей расширенным неонатальным скринингом в Белгородской области» (далее – Программа) является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения в Белгородской области в результате проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Программа разработана министерством здравоохранения Белгородской области на период 2023 – 2025 годов.

Программа служит основанием для предоставления субсидии из федерального бюджета бюджету Белгородской области в целях софинансирования расходных обязательств региона, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС в Белгородской области

Основополагающими приоритетами в сфере охраны здоровья матери и ребенка являются улучшение здоровья женщин в период беременности и родов, стандартизация акушерско-гинекологической, неонатологической и педиатрической помощи, внедрение современных технологий выхаживания и реабилитации недоношенных детей, развитие организационных технологий с маршрутизацией женщин и детей в тесной привязке к действующей сети

медицинских организаций, создание эффективной системы медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения.

ОГБУЗ «Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа» является ведущим лечебно-профилактическим учреждением области. В её состав входят: медико-генетическое отделение перинатального центра, перинатальный центр на 522 койки, консультативная поликлиника на 600 посещений в смену, 23 специализированных отделения круглосуточного стационара на 1 053 койки, центр медицинской реабилитации, диагностические и параклинические подразделения, отделение санитарной авиации, инженерные службы жизнеобеспечения больницы. Ежегодно в больнице получают амбулаторно-поликлиническую и стационарную помощь свыше 170 тыс. жителей области, выполняется более 39 тыс. оперативных вмешательств, принимается свыше 5 тыс. родов. На базе больницы функционируют шесть кафедр медицинского института НИУ «БелГУ».

Медико-генетическое отделение осуществляет оказание консультативной и лечебно-диагностической помощи больным и членам их семей; организацию и обеспечение НС в целях выявления наследственных заболеваний; организацию взятия образцов крови у беременных для проведения пренатального биохимического скрининга; проведение пренатального биохимического скрининга беременных первого триместра (1-й этап) с целью пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка; проведение 2-го (подтверждающего) этапа комплексного обследования беременных с целью пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка; проведение пренатальной цитогенетической, молекулярно-цитогенетической диагностики у женщин, имеющих повышенный риск хромосомных заболеваний у будущего ребенка по результатам комбинированного пренатального скрининга I триместра беременности и ультразвукового исследования во II триместре беременности; проведение пренатальной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний в отягощенных семьях; участие в проведении внешней экспертной оценки качества лабораторных исследований, выполняемых при массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания; организацию и оказание методической и консультационной помощи врачам-педиатрам участковым, врачам-терапевтам участковым, врачам – акушерам-гинекологам, врачам общей практики (семейным врачам) с целью выявления больных группы риска с наследственными и (или) врожденными заболеваниями.

1.1. Краткая характеристика Белгородской области

Белгородская область расположена на юго-западных и южных склонах Среднерусской возвышенности в бассейнах рек Днепра и Дона, в лесостепной зоне на приподнятой всхолмлённой равнине со средней высотой над уровнем моря 200 м. Самая высокая точка – 277 м над уровнем моря – находится в Прохоровском районе. Самая низкая – в днище долин рек Оскола

и Северского Донца. Территория изрезана балками (логами), оврагами, по которым разбросаны дубравы. Область входит в состав Центрально-Черноземного экономического района и Центрального федерального округа Российской Федерации и является пограничной. Площадь области – 27,2 тыс. кв. км. Протяженность области с севера на юг – около 190 км, с запада на восток – 270 км.

На территории области расположено 11 городов, 21 район, 18 поселков городского типа и 1 574 сельских населенных пункта.

Климат умеренно-континентальный с довольно мягкой зимой со снегопадами и оттепелями и продолжительным летом. Средняя годовая температура воздуха меняется от +5,4 градуса на севере до +6,7 градуса на юго-востоке. Самый холодный месяц – январь. Безморозный период составляет 155 – 160 дней, продолжительность солнечного времени – 1 800 часов. Почва промерзает и нагревается до глубины 0,5 – 1 метр. Осадки неравномерны. Наибольшее их количество выпадает в западных и северных районах области и составляет в среднем 540 – 550 мм. В восточных и юго-восточных районах области в отдельные годы уменьшается до 400 мм.

Белгородская область – высокоразвитый индустриально-аграрный регион, экономика которого опирается на колоссальные богатства недр и уникальные черноземы.

Промышленные предприятия, расположенные на территории региона, оказывают влияние на формирование врожденных пороков развития новорожденных, однако данный показатель области соответствует среднероссийским значениям.

На долю области приходится более трети общероссийской добычи концентрата железорудного, окатышей железорудных (окисленных), заметную часть также составляет производство листов асбестоцементных (шифера), сахара белого свекловичного или тростникового и химически чистой сахарозы в твердом состоянии без вкусоароматических или красящих добавок. В сельском хозяйстве развиты мясомолочное животноводство, свиноводство, птицеводство, пчеловодство, растениеводство (выращивание зерновых культур, сахарной свеклы, подсолнечника, сои).

1.2. Анализ основных демографических показателей Белгородской области

Таблица 1.2.1.

Демографические показатели в Белгородской области

Демографические показатели	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Коэффициент рождаемости	9,2	8,5	8,0	7,9	5,5

Демографические показатели	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
на 1000 населения					
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	13,4	13,4	15,4	18,2	10,9
Коэффициент естественного прироста населения	-4,2	-4,9	-7,4	-10,3	5,4

Таблица 1.2.2.

Численность населения в Белгородской области, абс.

