



ПРАВИТЕЛЬСТВО
КЕМЕРОВСКОЙ ОБЛАСТИ – КУЗБАССА

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 3 августа 2026 г. № 443

г. Кемерово

**О внесении изменений в постановление Правительства
Кемеровской области – Кузбасса от 09.12.2022 № 814
«Об утверждении региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга на территории Кемеровской области –
Кузбасса на 2023–2025 годы»**

Правительство Кемеровской области – Кузбасса постановляет:

1. Внести в постановление Правительства Кемеровской области – Кузбасса от 09.12.2022 № 814 «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Кемеровской области – Кузбасса на 2023–2025 годы» следующие изменения:

1.1. В заголовке, пункте 1 слова «на 2023–2025 годы» заменить словами «на 2023–2030 годы».

1.2. В преамбуле слова «от 21.07.2020 № 474 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года» заменить словами «от 07.05.2024 № 309 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года и на перспективу до 2036 года».

1.3. Региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Кемеровской области – Кузбасса на 2023–2025 годы», утвержденную постановлением, изложить в новой редакции согласно приложению к настоящему постановлению.

2. Настоящее постановление подлежит опубликованию в сетевом издании «Электронный бюллетень Правительства Кемеровской области – Кузбасса».

3. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на заместителя председателя Правительства Кемеровской области – Кузбасса (по вопросам социального развития) Воронину Е.А.

4. Настоящее постановление распространяется на правоотношения, возникшие с 01.01.2026.

Первый заместитель Губернатора
Кемеровской области – Кузбасса –
председатель Правительства
Кемеровской области – Кузбасса



А.А. Панов

Приложение к
постановлению Правительства
Кемеровской области – Кузбасса
от 3 августа 2026 г. № 443

**Региональная программа
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга на территории Кемеровской области –
Кузбасса на 2023–2030 годы»**

**Паспорт
региональной программы «Обеспечение
расширенного неонатального скрининга
на территории Кемеровской области –
Кузбасса на 2023–2030 годы»**

Наименование Программы	Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Кемеровской области – Кузбасса на 2023–2030 годы (далее – Программа)
Директор Программы	Заместитель председателя Правительства Кемеровской области – Кузбасса (по вопросам социального развития) Воронина Елена Анатольевна
Разработчик Программы	Министерство здравоохранения Кузбасса
Участники Программы	Министерство здравоохранения Кузбасса (далее также – Минздрав Кузбасса)
Цели Программы	Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС). Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания
Задачи Программы	Обеспечение нормативного правового регулирования РНС в Кемеровской области – Кузбассе; 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 21.04.2022 № 274н; совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС; обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС; интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС; обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями; внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС; методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи; внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями,
--	---

	в том числе с использованием региональных информационных сервисов
Срок реализации Программы	2023–2030 годы
Объемы и источники финансирования Программы в целом и с разбивкой по годам ее реализации	Общий объем бюджетных ассигнований на реализацию Программы составляет 375 732,4 тыс. рублей, в том числе по годам реализации: 2023 год – 53 051,2 тыс. рублей; 2024 год – 65 751,3 тыс. рублей; 2025 год – 61 120,4 тыс. рублей; 2026 год – 59 647,2 тыс. рублей; 2027 год – 67 095,8 тыс. рублей; 2028 год – 69 066,5 тыс. рублей; 2029 год – 0,0 тыс. рублей; 2030 год – 0,0 тыс. рублей; в том числе по источникам: средства федерального бюджета – 271 771,6 тыс. рублей, в том числе по годам реализации: 2023 год – 41 910,40 тыс. рублей; 2024 год – 51 943,5 тыс. рублей; 2025 год – 47 062,7 тыс. рублей; 2026 год – 42 349,5 тыс. рублей; 2027 год – 43 612,3 тыс. рублей; 2028 год – 44 893,2 тыс. рублей; 2029 год – 0,0 тыс. рублей; 2030 год – 0,0 тыс. рублей; средства областного бюджета – 103 960,8 тыс. рублей, в том числе по годам реализации: 2023 год – 11 140,8 тыс. рублей; 2024 год – 13 807,8 тыс. рублей; 2025 год – 14 057,7 тыс. рублей; 2026 год – 17 297,7 тыс. рублей; 2027 год – 23 483,5 тыс. рублей; 2028 год – 24 173,3 тыс. рублей; 2029 год – 0,0 тыс. рублей; 2030 год – 0,0 тыс. рублей
Ожидаемые конечные результаты реализации Программы	К 2030 году планируется достижение следующих показателей: доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Кемеровской области – Кузбассе, – не менее 95%;

	доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Кемеровской области – Кузбассе, – не менее 1%; доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Кемеровской области – Кузбассе, – 0,1%; 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 Кемеровской области – Кузбассе, – не менее 95%; доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами (далее – ЛП) и специализированными продуктами лечебного питания (далее – СПЛП), от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение в Кемеровской области – Кузбассе, – 95%
--	--

1. Общая характеристика социально-экономического развития Кемеровской области – Кузбасса

По экономическому потенциалу Кемеровская область – Кузбасс – крупный территориально-производственный комплекс Российской Федерации. Промышленность многоотраслевая и представлена как тяжелыми отраслями, так и отраслями, специализирующимися на производстве конечной продукции. На территории Кемеровской области – Кузбасса расположены разрезы, занимающие значительные площади. По числу промышленных предприятий Кемеровская область – Кузбасс занимает ведущее место в Российской Федерации.

К базовым отраслям промышленности относятся добыча угля, производство металлургической продукции, химических веществ и продуктов кокса и нефтепродуктов. С этим связана и неблагоприятная экологическая ситуация в регионе, которая оказывает негативное влияние на

состояние здоровья населения Кемеровской области – Кузбасса. Среди отраслей промышленности наиболее неблагоприятными по условиям труда являются угледобывающая, металлургическая и химическая отрасли.

1.1. Географическая характеристика Кемеровской области – Кузбасса

Кемеровская область – Кузбасс находится на юго-востоке Западной Сибири; север области – юго-восточная часть Западно-Сибирской равнины, восток и северо-восток – горы Кузнецкого Алатау, юго-запад – Салаирский кряж, юг – хребты Горной Шории, центральная часть – Кузнецкая котловина.

Территория Кузбасса простирается с севера на юг на 510 км, с запада на восток – на 300 км. В современных границах площадь Кузбасса составляет 95,7 тыс. кв. км (0,6% территории Российской Федерации), из нее 65,2% занимают леса, кустарники, 27,2% – сельскохозяйственные угодья, 7,6% – прочие земли и воды.

Кемеровская область – Кузбасс находится почти на равном расстоянии от западных и восточных границ Российской Федерации, расстояние до ближайшего холодного моря (бассейна Северного Ледовитого океана) – Карского – около 2,0 тыс. км, до южного теплого моря (Атлантического океана) – Черного – более 4,5 тыс. км.

Административные границы региона сухопутные: на севере он граничит с Томской областью, на востоке – с Красноярским краем и Республикой Хакасия, на юге – с Республикой Алтай и Алтайским краем, на западе – с Новосибирской областью. Регион входит в состав Сибирского федерального округа.

Климат Кузбасса характеризуется как резко континентальный с холодной и продолжительной зимой, а также коротким, но теплым летом. Средние температуры января колеблются от -18°C до -22°C , а июля – от $+17^{\circ}\text{C}$ до $+22^{\circ}\text{C}$. Отмечаются резкие колебания температуры воздуха по временам года, в течение месяца и даже суток. Годовое количество осадков варьируется от 300 до 500 мм в год, в горных районах – до 900 мм.

По состоянию на 01.01.2026 в состав Кемеровской области – Кузбасса входят 12 городских округов, 19 муниципальных округов.

Административным центром региона является город Кемерово.

Кемеровская область – Кузбасс отличается самой высокой за Уралом плотностью населения (26,4 человека на 1 кв. км), 86,6% которого сосредоточено в городской местности с преобладанием тяжелых отраслей промышленности, с более выраженными неблагоприятными демографическими процессами в сравнении с другими регионами. В Кузбассе насчитывается 4 города с численностью населения свыше 100 тыс. жителей (Кемерово, Новокузнецк, Прокопьевск, Белово).

Общая численность населения Кемеровской области – Кузбасса по состоянию на 01.01.2025 составляет 2 527 219 человек, в том числе 2 188 670 человек (86,6%) – городское население, 338 549 человек (13,4%) – население, проживающее в сельской местности.

1.2. Анализ основных демографических показателей Кемеровской области – Кузбасса

Таблица 1

Демографические показатели Кемеровской области – Кузбасса

Год	2021	2022	2023	2024	2025 (ДСП)*
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	8,3	7,7	7,3	6,8	
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	18,3	14,9	13,9	14,7	
Коэффициент естественного прироста населения	-10,0	-7,2	-6,6	-7,9	

*Данные на 01.01.2024, в отношении информации о демографической ситуации Правительством Российской Федерации принято решение о временном приостановлении ее предоставления и распространения в соответствии с частью 10 статьи 5 Федерального закона от 29.11.2007 № 282-ФЗ «Об официальном статистическом учете и системе государственной статистики в Российской Федерации».

