



ПРАВИТЕЛЬСТВО НОВОСИБИРСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 30.12.2025 № 618-п

г. Новосибирск

Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»

В целях реализации постановления Правительства Российской Федерации от 29.11.2022 № 2161 «О внесении изменений в государственную программу Российской Федерации «Развитие здравоохранения», приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными (или) наследственными заболеваниями», в соответствии с Законом Новосибирской области от 28.09.2012 № 255-ОЗ «О регулировании отношений в сфере охраны здоровья граждан в Новосибирской области», принимая во внимание письма Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27.10.2022 № 15-4/И/2-18198 и от 07.11.2025 № 15-7/И/2-22261, Правительство Новосибирской области **п о с т а н о в л я е т:**

1. Утвердить прилагаемую региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области».
2. Настоящее постановление вступает в силу с 1 января 2026 года.
3. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на заместителя Губернатора Новосибирской области Хальзова К.В.

Губернатор Новосибирской области



А.А. Травников

УТВЕРЖДЕНА
постановлением Правительства
Новосибирской области
от 30.12.2025 № 618-п

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Новосибирской области»

Паспорт региональной программы

Наименование региональной программы	Региональная программа Новосибирской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области» (далее – региональная программа)
Наименование органа исполнительной власти Новосибирской области, являющегося ответственным разработчиком региональной программы	Министерство здравоохранения Новосибирской области (далее – Минздрав НСО)
Исполнители региональной программы	1. Минздрав НСО. 2. Куратор программы – заместитель министра здравоохранения Новосибирской области Анохина Татьяна Юрьевна. 3. Территориальный орган Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Новосибирской области (по согласованию). 4. Территориальный фонд обязательного медицинского страхования Новосибирской области (по согласованию). 5. Медицинские организации государственной системы здравоохранения Новосибирской области (далее – медицинские организации) (по согласованию). 6. Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Новосибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава России) (по согласованию)

Цель региональной программы и ее значения по годам реализации	Достижение показателя младенческой смертности к 2030 году до 3,8 случая на 1 000 родившихся живыми (промилле, 0,1 процента)
Задачи региональной программы	<ol style="list-style-type: none"> 1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (далее – РНС) в Новосибирской области. 2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение неонатального скрининга (далее – НС) и РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – Минздрав РФ) от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н). 3. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС, в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н. 4. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС. 5. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках НС и РНС. 6. Применение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Минздравом РФ, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС. 7. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС. 8. Организация сбора достоверных статистических

	<p>данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов.</p> <p>9. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.</p>
Программные мероприятия региональной программы	Приложение № 6 «План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»
Индикативные показатели региональной программы	<ol style="list-style-type: none"> 1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС, от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (процентов) ежегодно с 2026 года до 2030 года – 95%; 2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках НС и РНС, от общего числа новорожденных из группы высокого риска ежегодно с 2026 года до 2030 года не менее – 1%. 3. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на НС и РНС, ежегодно с 2026 года до 2030 года – 0,1%. 4. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями ежегодно с 2026 года до 2030 года – 95%; 5. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение, ежегодно с 2026 года до 2030 года – 95%.

Сроки реализации региональной программы	Региональная программа реализуется в 2026–2030 годах
Ожидаемые результаты реализации региональной программы и значение ее социально-экономической эффективности	<p>1. Обеспечение массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания, в рамках исполнения Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н.</p> <p>2. Создание условий для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате НС и РНС, путем проведения интеграции медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с Единой государственной информационной системой в сфере здравоохранения Новосибирской области (далее – ЕГИСЗ НСО) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО»).</p> <p>3. Применение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Минздравом РФ, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях.</p> <p>4. Проведение мероприятий 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.</p> <p>5. 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 систем.</p>

Введение

Региональная программа разработана с целью реализации на территории Новосибирской области положений Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н, в рамках исполнения положений федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Региональная программа является документом стратегического планирования деятельности учреждений детства и родовспоможения региона, определяющим цели, задачи, направления, приоритетные решения по улучшению здоровья детского населения Новосибирской области в результате проведения НС и РНС, повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Основной целью реализации региональной программы является снижение младенческой смертности в регионе к 2030 году до 3,8 случая на 1 000 родившихся живыми (промилле, 0,1 процента, ‰) посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС.

Для достижения вышеуказанной цели региональной программой предусмотрен ряд задач, сопоставимых с задачами федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», а также планируемых мероприятий, направленных на выполнение показателей региональной программы.

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

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

1.1. Краткая характеристика Новосибирской области

Новосибирская область образована постановлением ЦИК СССР 28 сентября 1937 года путем деления Западно-Сибирского края на Новосибирскую область и Алтайский край. 15 января 1938 года Верховный Совет СССР утвердил создание данных регионов. Через полгода Верховный Совет РСФСР подтвердил данное решение. Впоследствии, в 1943 году, из состава области была выделена Кемеровская, а в 1944 году – Томская области.

Новосибирская область входит в состав Сибирского федерального округа. Территория – 177 756 км². Максимальная протяженность территории с севера на юг

444 км и с запада на восток – 642 км.

Новосибирская область находится на юго-востоке Западно-Сибирской равнины. Область граничит на севере с Томской областью, на юго-западе – с Казахстаном, на западе – с Омской областью, на юге – с Алтайским краем, на востоке – с Кемеровской областью.

Административно-территориальное деление региона составляют 5 городских округов, 21 муниципальный район, 9 муниципальных округов, 455 поселений (26 городских поселений и 427 сельских поселений). Административный центр Новосибирской области – город Новосибирск – является также административным центром Сибирского федерального округа.