Демографические показатели	01.01. 2018г.	01.01. 2019г.	01.01. 2020г.	01.01. 2021г.	01.01. 2022г.
Численность населения, всего	1 549 876	1 547 418	1 549 151	1 541 259	1 531 917
Дети 0 – 17 лет, всего	287 747	289 233	290694	289657	287412
из них городское население	195 807	197 675	198 892	198 506	197 666
из них сельское население	91 940	91 558	91 802	91 151	89 746
из них дети 0 – 1	15 068	14 295	13 166	12 264	12 205

По данным за 2021 год демографическая ситуация в области соответствует общероссийской и характеризуется снижением показателя рождаемости.

Таблица 1.2.3.

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Белгородской области

Показатель	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные за 9 мес. 2022 г.	
	Абс.	Показатель *	Абс.	Показатель *	Абс.	Показатель *	Абс.	Показатель *	Абс.	Показатель *
Перинатальная смертность	72	5,0	67	5,1	67	5,4	82	6,6	53	6,3
Неонатальная смертность	39	2,7	25	1,9	29	2,3	32	2,6	21	2,5
Ранняя неонатальная смертность	27	1,8	17	1,3	16	1,3	20	1,6	17	2,0
Младенческая смертность	72	5,0	40	3,0	46	3,7	54	4,4	38	4,3

Таблица 1.2.4.

Структура младенческой смертности в Белгородской области

Показатель	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные за 9 мес. 2022 г.	
	абс.	доля, %	абс.	доля, %	абс.	доля, %	абс.	доля, %	абс.	доля, %
Всего умерших от всех причин, абс.	72	100	40	100	46	100	54	100	38	100
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	2	2,8	3	7,5	4	8,7	2	3,7	1	2,6

[illegible]

Показатели младенческой, детской смертности за период 2018 – 2021 годов имеют устойчивую тенденцию к снижению.

Показатель перинатальной смертности в Белгородской области увеличивался с 5,0 промилле в 2018 году до 6,6 промилле в 2021 году, за 9 месяцев 2022 года показатель снизился до 6,3 на 1000 родившихся живыми и мертвыми. В том числе, ранняя неонатальная смертность уменьшилась с 1,8 в 2018 году до 1,6 в 2021 году, за 9 месяцев 2022 года данный показатель составил 2,0 промилле.

Показатель неонатальной смертности имеет устойчивую тенденцию к снижению. В 2018 году он составил 2,7 промилле, по итогам работы 2021 года данный показатель составил 2,6 промилле, за 9 месяцев 2022 года – 2,5 промилле. Самый низкий показатель младенческой смертности в области зарегистрирован в 2019 году – 3,0 на 1000 родившихся живыми, самый высокий – в 2018 году и составил 5,0 промилле. За 9 месяцев 2022 года младенческая смертность составила 4,3 промилле. С 2018 года младенческая смертность снизилась с 5,0 до 4,4 на 1 000 родившихся живыми в 2021 году, снижение составило 12 процентов.

За указанный период произошло увеличение перинатальной смертности с 5,0 в 2018 году до 6,6 в 2021 году на 1 000 родившихся живыми и мертвыми.

В структуре причин младенческой смертности зарегистрировано снижение количества детей, умерших от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений, с 15,3 процента в 2018 году до 13 процентов в 2021 году.

На первом месте в структуре младенческой смертности за 2021 год – отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде, доля которых уменьшилась с 69,4 процента в 2018 году до 66,7 процента в 2021 году и за 9 месяцев 2022 года составила 65,8 процента; второе место занимают врожденные аномалии и пороки развития, их доля уменьшилась с 13,9 процента в 2018 году до 13,0 процентов в 2021 году, но за 9 месяцев 2022 года она составила 18,4 процента; на третьем месте инфекционные заболевания, их доля увеличилась с 2,8 процента в 2018 году до 3,7 процента в 2021 году, при этом в абсолютных числах общее количество детей в 2018 и 2021 годах составило по 2 человека. Рост связан со снижением рождаемости (в 2018 году родилось 14 318, а в 2021 году – 12 223 новорожденных) на 2 095 детей в период с 2018 года до 2021 года.

Доля внешних причин в структуре младенческой смертности варьирует от 2,8 процента в 2018 году до 3,7 процента в 2021 году, за 9 месяцев 2022 года она составила 2,6 процента. Остальные причины регистрируются в единичных случаях не каждый год.

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

Таблица 1.3.1.

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

Заболевание	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	4	1	5	3	3
Галактоземия		1	1	1	
Фенилкетонурия		3	3	4	1
Адреногенитальный синдром			1	1	2
Муковисцидоз	1	1	1		
Наследственные болезни обмена					
Спинальная мышечная атрофия					
Первичные иммунодефициты	9	1	1	4	4
Итого	14	7	12	13	10

Таблица 1.3.2.

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

Заболевание	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Врожденный гипотиреоз					
Галактоземия		1	1	1	
Фенилкетонурия		3	3	4	1
Адреногенитальный синдром					
Муковисцидоз	1	1	1		
Наследственные болезни обмена					
Спинальная мышечная атрофия					
Первичные иммунодефициты					
Итого	1	5	5	5	1

Медицинские организации, оказывающие амбулаторную помощь несовершеннолетним, ведут постоянный учет детей с наследственными заболеваниями и направляют на медико-социальную экспертизу для определения инвалидизации.

Таблица 1.3.3.

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

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

За отчетный период летального исхода среди детей в возрасте 0 – 1 года с врожденными наследственными заболеваниями не установлено.