Таблица 2

Численность населения в Кемеровской области – Кузбассе

Демографические показатели	На 01.01.2021	На 01.01.2022	На 01.01.2023	На 01.01.2024	На 01.01.2025*
Численность населения, всего	2 622 269	2 592 013	2 568 238	2 547 684	
Из общего числа дети 0–17 лет, всего	565 874	557 358	547 200	535 274	
из них городское население	2 267 384	2 242 798	2 222 194	2 204 971	
из них сельское население	354 885	349 215	346 044	342 713	
из них дети 0–1 года	22 556	21 490	19 665	18 473	

*В отношении информации о демографической ситуации Правительством Российской Федерации принято решение о временном приостановлении ее предоставления и распространения в соответствии с частью 10 статьи 5 Федерального закона от 29.11.2007 № 282-ФЗ «Об официальном статистическом учете и системе государственной статистики в Российской Федерации».

Кемеровская область – Кузбасс – один из важнейших индустриальных центров России. Эффективность и динамика развития региона в значительной степени зависят от его народонаселения: численности, плотности, темпов роста и др. Демографическая ситуация в Кузбассе, как и по стране в целом, характеризуется устойчивым сокращением численности

населения. По данным Росстата, за период 2020–2024 годов зарегистрировано снижение численности населения региона на 3,6%. Данное сокращение обусловлено естественной убылью населения и миграционным оттоком населения.

Младенческая смертность, характеризующая смертность детей на первом году жизни, в 2025 году (по предварительным данным) составила 3,3 на 1000 родившихся живыми, что на 40% меньше младенческой смертности в 2021 году.

Таблица 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Кемеровской области – Кузбассе

	2021 год		2022 год		2023 год		2024 год		2025 год (ДСП)**	
	Абсолютное значение	Показатель*	Абсолютное значение	Показатель*	Абсолютное значение	Показатель*	Абсолютное значение	Показатель*	Абсолютное значение	Показатель*
Перинатальная смертность	181	8,32	153	7,70	128	6,85	146	8,39		
Неонатальная смертность	59	2,73	61	3,09	39	2,10	49	2,84		
Ранняя неонатальная смертность	39	1,81	42	2,12	22	1,18	25	1,45		
Младенческая смертность	119	5,5	117	5,8	83	4,4	99	5,6		

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

**В отношении информации о демографической ситуации Правительством Российской Федерации принято решение о временном приостановлении ее предоставления и распространения в соответствии с частью 10 статьи 5 Федерального закона от 29.11.2007 № 282-ФЗ «Об официальном статистическом учете и системе государственной статистики в Российской Федерации».

Таблица 4

Структура младенческой смертности в Кемеровской области – Кузбассе

	2021 год		2022 год		2023 год		2024 год		2025 год (ДСП)**	
	Абсолютное значение	Доля*, процентов	Абсолютное значение	Доля*, процентов	Абсолютное значение	Доля*, процентов	Абсолютное значение	Доля*, процентов	Абсолютное значение	Доля*, процентов
1	2	3	4	5	6	7	8	8	9	10
Всего умерших от всех причин, абсолютное значение, в том числе	119	100,0	117	100,0	83	100,0	99	100,0		
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	2	1,7	1	0,9	3	3,6	2	2,0		
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	3	2,5	2	1,7	3	3,6	1	1,0		
от болезней нервной системы	9	7,6	6	5,1	5	6,0	10	10,1		
от болезней органов дыхания	3	2,5	3	2,6	1	1,2	3	3,0		
от болезней органов пищеварения	0	0,0	1	0,9	0	0,0	2	2,0		
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	29	24,4	26	22,2	19	22,9	24	24,2		

1	2	3	4	5	6	7	8	8	9	10
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде (P00-P96)	47	39,5	50	42,7	24	28,9	35	35,4		
из них от геморрагических нарушений у плода и новорожденного (P50-P61)	2	1,7	5	4,3	2	2,4	9	9,1		
от внешних причин смерти	5	4,2	5	4,3	8	9,6	10	10,1		
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0		

* Указывается доля в общей структуре смертности.

**В отношении информации о демографической ситуации Правительством Российской Федерации принято решение о временном приостановлении ее предоставления и распространения в соответствии с частью 10 статьи 5 Федерального закона от 29.11.2007 № 282-ФЗ «Об официальном статистическом учете и системе государственной статистики в Российской Федерации».

В структуре причин младенческой смертности болезни перинатального периода остаются на первом месте и составляют 41,8% (2021 год – 39,5%), на втором месте – врожденные пороки развития – 16,4% (2021 год – 24,4%), на третьем месте – внешние причины смертности – 14,5% (2021 год – 4,2%), синдром внезапной смерти младенцев составил 10,9%, 9,1% умерших на дому.

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 Кемеровской области – Кузбассе

Таблица 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2021–2025 гг.

Год	2021	2022	2023	2024	2025
Врожденный гипотиреоз	6	2	8	7	9
Галактоземия	2	1	1	0	1
Фенилкетонурия	2	0	2	6	4
Адреногенитальный синдром	1	2	4	1	1
Муковисцидоз	2	2	0	3	1
Наследственные болезни обмена	2**	1***	1* 2**	4* 2**	0
Спинальная мышечная атрофия	2	0	2	2	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	4	1
Итого	17	8	20	29	17

*Метилмалоновая ацидурия, недостаточность Ко-А дегидрогеназы длинноцепочечных жирных кислот.

**Глутаровая ацидурия.

***Болезнь «кленового сиропа».

Анализ числа детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Кемеровской области в период с 2021 по 2025 год свидетельствует о том, что наиболее часто встречаемым заболеванием, выявляемым при проведении неонатального скрининга, является врожденный гипотиреоз – 32 пациента. Частота регистрации в среднем составила 1:2500 новорожденных, что немного выше показателя по Российской Федерации – 1:3000. За указанный период на втором месте по выявляемости фенилкетонурия – 14 пациентов, на третьем месте – муковисцидоз – 8 пациентов. Реже выявляемость адрено-генитального синдрома – 6 пациентов и галактоземии – 5 пациентов. В динамике отмечается определенная стабильность в выявляемости данных нозологий в абсолютных числах.

Среди заболеваний, входящих в РНС, который стартовал в Кузбассе с 01.01.2023, первое место занимают болезни обмена, такие как: нарушения обмена жирных кислот – 5 пациентов, глутаровая ацидурия – 2, тирозинемия – 1, всего выявлено 8 пациентов. На втором месте по выявляемости спинальная мышечная атрофия – 6 пациентов, на третьем месте первичные иммунодефициты – 5 пациентов, один из которых с очень редким тяжелым комбинированным иммунодефицитом.

В динамике отмечается некоторое снижение выявляемости заболеваний по РНС. В 2025 году выявлен только один пациент с первичным иммунодефицитом – агаммаглобулинемия 2-го типа.

Все дети с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в данный период были обеспечены специализированными продуктами питания и (или) лекарственными препаратами в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Кузбасса от 10.08.2020 № 1941 «Об утверждении методических рекомендаций по организации обеспечения лекарственными препаратами, медицинскими изделиями и продуктами лечебного питания детей-инвалидов, отдельных категорий граждан на территории Кемеровской области – Кузбасса», в том числе в рамках взаимодействия с Благотворительным фондом «Круг Добра».

Таблица 6

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

Год	2021	2022	2023	2024	2025
Врожденный гипотиреоз	6	2	8	7	9
Галактоземия	2	1	1	0	1
Фенилкетонурия	2	0	2	6	4
Адреногенитальный синдром	1	2	4	1	1
Муковисцидоз	2	2	0	3	1
Наследственные болезни обмена	2*	1***	1* 2**	4* 2**	0
Спинальная мышечная атрофия	2	0	2	2	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	4	0
Итого	17	8	20	29	16

*Метилмалоновая ацидурия, недостаточность Ко-А дегидрогеназы длинноцепочечных жирных кислот.

**Глутаровая ацидурия.

***Болезнь «кленового сиропа».

Таблица 7

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

Год	2021	2022	2023	2024	2025
1	2	3	4	5	6
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	1
Галактоземия	0	0	0	0	0

1	2	3	4	5	6
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	0	0
Наследственные болезни обмена	0	2	2	0	2
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	1	0	0	0
Хромосомные аномалии	0	0	0	1	0
Итого	0	3	2	1	3

Анализ числа детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Кемеровской области – Кузбассе в период с 2021 по 2025 год свидетельствует об увеличении числа выявленных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями благодаря внедрению РНС с 01.01.2023. Лидирующие позиции традиционно занимает врожденный гипотериоз, на втором месте расположены фенилкетонурия, муковисцидоз, спинальная мышечная атрофия. За 2025 год статистическая кривая сложилась следующим образом. Первое место занимает врожденный гипотиреоз – 9 случаев, второе место фенилкетонурия – 4 случая и по 1 случаю выявлены муковисцидоз и адреногенитальный синдром. Положительным моментом, свидетельствующим о своевременном выявлении в регионе детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обеспечении последних осмотрами профильных специалистов (мультидисциплинарный подход), ранней инициации медикаментозной терапии, разработке индивидуальных программ диспансерного наблюдения и медицинской реабилитации, является регистрация за последние 5 лет на территории Кемеровской области – Кузбасса стабильно единичных случаев младенческой смертности от врожденных и (или) наследственных заболеваний (таблица 7).

1.4. Правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Таблица 8

Правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Кемеровской области – Кузбассе

№ п/п	Название нормативного правового акта (далее – НПА)	Дата, номер НПА	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1	Приказ «Об утверждении алгоритма взаимодействия субъектов по организации ведения на территории Кемеровской области Регионального	25.08.2014 № 1406	Департамент охраны здоровья	

1	2	3	4	5
	сегмента регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»		населения Кемеровской области (далее – ДОЗН)	
2	Приказ «Об обеспечении лекарственными препаратами, предназначенными для лечения больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей при оказании первичной медико-санитарной и специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях на территории Кемеровской области»	15.02.2016 № 164	ДОЗН	06.11.2015 № 1465
3	Приказ «О маршрутизации оказания специализированной медицинской помощи новорожденным»	28.08.2017 № 1235	ДОЗН	
4	Приказ «Об организации проведения на территории Кемеровской области массового обследования новорожденных на наследственные заболевания»	11.03.2019 № 471	ДОЗН	
5	Приказ «Об организации и оказании медицинской помощи с применением телемедицинских технологий на территории Кемеровской области»	05.08.2019 № 1515	ДОЗН	
6	Приказ «Об утверждении методических рекомендаций по организации обеспечения лекарственными препаратами, медицинскими изделиями и продуктами лечебного питания детей-инвалидов, отдельных категорий граждан на территории Кемеровской области – Кузбасса»	10.08.2020 № 1941	Министерство здравоохранения Кузбасса	
7	Приказ «Об организации проведения на территории Кемеровской области – Кузбасса массового обследования новорожденных детей на наследственные и (или) врожденные заболевания»	27.12.2022 № 2001	Министерство здравоохранения Кузбасса	

Программой предусмотрен обширный перечень организационно-методических мероприятий, в том числе включающий формирование законодательной базы проведения в регионе РНС и порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями:

приказ Минздрава Кузбасса по маршрутизации пациентов при оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

приказ Минздрава Кузбасса, регламентирующий порядок организации экстренной и неотложной медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

приказ Минздрава Кузбасса по внедрению клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

приказ Минздрава Кузбасса по формированию, наполнению и применению регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

нормативные правовые документы по реализации льготного лекарственного обеспечения, обеспечения специализированными продуктами лечебного питания пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках взаимодействия с Благотворительным фондом «Круг Добра».

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

Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется медицинскими организациями Кемеровской области – Кузбасса, имеющими лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и лабораторной генетике.

НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания включают массовое обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей, предусматривающее последовательное осуществление следующих действий:

- 1) проведение каждому новорожденному скринингового исследования;
- 2) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

- 3) проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;

4) медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей).

Учреждения родовспоможения и детства Кузбасса, осуществляющие забор проб для проведения НС (РНС с 2023 года), делятся на три уровня:

первый уровень – 9 медицинских организаций:

второй уровень – 7 медицинских организаций:

третий уровень (третий А) – 7 медицинских организаций, из которых только 4 медицинские организации педиатрического профиля.

Медицинские организации, материально-техническая база и кадровый состав которых соответствуют требованиям третьего Б уровня, на территории Кемеровской области – Кузбасса отсутствуют.

Проведение НС (РНС) возможно только после получения от законного представителя добровольного информированного согласия на проведение данного исследования. Законному представителю ребенка рекомендуется предоставлять всю необходимую информацию за 24 часа до предполагаемого забора крови. Данные о заборе крови на НС (РНС) или отказе от него вносятся в историю развития новорожденного и выписной эпикриз.

В случае отказа от проведения НС (РНС) медицинский работник сообщает законным представителям ребенка о дальнейшей маршрутизации ребенка в случае изменения своего решения.

Особое внимание уделяется точности указания в медицинской информационной системе места предполагаемого нахождения ребенка после выписки и способ связи с законным представителем (номер телефона и (или) адрес электронной почты).

Для проведения НС (РНС) забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на 7-е сутки (144–168 часов) жизни у недоношенного новорожденного. Забор образцов крови у новорожденных осуществляется специально подготовленным работником в медицинских организациях, осуществляющих медицинскую помощь женщинам в период родов, и при необходимости в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям. За правильность забора крови и достоверность указанных сведений несет ответственность специально обученный медицинский работник, заполняющий специальный фильтровальный бумажный тест-бланк. Забор образцов крови осуществляется через 3 часа после кормления новорожденного на 2 фильтровальных бумажных тест-бланках, которые выдаются медико-генетической консультацией ГАУЗ «Кузбасская областная клиническая больница имени С.В. Беляева» (далее – ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»). Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках НС на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания будут использоваться тест-бланки с 3 пятнами крови.

Бланк-направление для забора образцов крови и последующего проведения НС (РНС) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку № 903 Whatman (аналогичные тест-бланки PerkinElmer 226, MunktelTFN). При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами. Бланк-направление на НС (РНС) состоит из двух половин, на каждой из которых нанесен штрих-код, идентифицирующий данное направление. Распечатанное бланк-направление прикрепляется к тест-бланку с помощью степлера с обратной стороны так, чтобы не перекрывать штрих-код, а идентификационные данные на тест-бланке были читаемы. Сначала прикрепляется тест-бланк с 5 пятнами крови, затем прикрепляется тест-бланк с 3 пятнами крови.

Направление содержит следующую информацию:

- 1) наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;
- 2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;
- 3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорожденного;
- 4) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;
- 5) дата рождения матери новорожденного;
- 6) документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного;
- 7) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного;
- 8) контактный телефон матери новорожденного;
- 9) данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного (тип документа, серия, номер, дата выдачи, кем выдан);
- 10) номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;
- 11) дата и время рождения новорожденного;
- 12) пол новорожденного;
- 13) при многоплодных родах – очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);
- 14) уникальный идентификационный номер тест-бланка;
- 15) дата и время забора образцов крови у новорожденного;
- 16) диагноз новорожденного (для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10);
- 17) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);
- 18) масса тела новорожденного;

19) отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии);

20) отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования.

Тест-бланки собираются в ежедневном порядке и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации.

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева».

Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются с нарочным из медицинских организаций юга Кузбасса, осуществивших забор образцов крови, в ГАУЗ «Новокузнецкая городская клиническая больница № 1 имени Г.П. Курбатова», затем централизованно передаются в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» ежедневно или при необходимости 1 раз в 2 дня. Медицинские организации Северо-Кузбасской агломерации направляют тест-бланки непосредственно в медико-генетическую лабораторию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева».

Фельдшер-лаборант лаборатории неонатального скрининга производит сортировку бланков. Бланк-направление разделяется фельдшером-лаборантом на 2 половинки и к каждой прикрепляется свой тест-бланк (отдельно 5 и 3 пятна) с последующей регистрацией тест-бланков в лабораторной информационной системе.

Медико-генетическая консультация ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» осуществляет скрининговые лабораторные исследования образцов крови новорожденных из тест-бланков с 5 пятнами крови. Кроме того, в течение 24 часов, но не реже 1 раза в два дня, организуется отправка посредством курьерской доставки грузов и документов тест-бланков с 3 пятнами крови в Научно-исследовательский институт медицинской генетики федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» (далее – НИИ медицинской генетики) для проведения РНС с сопроводительным документом/списком, формируемым посредством медицинской информационной системы, передаваемым на электронном носителе или по закрытому электронному каналу.

Время проведения НС в условиях медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» составляет не более 72 часов от времени поступления образцов крови новорожденных. НИИ медицинской генетики проводит мероприятия РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания самостоятельно.

Информация о новорожденных группы низкого риска, выявленных по результатам скрининговых исследований, передается в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева», где формируется группа

детей, «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям. Данная категория детей не требует дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, из НИИ медицинской генетики в течение 24 часов передается в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» на электронном носителе или по закрытому электронному каналу связи. Специалист генетической лаборатории ГАУЗ «КОКБ им. Беляева» информирует врача-педиатра, который доводит до сведения главного врача и /или заместителя главного врача по лечебной работе медицинской организации по месту нахождения ребенка о необходимости повторного обследования. В течение 48 часов после получения указанной информации новорожденный из группы высокого риска должен быть приглашен в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» с целью забора образцов крови для повторного исследования: проведение подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики. В случае ранней выписки ребенка или перевода по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию, сотрудник родовспомогательного учреждения передает информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника) с назначением точной даты проведения НС. Если недоношенному ребенку по состоянию здоровья может быть назначена трансфузионная терапия или экстракорпоральная мембранная оксигенация, рекомендуется взятие крови до проведения трансфузии, даже если возраст ребенка менее 144 часов.