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

№ п/п	Название документа	Дата, № документа	Вид документа
1.	О мерах по обеспечению лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения	23 октября 2010 года № 351-пп	Постановление Правительства Белгородской области
2.	О мерах, направленных на обеспечение граждан, включенных в Федеральный регистр лиц, имеющих право на получение государственной социальной помощи и не отказавшихся от получения социальной услуги в виде дополнительной бесплатной медицинской помощи, лекарственными средствами, изделиями медицинского назначения, также	06 ноября 2007 года № 138	Постановление Губернатора Белгородской области

№ п/п	Название документа	Дата, № документа	Вид документа
	специализированными продуктами лечебного питания для детей-инвалидов		
3.	Об организации оказания педиатрической помощи детям Белгородской области	26 сентября 2019 года № 684	Приказ департамента здравоохранения и социальной защиты населения Белгородской области
4.	Об организации оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий	12 октября 2018 года № 1299	Приказ департамента здравоохранения и социальной защиты населения Белгородской области
5.	Об организации оказания медицинской помощи новорожденным детям Белгородской области	19 марта 2020 года № 285	Приказ департамента здравоохранения и социальной защиты населения Белгородской области
6.	О продлении предоставления мер социальной поддержки	10 апреля 2020 года № 386	Приказ департамента здравоохранения и социальной защиты населения Белгородской области
7.	Об организации оказания медицинской помощи по профилю «детская хирургия»	07 июня 2021 года № 619	Приказ департамента здравоохранения Белгородской области
8.	Об организации медицинской реабилитации детей в Белгородской области	15 января 2021 года № 10	Приказ департамента здравоохранения Белгородской области
9.	Об утверждении порядка организации обеспечения детей лекарственными препаратами за счет средств фонда «Круг Добра»	23 июня 2021 года № 825	Приказ департамента здравоохранения Белгородской области
10	Об организации обследования новорождённых детей на наследственные заболевания	04 декабря 2014 года № 2837	Приказ департамента здравоохранения и социальной защиты населения Белгородской области

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

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10 сентября 1998 года № 268 медико-генетическая консультация ОГБУЗ «Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа» (далее – медико-генетическая консультация) ведет регулярный учет и регистрацию всех случаев рождения детей с врожденными пороками развития в регионе, а также врожденных пороков развития у плодов. На основании формируемой базы данных сотрудники медико-генетической консультации проводят клинический, статистический анализ областных данных по внутриутробным порокам развития, диспансеризацию и консультирование семей с выявленными случаями, пороков развития. Сводные данные ежегодно передаются в информационно-аналитический Центр научно-исследовательского института педиатрии и детской хирургии.

Оценка данных об оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями проводится на основании годовых отчетов учреждений, регионального регистра, отчетов главных внештатных специалистов: врача-генетика, врача-невролога, врача – аллерголога-иммунолога и др.

Медико-генетическая консультация обеспечивает выполнение цитогенетических исследований, пренатальный скрининг, НС на врожденные и (или) наследственные заболевания. При постановке диагноза рекомендуется проведение подтверждающей молекулярно-генетической диагностики в специализированных медицинских учреждениях г. Москвы (рисунок 1.5.1.).

Забор крови при проведении НС в Белгородской области осуществляется в 36 медицинских организациях и их подразделениях, 104 медицинских сотрудника осуществляют забор биологического материала. Образец крови берут из пятки новорожденного ребенка через 3 часа после кормления на 4 день жизни у доношенного и на 7 день – у недоношенного ребенка на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки, которые выдаются медико-генетической консультацией по количеству ежегодного числа родов. Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения медицинским работником, назначенным главным врачом медицинской организации области. Направление для забора образцов крови и последующего проведения НС и (или) РНС формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку. При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе, сформированного в ВИМИС «АКиНЕО». Тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови, герметично в чистый конверт и в специальной упаковке с соблюдением температурного

режима (+2 – +8 град. С) доставляются для проведения исследований в медико-генетическую консультацию на базе ОГБУЗ «Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа» ежедневно. Далее в течение 24 часов материалы направляются в центр 3В-уровня. Доставленные в лабораторию медико-генетического отделения тест-бланки с кровью проходят регистрацию в журналах, пофамильно сверяются со списком новорожденных, пересылаемых из роддомов области. В случае перевода необследованного ребенка из акушерского стационара в другое лечебно-профилактическое учреждение, в медико-генетическую консультацию поступает сигнальное донесение. Результаты неонатального скрининга фиксируются в журналах. При попадании ребенка в группу «условно здоровые» в анализах результат сообщается по телефону ответственным лицам медицинских организаций родовспомогательных учреждений или детских поликлиник с рекомендациями о заборе крови на тест-бланк для проведения Р-теста. При значительно повышенных результатах при проведении НС ребенок вызывается в медико-генетическую консультацию.

Сроки окончания обработки анализов в лаборатории медико-генетической консультации не превышают 10 суток, уточняющая диагностика – к 12 –13 дню, что соответствует требованиям НС.

Таблица 1.5.1.

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

№ п/п	Показатель	Уровень медицин- ской организа- ции	Число медицинских организаций/ структурных подразделе- ний	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для НС на наследственные заболевания, по данным 2021 года
1.	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	1	1	5
		2 уровень	6	14	3744
		3А уровень	1	23	8180
		3Б уровень			
2.	Число детских поликлиник/ детских	1 уровень	26	54	2
		2 уровень			

№ п/п	Показатель	Уровень медицин- ской организа- ции	Число медицинских организаций/ структурных подразделе- ний	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для НС на наследственные заболевания, по данным 2021 года
	поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	3 уровень	1		460
3.	Число отделений патологии новорожденных/ педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	1	4	29
		2 уровень	2	9	466
		3 уровень			
4.	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)	-	-	-	-
ИТОГО			36	104	12295

Таблица 1.5.2.