Перед взятием образцов крови на повторное скрининговое исследование (подтверждающую диагностику) заполняется информированное добровольное согласие законных представителей на его проведение. В случае отказа законных представителей ребенка на повторное скрининговое исследование заполняется информированный отказ. Заполненное информированное добровольное согласие/отказ хранится в медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева».

Функции референс-центров по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний осуществляют НИИ медицинской генетики и федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова). Время проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований составляет не более 10 рабочих дней.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в ГАУЗ «Кузбасская областная детская клиническая больница имени

Ю.А. Атаманова» до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются медико-генетической консультацией ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беяева» в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

Для заболеваний, характеризующихся ранними сроками манифестации и угрожающими жизни последствиями, повторное тестирование проводится одновременно с подтверждающими биохимическими, молекулярно-генетическими и молекулярно-цитогенетическими исследованиями, проводимыми на базе МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова. Новорожденному до получения результатов повторного тестирования и подтверждающей диагностики назначается терапия в соответствии с клиническими рекомендациями (таблица 9).

Таблица 9

Диспансерное наблюдение детей
с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2025 году

	Число пациен-тов с впервые выявлен-ными заболева-ниями в 2025 году	Из числа пациентов с впервые выявлен-ными заболева-ниями в 2025 году взято на диспан-серное наблюде-ние	Из числа пациен-тов, состоя-щих на диспан-серном наблю-дении, назна-чены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляю-щий диспансерное наблюдение	Средняя частота консульта-ций врачом-генетиком 1 паци-ента, состояще-го на диспансер-ном наблюде-нии, в год	Общее число кон-сульта-ций врача-генетика в 2024 го-ду, из них с приме-нением теле-медицин-ских консуль-таций (далее – ТМК)
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	9	9	9	Участковый педиатр, эндокринолог	При необходи-мости	
Галактоземия	1	1	1	Участковый педиатр, генетик	4	4/0
Фенилкето-нурия	4	4	4	Участковый педиатр, генетик	8	8/0

1	2	3	4	5	6	7
Адреногени- тальный синдром	1	1	1	Участковый педиатр, эндокринолог	2	1
Муковисцидоз	1	1	1	Участковый педиатр, пульмонолог	2	2
Наследствен-ные болезни обмена*	0	0	0	Участковый педиатр, генетик	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	Участковый педиатр, невролог	0	0
Первичные иммунодефи- циты	1	1	1	Участковый педиатр, иммунолог	2	2
Иные						
Итого	17	17	17		18	17

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

Главным областным специалистом по медицинской генетике Минздрава Кузбасса (далее – главный генетик) формируется в электронном виде сводный регистр пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках проведенных НС и РНС. Сведения

о вновь выявленных пациентах с врожденными и (или) наследственными заболеваниями ежемесячно передаются в Минздрав Кузбасса на электронном носителе; в случае необходимости обеспечения пациента специализированными продуктами питания и (или) лекарственными препаратами информация передается в течение 3 рабочих дней.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в медико-генетическую консультацию ГБУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева», к профильным специалистам для назначения лечения.

При наличии медицинских показаний после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания по направлению врача-педиатра участкового детской территориальной поликлиники и после согласования с врачом-генетиком медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» новорожденный госпитализируется в ГАУЗ «Кузбасская областная детская клиническая больница имени Ю.А. Атаманова».

В случае нахождения новорожденного на лечении в круглосуточном стационаре для определения дальнейшей тактики обследования и лечения медицинской организацией проводится ряд обязательных консультаций: с врачом-генетиком медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева», специалистами по профилю заболевания медицинской организации, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, в том числе с применением телемедицинских технологий.

С 2020 года в Кемеровской области – Кузбассе активно проводятся консультации/консилиумы с научно-исследовательскими медицинскими центрами гг. Москвы и Санкт-Петербурга. Количество проведенных консультаций отражено в таблице.

Таблица 10

Количество проведенных ТМК
в 2021–2025 годах

Год	2021	2022	2023	2024	2025
1	2	3	4	5	6
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с ТМК/субъекта Российской Федерации (при наличии)/другого субъекта (при отсутствии в субъекте Российской Федерации)	-	337	752	754	807
Консультации/из них с применением ТМК	-	337	752	754	807
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	-	15	39	48	64
из них с применением ТМК	-	28	196	164	145

1	2	3	4	5	6
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней	-				
из них с применением ТМК	-				
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с НМИЦ*	185	309	556	590	662
ГБУЗ «ДГБ № 9 им. Г.Н. Сперанского»	1	0	0	1	4
ФГБОУ ВО «СПбГПМУ»	26	24	35	29	27
ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»	18	94	275	249	280
ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Д.Рогачева»	0	0	0	0	1
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»	2	2	8	5	3
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»	37	70	91	97	94
ОСП НИКИ педиатрии им. ак. Ю.Е. Вельтищева (РНИМУ)	10	1	5	39	47
ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова	91	118	142	167	205
ГБУЗ ДГКБ им. Филатова	0	0	0	2	1
ФГБУ «СПб НИИ фтизиопульмонологии»	0	0	0	1	0
из них с применением ТМК (с ВКС)	43	73	124	147	208
ГБУЗ «ДГБ № 9 им. Г.Н. Сперанского»	0	0			0
ФГБОУ ВО «СПбГПМУ»	11	7	15	6	3
ФГБУ «НМИЦ АГП им.В.И.Кулакова»	14	43	73	103	144
ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова	15	18	25	28	41
ОСП НИКИ педиатрии им. ак. Ю.Е. Вельтищева	1	0	0	0	1
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»	2	5	10	10	10
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»	0	0	1	0	0
ГБУЗ ДГКБ им. Филатова	0	0	0	0	2
ФГБОУ ВО СЗГМУ им. Мечникова	0	0	0	0	7
Всего проведенных консультаций/ консилиумов					
из них с применением ТМК	185	309	556	590	662

*При наличии нескольких НМИЦ заполняется отдельно по каждому.

Таким образом, Кемеровская область – Кузбасс обладает достаточной инфраструктурой для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС.

1.6. Информационное взаимодействие

Основной задачей при организации информационного взаимодействия является обеспечение интеграции медицинских информационных систем (далее – МИС) медицинских организаций, лабораторных информационных систем (далее – ЛИС), к которым подключено лабораторное оборудование в медицинских организациях, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций, к которым подключены все медицинские организации, региональной медицинской информационной системы (далее –

РМИС) в составе Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и компонента федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО») в составе РМИС.

Реализован функциональный компонент РМИС, в том числе: «Ведение нормативно-справочной информации», «Сведения о медицинской организации», «Картотека пациента», «Электронная медицинская карта пациента», «Диспансеризация и медицинские осмотры», «Телемедицинские консультации», «Регистр ИПРА», «Учет медицинских свидетельств», специфика по новорожденному, регистр новорожденных, регистр по высокочастотным нозологиям, регистр по орфанным заболеваниям, взаимодействие с региональными и федеральными сервисами, «Дистанционный мониторинг», «Лабораторная информационная система».

Реализован регистр беременных с расчетом группы риска по приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.10.2020 № 1130н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология», который ведут все женские консультации.

Таблица 11

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

	Указать наличие (да/нет), название	Чем утверждено, внедрение и работа
1	2	3
ЕГИСЗ	Да	Приказ Министерства здравоохранения Кузбасса от 13.11.2020 № 2944 «Об утверждении Положения о Региональном сегменте Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Кемеровской области – Кузбасса (РС ЕГИСЗ)»
Электронный документооборот	Да	Приказ Министерства здравоохранения Кузбасса от 20.08.2021 № 2598 «О внедрении медицинской информационной системы в медицинских организациях Кемеровской области – Кузбасса»; приказ Министерства здравоохранения Кузбасса от 11.03.2021 № 806 «О внедрении цифрового рейтинга медицинских организаций Кемеровской области – Кузбасса»

1	2	3
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да	Приказ Министерства здравоохранения Кузбасса от 01.09.2021 № 2677 «Об электронном взаимодействии между медицинскими организациями и Единым государственным реестром записей актов гражданского состояния (ЕГР ЗАГС) в сфере здравоохранения Кемеровской области – Кузбасса»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственным и заболеваниями	Нет	Нет
Регистры	Мониторинг беременных	Приказ департамента охраны здоровья населения Кемеровской области от 24.06.2010 № 764 «Об организации мониторинга беременных женщин Кемеровской области»
Реестры	Формируются в рамках ИС «Мониторинг беременных»	Нет

Для взаимодействия с вертикально-интегрированными медицинскими информационными системами (ВИМИС) по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» выполнено подключение государственной информационной системы Кемеровской области – Кузбасса (далее – ГИС). Осуществляется передача структурированных электронных медицинских документов из МИС МО в ВИМИС АКННАО посредством ГИС.

1.7. Выводы

В настоящее время на территории Кемеровской области – Кузбасса внедрено и массово проводится обследование новорожденных в рамках НС и РНС на наличие врожденных и (или) наследственных заболеваний. Большой процент данного вида обследования осуществляется на базе акушерских стационаров и незначительная часть в отделениях патологии новорожденных, детских поликлиниках, педиатрических стационарах. Лабораторная диагностика проводится в медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева», где осуществляется консультация ребенка врачом-генетиком, при необходимости проводится телемедицинская консультация с НИИ медицинской генетики и направление на стационарное обследование и лечение. С сентября 2022 г. на территории региона осуществляется электронное взаимодействие между медицинскими организациями и органами записи актов гражданского состояния. Приказами Министерства здравоохранения Кузбасса регламентировано оказание

медицинской помощи детям, нуждающимся в специализированной медицинской помощи и лечебном питании (при необходимости).

2. Цели реализации Программы

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

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

3. Задачи Программы

3.1. Обеспечение нормативного правового регулирования РНС в Кемеровской области – Кузбассе.

3.2. 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 21.04.2022 № 274н (далее – Порядок № 274н).

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

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

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

3.6. 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.

3.7. 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.

3.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

3.10. 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.

4. Показатели Программы

4.1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Кемеровской области – Кузбассе, – не менее 95%.

4.2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Кемеровской области – Кузбассе, – не менее 1%.

4.3. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Кемеровской области – Кузбассе, – 0,1%.

4.4. 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 Кемеровской области – Кузбассе, – 95%.

4.5. 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 диспансерное наблюдение в Кемеровской области – Кузбассе, – 95%.

5. План мероприятий Программы

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполни-тель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Обеспечение нормативного правового регулирования расширения неонатального скрининга в Кемеровской области - Кузбассе						
1.1	Разработка и утверждение Программы	01.01.2026	25.04.2026	Минздрав Кузбасса	Утверждение Программы	Постановление Правительства Кемеровской области – Кузбасса	
1.2	Заключение договора с НИИ медицинской генетики по проведению РНС	01.01.2026	31.03.2026	Минздрав Кузбасса, НИИ медицинс- кой генетики (по согласова- нию)	Двустороннее подписание договора	Договор	
1.3	Разработка и утверждение региональных документов по взаимодействию с Благотворительным фондом «Круг добра»	01.01.2026	31.03.2026	Минздрав Кузбасса	Утверждение нормативных правовых документов	Договор	
1.4	Использование утвержденной формы информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС	01.12.2022	31.12.2030	Главный генетик	Соблюдение прав пациента на оказание меди- цинской помощи	Утвержденное информированное согласие	

1	2	3	4	5	6	7	8
1.5	При необходимости внесение изменений в приказ Министерства здравоохранения Кузбасса по вопросу маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком № 274н с закреплением уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС	01.12.2022	31.12.2030	Минздрав Кузбасса	Издание приказа	Приказ Министерства здравоохранения Кузбасса от 27.12.2022 № 2001 «Об организации проведения на территории Кемеровской области – Кузбасса массового обследования новорожденных детей на наследственные и (или) врожденные заболевания»	
2	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1	Актуализация наглядной маршрутизации (логистические схемы) проведения забора и доставки тест-бланков	01.01.2026	31.12.2026	Главный генетик	Информирование медицинских работников	Логистическая схема	
2.2	Актуализация памяток для законных представителей несовершеннолетних о целесообразности проведения РНС	01.01.2026	31.12.2026	Главный генетик	Информирование родителей (законных представителей)	Памятка	Разработана
2.3	Обеспечение возможности формирования бланка-направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении	01.01.2026	31.12.2026	Минздрав Кузбасса, ГАУЗ «Кузбасский областной	Формирование бланка направления	Бланк направления	

1	2	3	4	5	6	7	8
				медицин- ский информаци- онно-анали- тический центр имени Романа Моисеевича Зельковича» (далее – КОМИАЦ)			
2.4	Актуализация при необходимости локальных инструкций по порядку внесения информации в лаборатор-ную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови; внесения информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую систему по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология»	01.01.2026	31.12.2026	КОМИАЦ, руководи- тели учреждений родовспо- можения	Обучение медицинских работников	Инструкции	
2.5	Обучение работников медицинских организаций 1-го и 2-го уровней о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	01.01.2026	31.12.2026	Минздрав Кузбасса, главный генетик	Обучение медицинских работников	Инструкции	Работники медицин- ских орга- низаций 1- го и 2-го уровней порядку проведе- ния РНС обучены

1	2	3	4	5	6	7	8
3	Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»						
3.1	Формирование дорожной карты процесса организации переоснащения /дооснащения медицинским оборудованием в соответствии с требованиями Порядка № 274н	01.01.2026	31.12.2026	Минздрав Кузбасса	Оснащение медико-генетической консультации в соответствии с требованиями Порядка № 274н	Отчет	
3.2	Приведение помещений медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» в соответствие с требованиями СанПиН 2.1.3678-20 «Санитарно-эпидемиологические требования к эксплуатации помещений, зданий, сооружений, оборудования и транспорта, а также условиям деятельности хозяйствующих субъектов, осуществляющих продажу товаров, выполнение работ или оказание услуг»	01.01.2026	31.12.2026	Руководитель ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	Подготовка помещений	Отчет	
4	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1	Определение потребности медицинских организаций в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и специальности	01.01.2026	31.12.2026	Руководители медицинских организаций, отдел кадров и	Повышение укомплектованности специалистами	План подготовки специалистов	

1	2	3	4	5	6	7	8
				государственной службы Минздрава Кузбасса			
4.2	Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности медицинских организаций региона в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемыми с помощью РНС	01.01.2023	31.12.2030	Отдел кадров и государственной службы Минздрава Кузбасса	Повышение укомплектованности специалистами	План подготовки специалистов	
4.3	Проведение обучения медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных на РНС	01.01.2026	31.12.2026	Минздрав Кузбасса, главный генетик	Обучение медицинских работников	Отчет	Сотрудники медицинских организаций, осуществляющие забор биологического материала на НС и РНС, обучены

1	2	3	4	5	6	7	8
4.4	Обеспечение непрерывного повышения квалификации медицинских работников, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2026	31.12.2030	Минздрав Кузбасса, ФГБОУВО «Кемеровский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – КемГМУ)	Повышение квалификации специалистов	План повышения квалификации специалистов, отчет	
4.5	Формирование системы мер по подготовке, привлечению и закреплению медицинских кадров, осуществляющих отбор проб у новорожденных, сотрудников медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беяева» и врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	01.01.2026	31.12.2026	Минздрав Кузбасса, КемГМУ, руководители медицинских организаций	Повышение укомплектованности необходимыми специалистами	Программа кадрового обеспечения	

1	2	3	4	5	6	7	8
5	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1	Совершенствование работы рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	01.01.2026	01.03.2026	Минздрав Кузбасса, КОМИАЦ, ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	Обеспечение информационного взаимодействия	Распоряжение	
5.2	Организация мониторинга планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Минздрав Кузбасса, КОМИАЦ	Повышение доступности и качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Мониторинг	
5.3	Формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных медицинскими организациями региона	01.01.2026	31.03.2026	Минздрав Кузбасса	Повышение доступности и качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Мониторинг	
5.4	Обеспечение медицинских организаций региона широкополосным доступом в	01.01.2026	31.03.2026	Минздрав Кузбасса, КОМИАЦ	Обеспечение информационного взаимодействия	Отчет	

1	2	3	4	5	6	7	8
	информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет», безопасный механизм передачи данных, организация авто-матизированных рабочих мест для врачей и среднего медицинского персонала						
5.5	Контроль реализации плана проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий, с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами	01.01.2026	31.12.2026	Минздрав Кузбасса, КОМИАЦ, руководители медицинских организаций	Повышение доступности и качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Протокол телемедицинской консультации, отчет	
5.6	Обеспечение проведения санитарно-просветительной работы среди населения о необходимости проведения НС и РНС, в том числе с использованием средств массовой информации	01.01.2026	31.12.2030	Минздрав Кузбасса, КОМИАЦ, руководители медицинских организаций	Повышение информированности населения о целесообразности проведения НС и РНС	Листовки, плакаты, средства наглядной информации, сайты медицинских учреждений, сайт Минздрава	
6	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1	Оценка эффективности программы прегравидарной подготовки, генетического тестирования по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	01.01.2026	31.12.2026	Главный генетик	Формирование системы мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	План мероприятий	

1	2	3	4	5	6	7	8
6.2	Формирование алгоритма передачи информации из медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» в детские поликлиники (детские поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденными наследственными и (или) врожденными заболеваниями	01.01.2026	31.01.2026	Минздрав Кузбасса, главный генетик Минздрава, руководители медицинских организаций	Своевременная передача информации о выявлении врожденного и (или) наследственного заболевания	Алгоритм	
6.3	Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию	01.01.2026	31.12.2030	Руководители медицинских организаций, врачи-специалисты	Обеспечение диспансерного наблюдения пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Контрольная карта диспансерного больного	
6.4	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком	01.01.2026	31.12.2030	Руководители медицинских организаций, врачи-специалисты	Оказание специализированной медицинской помощи	План диспансерного наблюдения пациента с врожденным и (или) наследственным заболеванием	
6.5	Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, врачом-генетиком медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	01.01.2026	31.12.2030	ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	Проведение телемедицинской консультации	Протокол телемедицинской консультации	Проводится