**Перечень медицинских организаций,
осуществляющих НС и РНС (при наличии) в Белгородской области**

Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, телефон, e-mail	Ф.И.О. руководителя медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел. (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года	
			число	доля от всех выполненных %	число	доля от всех выполненных, %
Медико-генетические центры 2 уровня						
ОГБУЗ «Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа»	г. Белгород, ул. Некрасова, 8/9, (4722) 50-40-08 genetlab@bokb.ru	Чефранова Жанна Юрьевна belokb@bokb.ru (4722) 50-49-59	12 295	100		

Рисунок 1.5.1.

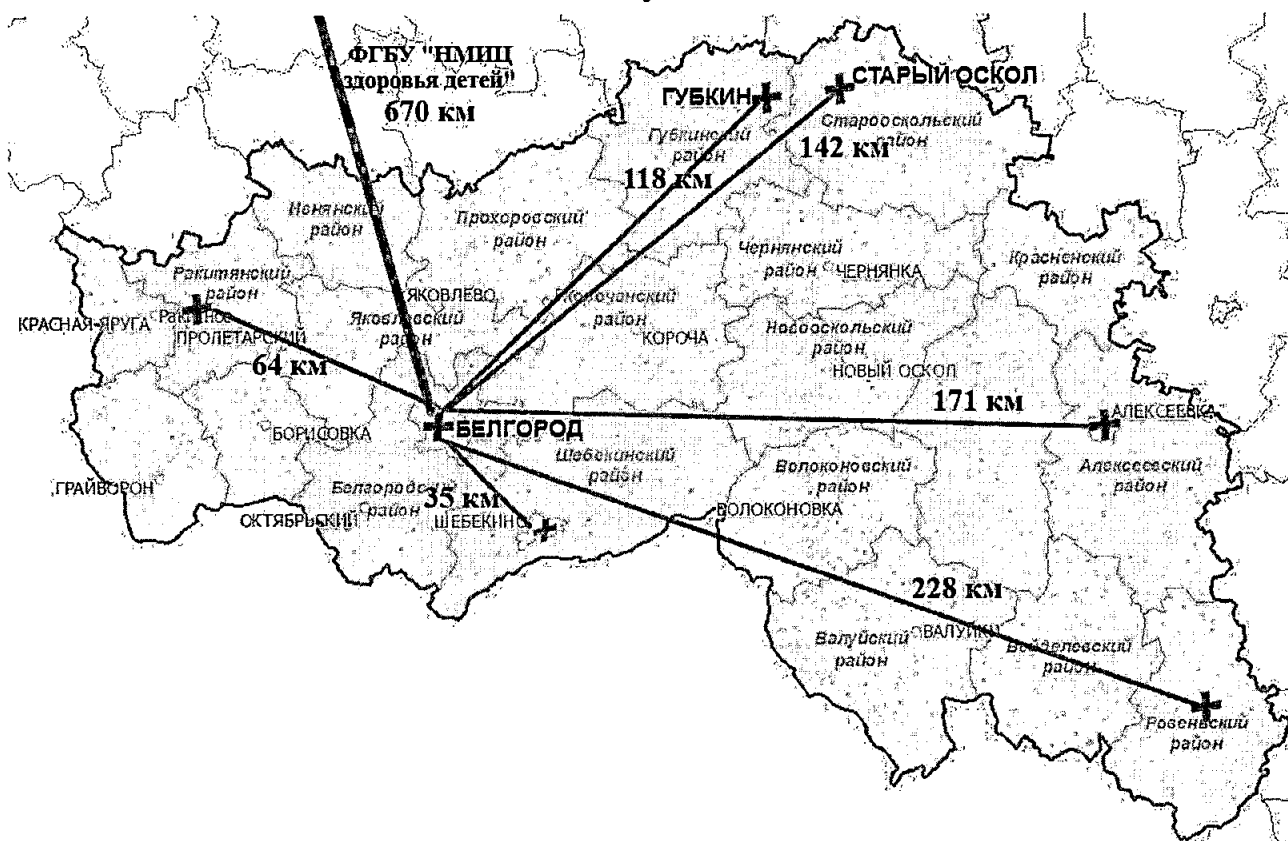


Таблица 1.5.3.

Оснащение лаборатории НС

№ 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.	Имеюще- еся в наличии количес- тво, шт.	Укомплек- тованность, %
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	2	1	100

№ 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.	Имеюще- еся в наличии количес- тво, шт.	Укомплек- тованность, %
			синдрома, муковисцидоза, галактоземии			
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический		1	
3.	107660	Анализатор масс- спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс- спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс- спектрометрии для определения концентрации		-	
	107670	Анализатор масс- спектрометрический ИВД, полуавтоматический			-	
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			-	

№ 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.	Имеюще- еся в наличии количес- тво, шт.	Укомплек- тованность, %
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	аминокислот и ацилкарнитинов		-	
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкеринкубатор для планшет	2	2	100
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С	1	1	100
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет		-	
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет	2	2	100

№ 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.	Имеюще- еся в наличии количес- тво, шт.	Укомплек- тованность, %
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	2	2	100
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробамии крови ИВД	Роллер лабораторный		-	
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	3	3	100
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	3	-	
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			-	
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			-	

№ 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.	Имеюще- еся в наличии количе- ство, шт.	Укомплек- тованность, %
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			3	100
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	2	2	100
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	2	1	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный		1	100
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено- генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	65 или 52 (на 5 или 4 скр.)	36	55
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			36	55
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных			-	

№ 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.	Имеюще- еся в наличии количес- тво, шт.	Укомплек- тованность, %
		заболеваний ИВД, набор, мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, реагент			36	55
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, набор, масс- спектрофотометрический анализ			-	
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс- спектрометрии		-	
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический			-	

№ 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.	Имеюще- еся в наличии количес- тво, шт.	Укомплек- тованность, %
		анализ/жидкостная хроматография				
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для НС новорожденных	12400	12400	100
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	5	5	100
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	27	25	100
	292310	Пипетка электронная			2	100
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			-	
	292390	Микропипетка электронная			-	
	380120	Микропипетка механическая ИВД			-	
	124540	Микропипетка механическая			-	
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной	2	2	100
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер	3	3	100

№ 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.	Имеюще- еся в наличии количес- тво, шт.	Укомплек- тованность, %
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	5	5	100
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды		-	
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Бидистиллятор	1	1	100

Таблица 1.5.4.

Дополнительное оснащение лаборатории неонатального скрининга

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	5	5	100
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	2	2	100
3.	Источник бесперебойного питания	2	2	100
4.	Мебель лабораторная (комплект)	8	8	100
5.	Кондиционер	3	3	100

Таблица 1.5.5.

Укомплектованность медицинским персоналом
медико-генетической службы в регионе

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность
		утверждено	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	6	5	3	50
2.	Врач – лабораторный генетик	6	6	4	67
3.	Биолог	1,5	1,5	1	100

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплекто- ванность
		утверждено	занято с учетом совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
4.	Лабораторный техник	1,75	-	-	0
5.	Лаборант	6,25	4,5	3	48
6.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100
7.	Медицинская сестра	5	5	3	60
8.	Медицинская сестра процедурной	1,5	1,5	1	100
9.	Акушерка	-			
10.	Медицинский статистик	1	1	0	0
11.	Сестра-хозяйка	1 (отд ОПУТ)	1	1	100
12.	Медицинский регистратор	1	1	1	100
13.	Санитар	-	-	-	

Таблица 1.5.6.

Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)

Общая информация	
Наименование:	Медико-генетическое отделение
Располагается на базе:	ОГБУЗ «Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа»
Руководитель:	Виноглядова Светлана Владимировна
Адрес:	г. Белгород, ул. Некрасова, 8/9
Телефон:	8 (4722) 50-40-08
Электронная почта:	genetlab@bokb.ru
Количество сотрудников:	15
в том числе врачей-генетиков:	2
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	4

Таблица 1.5.7.

Клиническая деятельность

Клиническая деятельность	да/нет	количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	71
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний	да	31
Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	767
Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. жрилинг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	47
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	9 811
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	да	112
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	42
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)	да	73
Инвазивные диагностические процедуры: в том числе:	да	177
биопсия хориона	да	149
плацентоцентез	да	17
амниоцентез	нет	
кордоцентез	да	11
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	
Консультирование супружеских пар	да	56

Клиническая деятельность	да/нет	количество в год
с бесплодием и в рамках программ ВРТ		
Неонатальный генетический скрининг	да	
Прочее		

Таблица 1.5.8.

Лабораторная деятельность

Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	Да/нет	Количество в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	1 168
в том числе, супружеские пары	да	814
в том числе, пренатально	да	177
в том числе, новорождённые	да	43
FISH	да	149
в том числе, супружеские пары	нет	
в том числе, пренатально	да	
в том числе, новорождённые	нет	
в том числе, в рамках ПГТ	нет	
ПЦР-диагностика наследственных заболеваний	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	
в том числе, супружеские пары		
в том числе, пренатально		
в том числе, новорождённые		
Секвенирование по Сэнгеру	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	
в том числе, ПГТ -А		
в том числе, ПГТ-М и ПГТ -СП		
НС	да	12 295
Биохимия	нет	
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	

Основное оборудование лаборатории

Оборудование (основное)	
Кариотипирование:	-микроскоп для лабораторных исследований Axio Imager со штативом A2 с комплексом аппаратно-программным для визуализации морфологических препаратов. Carl Zeiss (3 шт.); - термостат (Лабораторный Инкубатор)
FISH	Система для денатурации/гибридизации ThermoBrite S500
ПЦР	нет
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет
Секвенирование по Сэнгеру	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)	нет
Биохимический скрининг	нет
Масс-спектрометрия	нет

В медико-генетическую консультацию (далее – МГК) не включена должность врача-диетолога, детского эндокринолога, психолога, химика-эксперта. Отсутствие врача-диетолога не сказывается на качестве работы МГК, так как все врачи-генетики владеют методами расчета диеты детям, страдающим фенилкетонурией, используя компьютерную программу. При необходимости, возможно обращение к врачу-диетологу ОГБУЗ «Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа».

Нет необходимости во включении в штат МГК химика-эксперта, из-за отсутствия лаборатории молекулярного анализа, а также врача – детского эндокринолога. Сведения о детях передаются детскому эндокринологу ОГБУЗ «Детская областная клиническая больница», с последующей уточняющей диагностикой, взятием на диспансерное наблюдение, лечением. Психологическую помощь пациентам МГК оказывает психолог перинатального центра.

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

Заболевание	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 лекарственные препараты	Врач-специалист осуществляющий Д-наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д-наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением телемедицинских консультаций
Врожденный гипотиреоз	3	3	3	Эндокринолог		
Галактоземия	1	1	1	Генетик	1 раз в месяц до 4 месяцев жизни, затем 1 раз в 3 месяца на первом году жизни	-
Фенилкетонурия	4	4	4	Генетик	До года жизни каждые 2 месяца, с 1 года – 1 раз в 6 месяцев	-
Адреногенитальный синдром	1	1	1	Эндокринолог		
Муковисцидоз				Пульмонолог		
Наследственные болезни обмена				Генетик		
Спинальная мышечная атрофия				Невролог		
Первичные иммунодефициты				Иммунолог		
Иные						
Итого	9	9	9			