1	2	3	4	5	6	7	8
6.6	Формирование системы телемедицинского консультирования врачом-генетиком специалистов детских поликлиник (детских поликлинических отделений) региона при осуществлении динамического диспансерного наблюдения за пациентом	01.01.2026	31.12.2030	ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева», руководители медицинских организаций	Проведение телемедицинских консультаций	Отчет	Проводится
6.7	Своевременное обеспечение пациентов необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания	01.01.2026	31.12.2030	Минздрав Кузбасса, медицинские организации	Своевременное обеспечение пациентов необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания	Отчет	Пациенты с врожденными и наследственными заболеваниями обеспечены ЛП и СПЛП
7	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
7.1	Внедрение на региональном уровне клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	01.01.2026	31.12.2030	Минздрав Кузбасса, главный генетик, руководители медицинских организаций	Повышение качества оказания медицинской помощи	Отчет	

1	2	3	4	5	6	7	8
7.2	Актуализация протоколов и (или) алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих порядков и стандартов медицинской помощи, клинических рекомендаций	01.01.2026	31.12.2030	Медико-генетическая консультация, руководители медицинских организаций	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Протоколы, алгоритмы	Разработаны и внедрены в медицинские организации алгоритмы лечения и наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
8	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
8.1	Обеспечение достижения критериев качества лечения пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	01.01.2026	30.06.2026	Минздрав Кузбасса, главные областные специалисты по профилю патологии	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	План	

1	2	3	4	5	6	7	8
8.2	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	01.01.2026	31.12.2030	Минздрав Кузбасса, медицин-ские орга-низации, главный генетик	Повышение доступности качества медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Мониторинг	
8.3	Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям	01.01.2026	31.12.2030	Минздрав Кузбасса, медицинс-кие организа-ции, главный генетик	Повышение доступности качества меди-цинской помощи пациентам с врожденными и (или) наслед-ственными заболеваниями	Мониторинг	Проводится
9	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
	Организация сбора статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ежеквартальные и ежегодные отчеты)	01.01.2026	31.12.2030	Минздрав Кузбасса	Оценка и анализ показателей заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Статистический отчет	

Индикативные показатели Программы

[illegible]

1	2	3	4	5	6	7	8	9
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 Кемеровской области – Кузбассе, не менее	90%	95%	95%	95%	95%	95%	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 диспансерное наблюдение в Кемеровской области – Кузбассе	95%	95%	95%	95%	95%	95%	95%	95%

7. Финансово-экономическое обоснование Программы

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

Субсидии предоставляются на основании соглашения, заключенного между Министерством здравоохранения Российской Федерации и Правительством Кемеровской области – Кузбасса с использованием государственной интегрированной информационной системы управления общественными финансами «Электронный бюджет» в соответствии с типовой формой, утвержденной Министерством финансов Российской Федерации.

Расчет размера субсидии определяется с учетом ряда параметров, используемых для расчета, распределения межбюджетного трансферта:

прогнозное число детей, планируемых к рождению на территории Кемеровской области – Кузбасса: 2026 год – 17 716, 2027 год – 17 750, 2028 год – 17900; 2029 год – 17900; 2030 год – 17900;

предельный уровень софинансирования расходного обязательства из федерального бюджета: 2026 год – 71%, 2027 год – 65%, 2028 год – 65%; 2029 год – 65%; 2030 год – 65%;

коэффициент достижения индикаторного показателя программы (проведено массовое обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга).

Расчет доставки тест-бланков до учреждения 3 А уровня – НИИ медицинской генетики:

Пункт назначения	Количество часов на 1 рейс, часов	Количество рейсов	Количество недель	Стоимость машино-часа, руб.	Итого (гр.2* гр.3*гр.4* гр.5), тыс. руб.
1. Новокузнецк – Кемерово	8	4	52	640,00	1 065,0
2. Кемерово – Томск		5	52	640,00	1 331,2
Итого					2 396,2

Планируемый бюджет Программы в период с 2026 по 2030 год представлен ниже (таблица 13).

Планируемый бюджет Программы

(тыс. руб.)

Источник финансирования	2023 год	2024 год	2025 год	2026 год	2027 год	2028 год	2029 год	2030 год
Федеральный бюджет	41 910,40	51 943,5	47 062,7	42 349,5	43 612,3	44 893,2	0,0	0,0
Областной бюджет*	11 140,80	13 807,8	14 057,7	17 297,7	23 483,5	24 173,3	0,0	0,0
Консолидированный бюджет	53 051,2	65 751,3	61 120,4	59 647,2	67 095,8	69 066,5	0,0	0,0

*Финансовое обеспечение предусмотрено за счет средств государственной программы Кемеровской области – Кузбасса «Развитие здравоохранения Кузбасса», утвержденной постановлением Правительства Кемеровской области – Кузбасса от 10.11.2023 № 735.

Перечисление субсидий осуществляется только при наличии заключенного соглашения между ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» с медицинской организацией, уполномоченной для проведения РНС, – НИИ медицинской генетики, а также медицинской организацией, уполномоченной для проведения подтверждающей диагностики, – ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (г. Москва).

Контроль за своевременностью и эффективностью использования средств федерального и областного бюджетов, направленных на достижение целей Программы, осуществляет Минздрав Кузбасса. Отчетность об осуществлении расходов Кемеровской области – Кузбасса, в целях софинансирования которых предоставляется субсидия, а также о достижении значений результата использования субсидии в порядке, по форме и в сроки, которые установлены соглашением, представляется Минздравом Кузбасса в государственной интегрированной информационной системе управления общественными финансами «Электронный бюджет».

Оценка эффективности использования субсидии осуществляется Министерством здравоохранения Российской Федерации путем сравнения установленных соглашением значений результата использования субсидии и фактически достигнутых значений результата использования субсидии. Результатом использования субсидии является количество обследованных новорожденных Кузбасса в рамках проведения РНС в отчетном году.

Внешние риски реализации Программы:

отклонение (изменение) Министерством здравоохранения Российской Федерации проекта соглашения между Министерством здравоохранения Российской Федерации и Правительством Кемеровской области – Кузбасса о предоставлении субсидии из федерального бюджета бюджету Кемеровской

области – Кузбасса на софинансирование расходных обязательств Кемеровской области – Кузбасса, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг);

несвоевременное и (или) не в полном объеме предоставление субсидии из федерального бюджета бюджету Кемеровской области – Кузбасса на софинансирование расходных обязательств Кемеровской области – Кузбасса на проведение массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания и (или) принятие Министерством здравоохранения Российской Федерации решения о приостановлении предоставления бюджету Кемеровской области – Кузбасса указанной субсидии;

признание торгов по определению поставщика (исполнителя) медицинских изделий для медицинских организаций несостоявшимися.

Внутренние риски реализации Программы:

несвоевременное и (или) не в полном объеме выделение ассигнований на реализацию проекта за счет средств бюджета Кемеровской области – Кузбасса;

несоблюдение условий предоставления субсидии из федерального бюджета на софинансирование расходных обязательств в соответствии с соглашением между Министерством здравоохранения Российской Федерации и Правительством Кемеровской области – Кузбасса;

нарушение порядка и сроков представления отчетности о расходах бюджета Кемеровской области – Кузбасса, источником финансового обеспечения которых является субсидия из федерального бюджета бюджету Кемеровской области – Кузбасса, а также отчетности о достижении установленного соглашением между Министерством здравоохранения Российской Федерации и Правительством Кемеровской области – Кузбасса значения показателя результативности использования субсидии;

возврат заявок заказчику медицинских изделий по причине наличия в заявке сведений, противоречащих друг другу и (или) не соответствующих требованиям законодательства Российской Федерации о контрактной системе в сфере закупок для обеспечения государственных и муниципальных нужд;

нарушение сроков проведения/отмены конкурсных процедур по определению поставщика (исполнителя) услуг транспортной компании.