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

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц в Белгородской области					
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней					
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней					
из них с применением ТМК					
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*:	2	6	27	93	139
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»	2		8	12	17
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»		1	1	3	6
ФГБУ «НМИЦ ТИО им. Ак. В.И. Шумакова»		1			4
ФГБУ «НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева»		1	3	21	22
ФГАУ «НМИЦ Нейрохирургии им. Ак. Н.Н. Бурденко»		2		9	37
ФГБУ «РДКБ»		1	5	14	24
НИКИ Педиатрии им. Академика Ю.Е. Вельтищева			2	10	8
ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»			1	4	8
ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева»			2	4	1

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
ФГБУ «НМИЦ Детской Травматологии и Ортопедии имени Г.И. Турнера»			6	13	6
ФГБУ «СПб НИИФ»			1		
ФГБОУ ВО СПбГПМУ				2	1
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»				1	2
ФГБУ НМИЦО ФМБА					2
ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»					1
из них с применением ТМК	2	6	27	93	139

Показатели охвата диспансерным наблюдением пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями составляют 99,1 процента. В случае выявления наследственного заболевания при массовом обследовании новорожденных дети с подозрением на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз передаются под наблюдение областного врача-эндокринолога, на муковисцидоз – областному врачу-пульмонологу. Дети со спинальной мышечной атрофией наблюдаются у невролога, с первичным иммунодефицитом – у аллерголога-иммунолога. Ребенок, при необходимости, госпитализируется в соответствующее отделение областной детской больницы. Диету для больных фенилкетонурией, галактоземией составляет врач-генетик медико-генетической консультации.

1.6. Информационное взаимодействие

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

Показатель	Указать наличие (да/нет)	Чем утверждены внедрение и работа
ЕГИСЗ	Да	Приказ Минздравсоцразвития России от 28 апреля 2011 года № 364
Электронный документооборот	Да	Приказ министерства здравоохранения Белгородской области от 1 июля 2022 № 840

Показатель	Указать наличие (да/нет)	Чем утверждены внедрение и работа
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да	Пункт 8 приказа Минздрава России 13 октября 2021 года № 987н
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Да	Приказ Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н
Регистры	Нет	
Реестры	Нет	

1.7. Выводы

Выявляемость при проведении НС соответствует популяционной частоте заболеваемости и соответствует среднероссийским показателям.

В сфере профилактики инвалидности у детей и снижения детской летальности достигнуты определенные успехи, в том числе благодаря реализации программы массового скрининга новорожденных на пять наследственных заболеваний, а также пренатальной диагностике беременных.

До 70 процентов обращений к врачам-генетикам совершается уже после рождения ребенка с врожденной патологией и хромосомными болезнями. Усиление просветительской работы среди пациентов на уровне первичного звена силами генетиков, участковых терапевтов и педиатров, 8 акушеров-гинекологов и семейных врачей – важнейшая задача, которую необходимо решить.

Врожденные и наследственные заболевания вносят существенный вклад в структуру заболеваемости, младенческой смертности и детской инвалидности.

Лечение эффективно лишь в случае выявления заболевания на ранних этапах. Технологии, которые позволяют в результате одного исследования выявить группу риска по врожденным и (или) наследственным заболеваниям, для которых разработано патогенетическое лечение, окажут значительную роль при снижении младенческой и детской смертности.

2. Организация проведения РНС

2.1. Цели реализации Программы

2.1.1. Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС.

2.1.2. Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

2.2. Задачи Программы

2.2.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в регионе.

2.2.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н.

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

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

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

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

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

2.2.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

2.3. Показатели Программы

2.3.1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Белгородской области (100 процентов).

2.3.2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных

для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Белгородской области (100 процентов).

2.3.3. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Белгородской области (0,06 процента).

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

2.3.5. Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (100 процентов).

2.4. Мероприятия региональной Программы

2.4.1. Разработка Программы.

2.4.2. Разработка приказа по маршрутизации министерства здравоохранения Белгородской области.

2.4.3. Закупка материальной технической базы.

2.4.4. Направление специалистов на целевое обучение в ординатуру.

2.4.5. Разработка макета листовок, рассказывающих о РНС родителям (законным представителям) ребенка;

2.4.6. Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетического отделения в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием.

2.4.7. Разработка и 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 и с учетом стандарта медицинской помощи.

2.4.8. Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества.

2.4.9. Ведение регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС.

2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Белгородской области

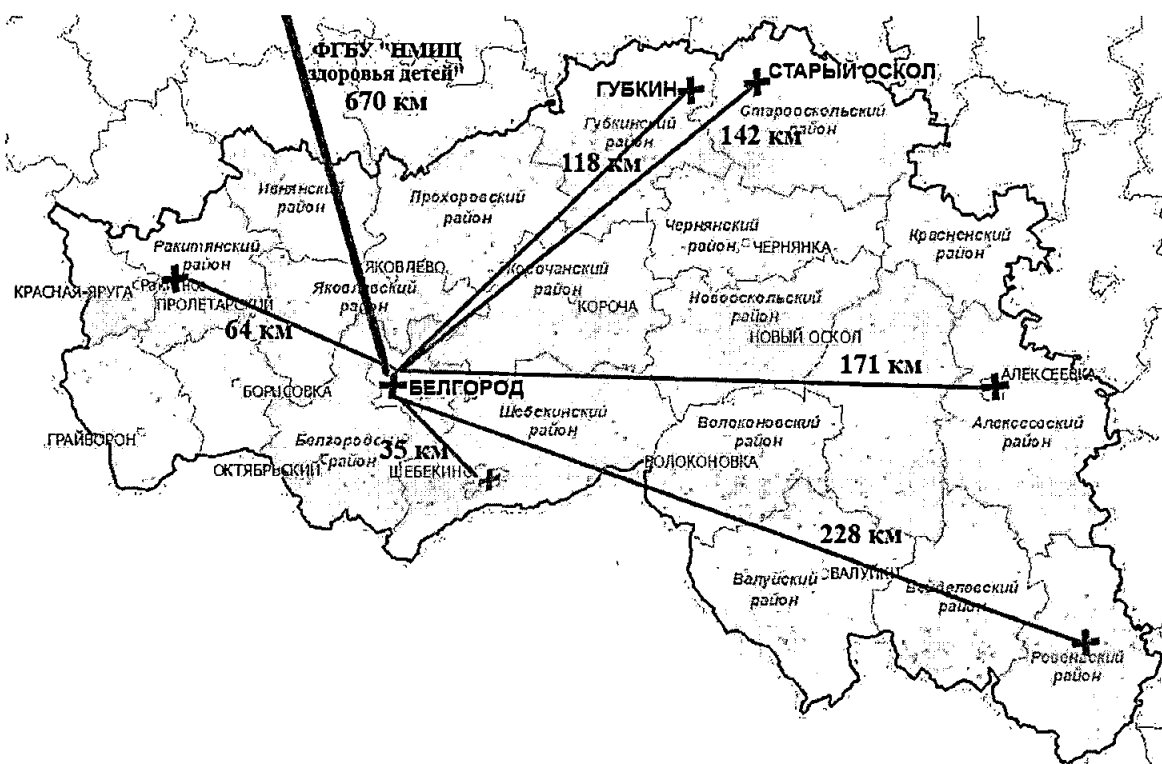
Создание нормативной правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС:

- Программа Белгородской области «Обеспечение новорожденных детей расширенным неонатальным скринингом в Белгородской области»;

- приказ по маршрутизации, регламентирующий все этапы проведения РНС 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.; Д-наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Белгородской области;

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

2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС



1. Информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС.

2. Мероприятия, направленные на запуск и проведение РНС 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, в медицинских организациях 3-й группы.

3. Мероприятия по оказанию медицинской помощи при проведении 1-го лабораторного этапа РНС, сроки, этапы, логистика.

4. Мероприятия по стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных (для оптимизации процедуры формируется стандарт операционной процедуры в медицинской организации или единый рекомендуемый к применению документ в рамках региона с последующим тиражированием на каждую медицинскую организацию).

5. Оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС.

6. Формирование необходимого запаса тест-бланков.

7. Выбор уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в Белгородской области и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС, закрепление ее функций нормативным актом.

8. Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающей диагностики в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 2 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 09 июня 2022 года № 1510-р, в соответствии с прикреплением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

9. Мероприятия для обеспечения проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, сроки, этапы, логистика.

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

Осуществлено приобретение за счет средств областного бюджета, тест-карт для забора и транспортировки биологического материала с транспортировочной упаковкой, также дополнительно закуплены реагенты для определения недостаточности биотинидазы (18 наборов) и заключены договоры по подключению имеющихся анализаторов Victor 1420 к лабораторным информационным системам.

Лаборатория медико-генетического отделения полностью укомплектована требуемым оборудованием для проведения НС, за счет функционирования данной службы в условиях централизованного лабораторного отделения областной больницы, которая соответствует всем критериям проведения НС.

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

Анализ реальной потребности медико-генетического отделения в квалифицированных кадрах показал необходимость обучения 2 врачей – лабораторных генетиков и 2 врачей-генетиков (один проходит ординатуру первого года целевого обучения в Первом Московском государственном медицинском университете имени И.М. Сеченова). В дальнейшем необходимо ежегодно определять реальную потребность в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности с формированием контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов.

Также по программам целевого обучения в федеральные высшие учебные заведения поступили 2 человека по специальности «эндокринология»; 3 человека по специальности «неврология»; 9 абитуриентов по специальности «педиатрия».

В 2023 году планируется трудоустройство выпускников, окончивших обучение по программам ординатуры по следующим специальностям: неонатология – 2 человека, педиатрия – 5 человек, неврология – 6 человек.

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

Мероприятия для обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС

1. Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС (рекомендуемый минимальный состав – представитель территориального органа управления здравоохранением, руководитель регионального медико-генетического центра, главный внештатный специалист министерства здравоохранения Белгородской области по акушерству, главный внештатный специалист министерства здравоохранения Белгородской области по неонатологии, представители разработчика МИС/ЛИС/ГИС СЗ).

2. Определение медицинских организаций (далее – МО), в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР) – учреждения

родовспоможения.

3. Определение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники).

4. Обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»;

5. Проведение обучения МО, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ), возможность передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО».

6. Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.

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

8. Передача данных с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС, в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для регистрации.

9. Обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.

Мероприятия для формирования и развития цифрового контура для обеспечения медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

1. Обеспечение оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов.

2. Организация мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

3. Внедрение механизмов обратной связи и информирования об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО.

4. Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости.

5. Совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) разработка и реализация плана

проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий, составления плана заявок на проведение консультаций/консилиумов с последующей его реализацией, оформления результатов в виде совместных протоколов и внесения в соответствующие медицинские карты пациентов.

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

1. Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций (центров) в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием в течение 24 часов.

2. Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому профилю заболевания в детской областной больнице.

3. Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультационной помощи врачом-генетиком медико-генетического отделения ОГБУЗ «Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа».

4. Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), в детской областной больнице не реже 1 раза в месяц.

5. Развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента в детской областной больнице.

6. Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания по назначению профильного врача специалиста.

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

Созданы стандартные операционные процессы на основании стандартов, клинических рекомендаций и порядков оказания медицинской помощи,

утвержденные Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам, и внедрены в медико-генетическое отделение региона и ОГБУЗ «Детская областная клиническая больница»:

- нарушение обмена галактозы (галактоземия);
- классическая фенилкетонурия и др. виды гиперфенилаланинемии;
- врожденный гипотиреоз;
- врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром);
- кистозный фиброз (муковисцидоз).