8. Социально значимый результат

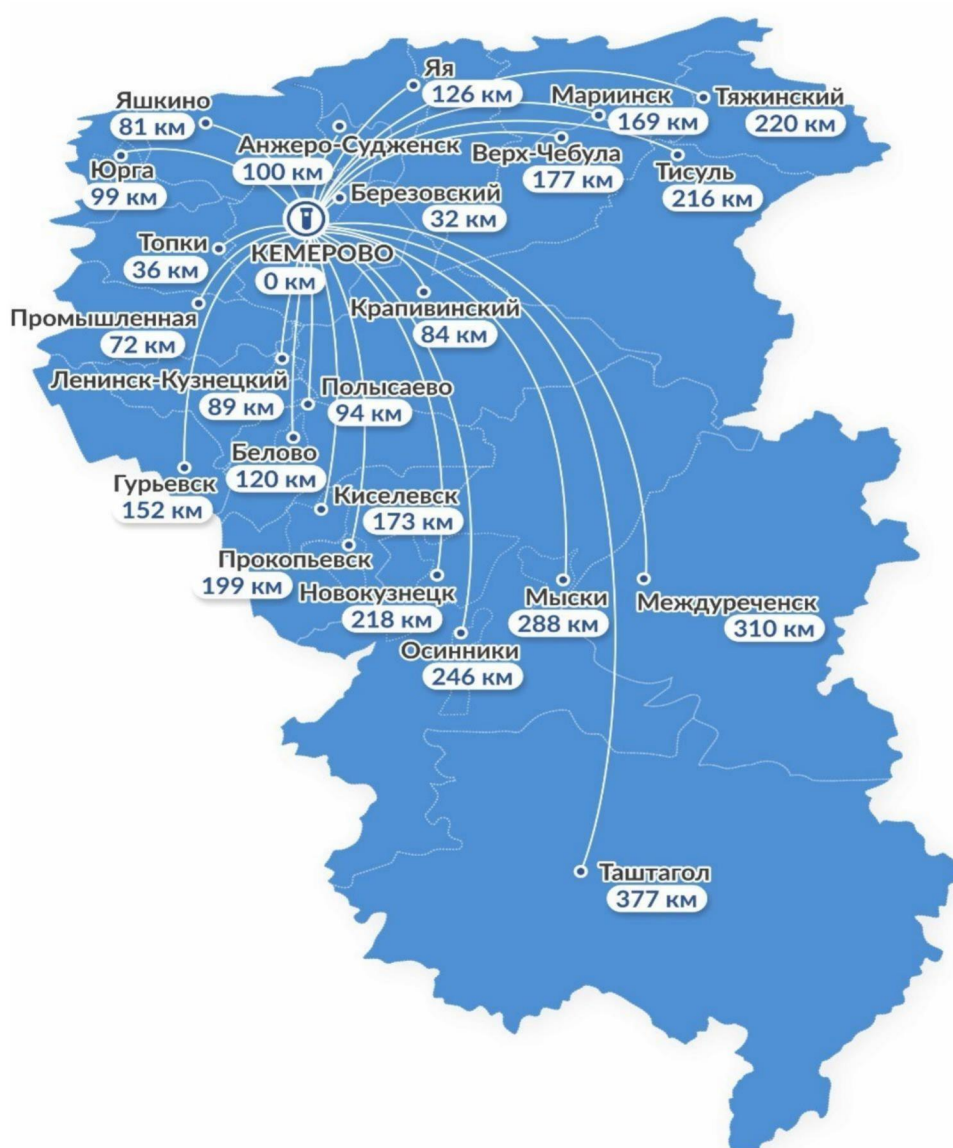
Внедрение Программы позволит совершенствовать существующий уровень организации работы с детьми с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечит преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб при организации забора биологических проб, их доставки, проведении исследования, в том числе подтверждающей

диагностики, и создании информационного обеспечения всех этапов, что ведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности.

9. Схема маршрута НС и РНС в настоящее время

Транспортировка тест-систем осуществляется автотранспортом медицинских организаций один раз в два дня в ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» согласно рисунку 1.

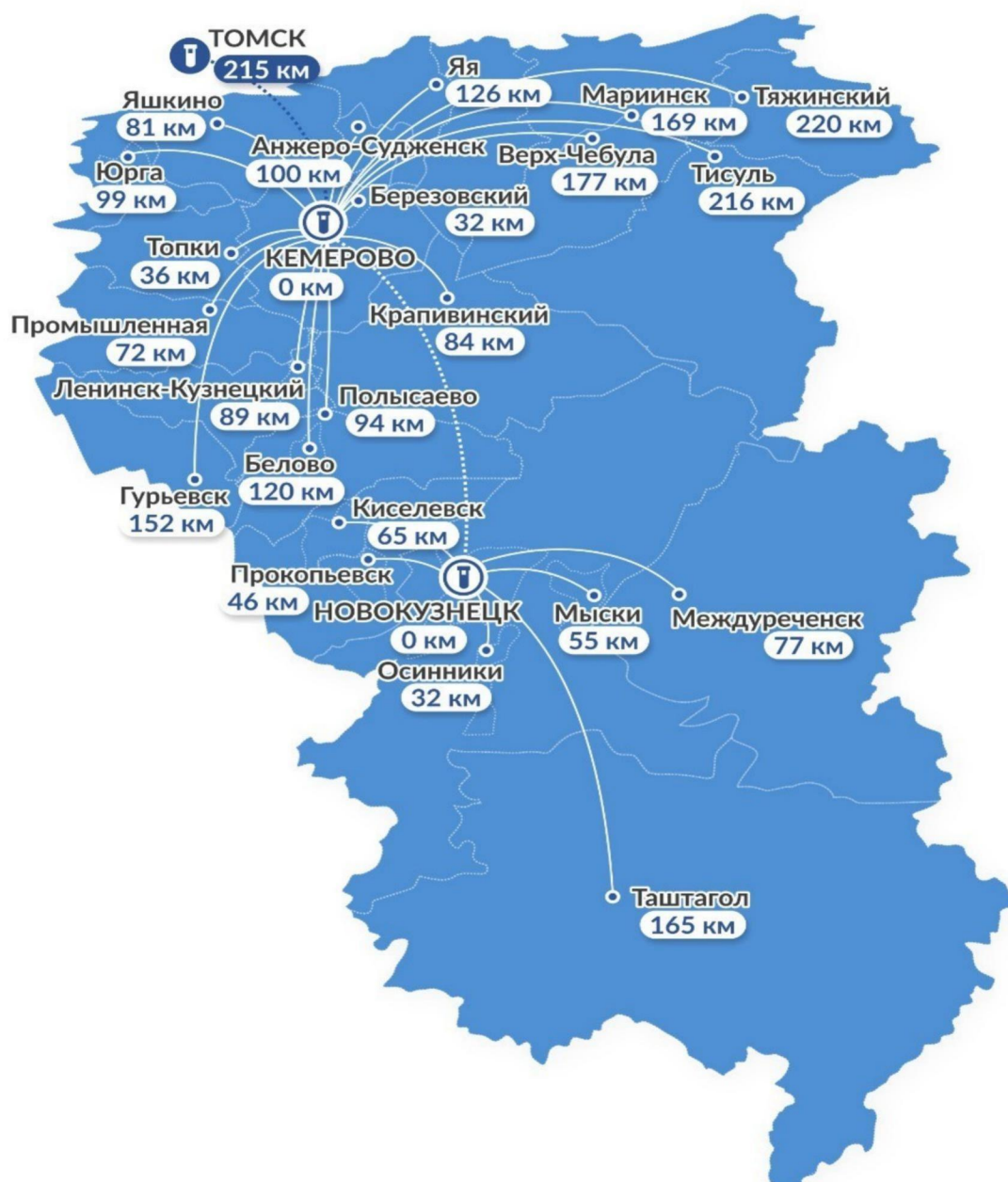
Рисунок 1



10. Планируемая схема маршрута НС и РНС

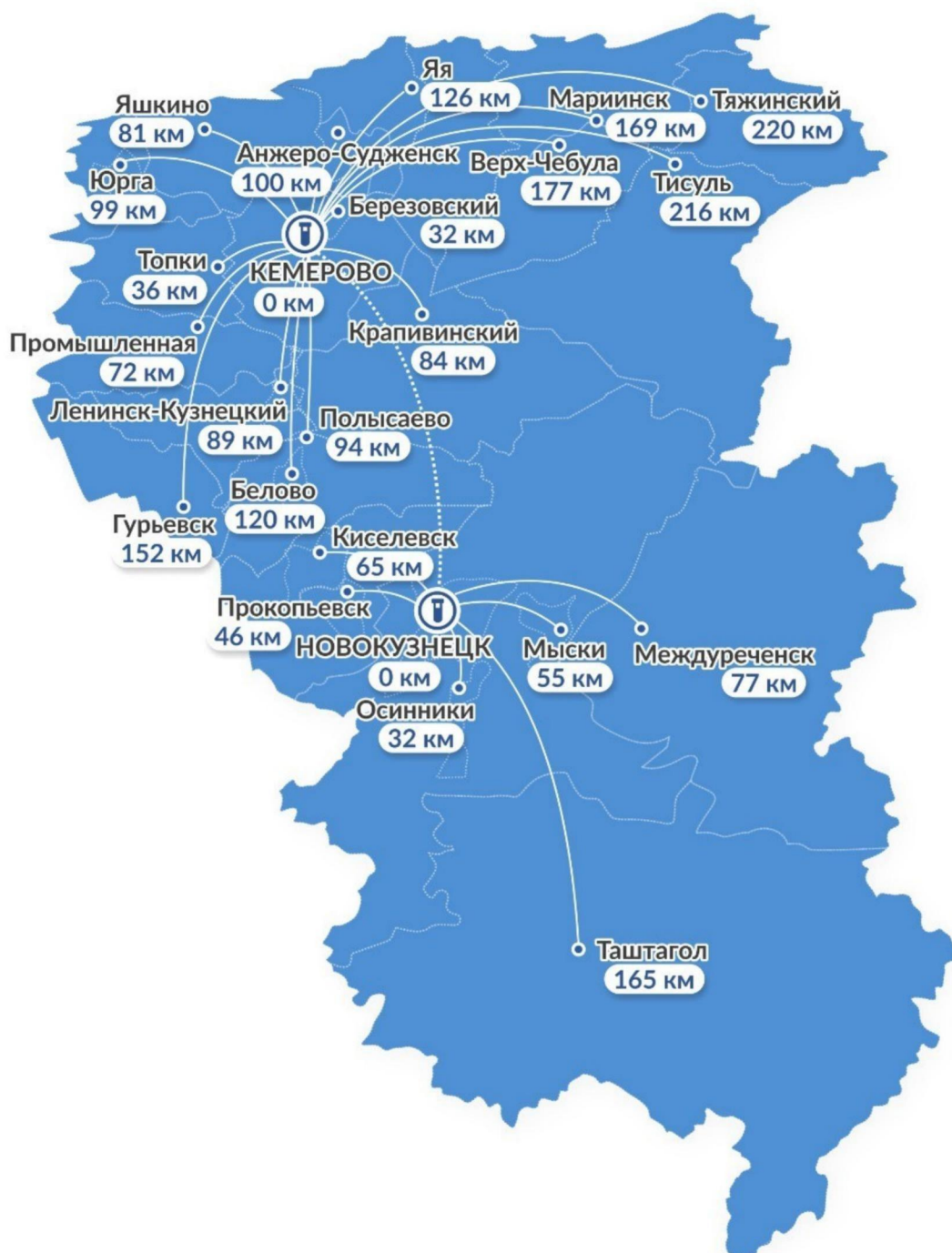
Транспортировка тест-систем будет проводиться один раз в два дня автотранспортом ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» в НИИ медицинской генетики. Медицинские организации юга Кузбасса автотранспортом доставляют материал в ГАУЗ «Новокузнецкая городская клиническая больница № 1 имени Г.П. Курбатова», которая далее транспортирует в ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева». Медицинские организации севера региона направляют тест-системы непосредственно в ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» согласно рисунку 2.