Обеспечение непрерывного организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями со стороны главных внештатных профильных специалистов министерства здравоохранения Белгородской области.

2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи

Обеспечение разработки и внедрения системы мероприятий по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС, включающей принятие мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение правильного выполнения медицинских технологий:

- участие с Центром внешнего контроля качества клинических и лабораторных исследований в анализе региональных результатов;
- оценка риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи;
- обеспечение мероприятий по оценке внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, с использованием информации страховых компаний, привлечением региональных отделений профессиональных сообществ и др.

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

Отмечается высокий уровень лекарственной обеспеченности пациентов с наследственными и врожденными заболеваниями, достигающий 100 процентов. Исполнительные органы Белгородской области осуществляют ведение регионального сегмента Федерального регистра и своевременное представление сведений в порядке, установленном Правительством Российской Федерации 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».

В 2022 году 32 больных фенилкетонурией (далее – ФКУ), имеющих право на льготное лекарственное обеспечение, получили аминокислотные смеси в полном объеме, согласно возрастным потребностям. Всего 40 пациентов с ФКУ получают аминокислотные смеси, за 2022 год отпущено 3 216 банок лекарственных препаратов, средняя стоимость препарата составляет 5 000 рублей. Дополнительно таким больным в Белгородской области выплачиваются ежемесячные социальные выплаты для приобретения безбелковых продуктов питания.

Реализация льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, осуществляется путем взаимодействия с Фондом «Круг добра».

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

Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями обеспечивается сбором аналитической отчетности и контролем в медицинской информационной системе.

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

Мероприятия должны носить характер массовой просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о целях и задачах федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» и Программы, пользе и необходимости расширенного неонатального скрининга при проведении массового обследования новорожденных.

Таблица 2.4.11.1.

№	Наименование мероприятия	Срок исполнения	Ответственные
1.	Разработка и утверждение информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС	2022 год	Министерство здравоохранения Белгородской области
2.	Обеспечение широкодоступной и полной информации о целях,	2022 год	Министерство здравоохранения

№	Наименование мероприятия	Срок исполнения	Ответственные
	сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализации РНС в регионе		Белгородской области
3.	Проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе РНС	Постоянно	Руководители медицинских организаций
4.	Разработка макета листовок, рассказывающих о РНС родителям (законным представителям) ребенка	Постоянно	Министерство здравоохранения Белгородской области
5.	Обеспечение размещения информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях/центрах о возможностях и целях РНС	Постоянно	Руководители медицинских организаций

3. План мероприятий региональной программы

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Белгородской области						
	Разработка региональной программы «Обеспечение новорожденных детей расширенным неонатальным скринингом в Белгородской области»	2022	2022	Атаев О.Г.	Постановление Правительства Белгородской области	Утвержденный документ	
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
	Разработка приказа по маршрутизации министерства здравоохранения Белгородской области	2022	2022	Атаев О.Г.	Приказ министерства здравоохранения Белгородской области	Утвержденный документ	
3.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
	Закупка реагентов, тест-бланков	2022	2023	Стаценко Л.В.	Обеспечение расходными материалами	Договор	
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
	Направление на целевое обучение в ординатуру	2022	2023	Андропова Е.А.	Обеспечение квалифицированными кадрами	Договор о трудоустройстве	

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
	Разработка макета листовок, рассказывающих о РНС законным представителям ребенка	2022	2023	Виноглядова С.В.	Увеличение осведомленности	Макет листовки	
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
	Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетического отделения в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	2023	2025	Виноглядова С.В.	Оперативное постановление на диспансерный учет по установленному диагнозу	100-процентная постановка на Д-учет	
7.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
	Разработка и внедрение в каждой МО протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций	2023	2023	Руководители медицинских организаций	Соблюдение критериев качества лечения	Внедрённые протоколы/ алгоритмы	

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.						
	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	2023	2025	Виноглядова С.В.	Соблюдение порядка оказания медицинской помощи	Аналитическая записка	
9.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						
	Ведение регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС	2023	2025	Виноглядова С.В.	100-процентный учет выявленных детей с наследственными заболеваниями	Отчет	

4. Результаты РНС

Таблица 4.1.

Индикативные показатели Программы

Показатель	2023 г.	2024 г.	2025 г.
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	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

К результатам Программы относятся:

1. Разработана программа Белгородской области «Обеспечение новорожденных детей расширенным неонатальным скринингом в Белгородской области» для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС) в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

2. Сформирована и утверждена региональным приказом оптимальная маршрутизация в Белгородской области, основанная на существующей

инфраструктуре субъекта Российской Федерации, 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.

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

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

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

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

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

5. Сроки реализации Программы

Программа реализуется в период 2023 – 2025 годов.

6. Финансово-экономическое обоснование Программы

Планируемый бюджет Программы

	2023 г. руб.	2024 г. руб.	2025 г. руб.	Итого
Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный Бюджет	22 682,4	22 818,3	22 434,3	67 935,0
Областной бюджет	7 162,9	7 205,8	7 882,3	22 251,0
Областной бюджет (мероприятия по организации забора и доставки биологического материала)	3 679, 5	3 679, 5	3 679, 5	11 038,5
Всего	33 524,8	33 703,6	33 996,1	101 224,5

7. Социально значимый результат Программы

Внедрение программы Белгородской области «Обеспечение новорожденных детей расширенным неонатальным скринингом в Белгородской области» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы с детьми с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 3,8 на 1 000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