Рисунок 2



Транспортировка тест-систем будет проводиться одновременно с транспортировкой материала расширенного неонатального скрининга автотранспортом медицинских организаций в медико-генетическом кабинете ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева» один раз в два дня согласно рисунку 3.

Рисунок 3



**11. Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб
для проведения неонатального скрининга**

		Число медицинских организаций/ подразделе- ний	Наличие персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга (2025 год)
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1-й уровень	17		735
	2-й уровень	5		1831
	3А уровень	3		13363
	3Б уровень	0		0
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС				647
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1-й уровень	0		0
	2-й уровень	1		116
	3-й уровень	4		2540
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)				
Итого		18		21 759*

*Взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания.

**12. Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС (при наличии)
в Кемеровской области – Кузбассе**

Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес	Ф.И.О. руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющего проведение НС, контактный тел., (e-mail)	Проведено исследований в год (НС), по данным 2025 года		Проведено исследований в год (РНС), по данным 2025 года	
			число	доля от всех выполнен- ных в субъекте	число	доля от всех выполнен- ных в субъекте
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1-го уровня						
Отсутствует						
Медико-генетические консультации (центры) 2-го уровня*						
ГАУЗ «Кузбасская областная клиническая больница им. С.В. Беляева»	650066, г. Кемерово, пр. Октябрь- ский, д. 22	Главный врач Гатин В.Р., 05-guz-kokb@kuzlrav.ru Заведующий МГК Оленникова Р.В., +79095177297, olennri@yandex.ru	15927 новорож- денных	100%	15919	--

*Указан медико-генетический центр, участвующий в проведении обследования новорожденных на НС и РНС в Кемеровской области – Кузбассе.

13. Оснащение лаборатории неонатального скрининга, в том числе расширенного неонатального скрининга
(приложение № 3 к Порядку № 274н)*

№ п/п	Код вида номенкла- турной клас- сификации медицин- ских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования	Требуе- мое количес- тво, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Уком- плекто- ванность, процен- тов
1	2	3	4	5	6	7
1	341870	Автоматическое устройство для под- готовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	2	1	30
2	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД лабораторный автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектom вспомогательного оборудования для скрининга не- достаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии	1 (блок сухих пятен)	1	50
3	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД лабораторный полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД лабораторный полуавтоматический	2 DBS VICTOR	1	50

1	2	3	4	5	6	7
4	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов	0	0	0
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД полуавтоматический			0	
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический			0	
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический			0	
5	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшета	1	0	0
6	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С	0	0	0
7	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшета	0	0	0
8	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров для планшета	1	0	0
9	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	2	2	50
10	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный	1	0	0
11	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный передвижной	1	0	0

1	2	3	4	5	6	7
12	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	1	1	50
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции				
	375930	Очиститель	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	1	0	
	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	1	2	
	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	0		
	261620	Холодильник лабораторный стандартный	Холодильник лабораторный стандартный	3	5	50
13	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	Тест-системы для дефицита биотинидазы на 20000 родов		
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания				
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент				
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания				
14	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор,	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга	0	0	

1	2	3	4	5	6	7
		масс-спектрометрический анализ	методом tandemной масс-спектрометрии			
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			0	
15	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	34000	34000	50
16	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	0	0	
17	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	6	6	50
	292310	Пипетка электронная			0	
	292320	Пипетка электронная однофункциональная			0	
	292390	Микропипетка электронная			0	
	380120	Микропипетка механическая ИВД			0	
	124540	Микропипетка механическая			0	
18	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной		0	0
19	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер			
20	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	0	1	100
21	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды	1	0	
22	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор	0	1	100

1	2	3	4	5	6	7
			Бидистиллятор			

*Заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС.

14. Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплекто- ванность, процентов
1	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	2	1	30
2	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	3	0	0
3	Источник бесперебойного питания	3	0	0
4	Мебель лабораторная (комплект)	0	0	0
5	Кондиционер	0	0	0

15. Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории НС и РНС (ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»)

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектован-ность
		утверждено	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1	Врач-генетик	2,5	2	2	90%
2	Врач – лабораторный генетик	0			
3	Врач клинической лабораторной диагностики	0			
4	Врач-диетолог	0	0		
5	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	*			
6	Врач-невролог	*			
7	Медицинский психолог (психолог)	0	0		
8	Врач ультразвуковой диагностики	**			
9	Врач – акушер-гинеколог	**			
10	Биолог	3	3	3	100%
11	Химик-эксперт медицинской организации	0			
12	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	0			
13	Лаборант	3,25	3,25	3	100
14	Старшая медицинская сестра	0			
15	Медицинская сестра	2	1	1	50%
16	Медицинская сестра процедурной	*			
17	Акушерка	**			

1	2	3	4	5	6
18	Медицинский статистик	0	0		
19	Сестра-хозяйка	0	0		
20	Медицинский регистратор	0	0		
21	Санитар	1	1	1	100%

*В составе консультативной поликлиники.

**В составе перинатального центра.

16. Паспорт медико-генетической консультации (подразделения медицинской генетики)

Общая информация		
Наименование	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе	ГАУЗ «КОКБ им. С.В. Беляева»	
Руководитель	Гатин В.Р.	
Адрес	г. Кемерово, пр. Октябрьский, д. 22	
Телефон	39-60-23	
Электронная почта	05-guz-kokb@kuzltrav.ru olennri@yandex.ru	
Количество сотрудников	9	
в том числе врачей-генетиков	2	
в т. ч. врачей – лабораторных генетиков	0	
биологи	3	
Клиническая деятельность	Да/нет	Количество в год
1	2	3
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	Да	2150
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний	Да	2150
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	Да	1100 (51%)
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	Да	1050 (49%)
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	Да	19097 (88%)
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	Нет	0
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	Да	34 (11%)
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч. в пренатальном периоде)	Да	266 (89%)
Инвазивные диагностические процедуры	Да	
биопсия хориона	Да	34 (11%)
плацентоцентез	-	-
амниоцентез	Да	226 (75%)
кордоцентез	Да	40 (14%)
Исследование биоматериала плода при замерших/ прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	Да	29
Консультирование супружеских пар с бесплодием в рамках программ ВРТ	Да	425 (19%)
Неонатальный генетический скрининг	Да	21411 (98%)
Прочее	-	-
Лабораторная деятельность / методическая оснащенность	Да/нет	количество в год
Кариотипирование (цитогенетика)	Да	745
в том числе супружеские пары	Да	97 (7%)

1	2	3
в том числе пренатально	Да	300 (40%)
в том числе новорожденные	Да	45 (12%)
FISH	-	-
в том числе супружеские пары	0	0
в том числе пренатально	0	0
в том числе новорожденные	0	0
в том числе в рамках ПГТ	0	0
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	Да	20
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	0	0
в том числе супружеские пары	0	0
в том числе пренатально	0	0
в том числе новорожденные	0	0
Секвенирование по Сэнгеру	0	0
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	0	0
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	0	0
в том числе ПГТ-А	0	0
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП	0	0
Неонатальный скрининг	0	0
Биохимия	0	0
Масс-спектрометрия	0	0
ПЦР	0	0
Оборудование (основное)		
Кариотипирование		
FISH	0	0
ПЦР	0	0
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	0	0
Секвенирование по Сэнгеру	0	0
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)	0	0
Биохимический скрининг	0	0
Масс-спектрометрия	0	0