Население в целом по Новосибирской области на 01.01.2025 составило 2 786 540 человек, с плотностью населения 15,68 чел./км², в том числе мужчины – 1 273 639 (45,7%), женщины 1 512 901 (54,3%). Городское население – 2 225 649 человек (79,9 % от всего населения) и сельское – 560 891 (20,1 % от всего населения). Взрослое население Новосибирской области в целом по территории на 01.01.2025 составило 2 195 192 человек (78,8% от общего количества). Численность трудоспособного населения на 01.01.2025 составила 1 603 961 человек (57,6 % всего населения области), население старше трудоспособного возраста составило 653 553 человек (23,5% всего населения области). В Новосибирской области коэффициент старения составил 16,4%, что соответствует среднероссийскому уровню, но выше данного показателя по Сибирскому федеральному округу (15,7%). Динамика коэффициента свидетельствует, что в регионе идет интенсивный процесс демографического старения и регрессивный тип воспроизводства населения.

Для климата характерны значительные колебания среднемесячных и абсолютных температур воздуха, яркая выраженность четырех сезонов года с продолжительной холодной зимой, сравнительно коротким теплым летом и краткими переходными сезонами – весной и осенью. Средняя температура января от - 16 на юге, до - 20 °С в северных районах. Средняя температура июля +16...+20 °С. Средняя годовая температура воздуха - 0,2°С. Абсолютный максимум - +45,1 °С, минимум - -51 °С.

Город Новосибирск является научным и образовательным центром мирового уровня. Создание Сибирского отделения Академии наук, крупнейшего научного центра на востоке России, позволило сформировать производственную и научную базу, благодаря которой научно-технологический комплекс г. Новосибирска является третьим по масштабам в России.

Таблица 1

Административно-территориальные характеристики субъекта РФ по состоянию на 01.01.2025

Субъект РФ (наименование)	Новосибирская область
Площадь, км ²	177756
Административный центр (с указанием)	Новосибирск (1 637 266)

численности населения)	
Наиболее крупные города	Новосибирск, Бердск, Обь, Искитим
Максимальное расстояние для маршрутизации от крайнего населенного пункта до административного центра	630 км
Численность населения, абс.	2 786 540
Городское население, абс. (%)	2 225 649 (80%)
Сельское население, абс. (%)	560 891 (20%)
Плотность населения, человек на 1 км ²	15,68

1.2. Анализ основных демографических показателей Новосибирской области

Демографические показатели в Новосибирской области за период с 2023 года по 8 месяцев 2025 года по коэффициенту рождаемости на 1000 населения имеют тенденцию к снижению с 9,3 (2023 год) до 8,9 (2024 год), а за 8 месяцев 2025 года коэффициент рождаемости на 1000 населения составляет 8,5. Общий коэффициент смертности на 1000 населения увеличился с 12,8 (2023 год) до 13,4 (2024 год), за 8 месяцев 2025 года вырос до 13,6. Коэффициент естественного прироста населения имеет нарастающую отрицательную динамику с -3,5 (2023 год) до -4,5 (2024 год), за 8 месяцев 2025 года по сравнению с предыдущим годом увеличился до -5,1.

1.3. Суммарный коэффициент рождаемости в Новосибирской области

Суммарный коэффициент рождаемости (далее — СКР) показывает, сколько в среднем детей родила бы одна женщина на протяжении всего репродуктивного периода (15–49 лет) при сохранении в каждом возрасте уровня рождаемости того года, для которого вычисляется показатель.

Таблица 2

СКР в Новосибирской области (ед.)

Показатель	2020	2021	2022	2023	2024
Всего в субъекте (ЕМИСС)*	1,494	1,508	1,486	1,492	1,464
Всего в субъекте, городское население	1,390	1,405	1,380	1,388	1,396
Всего в субъекте, сельское население	2,032	2,046	2,042	2,029	1,811

*ЕМИСС – Единая межведомственная информационно-статистическая система.

По данным Единой межведомственной информационно-статистической системы после незначительного роста в 2021 году наблюдается снижение СКР в Новосибирской области, особенно заметное в 2024 году. Наибольшее сокращение

СКР городского населения отмечалось в 2022 году, тогда как СКР сельского населения медленно сокращался после 2021 года. При этом СКР сельского населения стабильно выше городского.

1.4. Основные показатели естественного движения населения

Основными показателями, характеризующими естественное движение населения, являются абсолютные показатели рождаемости, смертности, естественного прироста населения. За последние четыре года численность населения Новосибирской области сократилась на 14887 человек с 2801427 в 2021 году до 2786540 в 2025 году, что составило 0,5%. (табл. 3).

Таблица 3

Численность населения Новосибирской области (человек)

Показатель	По состоянию на:				
	01.01.2021	01.01.2022	01.01.2023	01.01.2024	01.01.2025
Численность населения, всего	2801427	2797492	2794266	2789532	2786540
- из общей численности населения: женщины, абс. (%)	1517405 54,2	1516141 54,2	1515564 54,2	1514130 54,3	1512901 54,3
Из них:					
городское население	1 192 343	1 191 031	1 221 729	1 220 985	1 221 052
сельское население	297 557	294 835	293 835	293 145	291 849
Женщины 15–49 лет, абс. (%)	683730 45,1	682970 45,0	678320 44,8	674099 44,5	670504 44,3
- из них девочки-подростки 15–17 лет включительно, абс. (%)	41989 6,1	41182 6,0	41580 6,1	43288 6,4	45795 6,8
- из общего числа женщин, проживающих в сельской местности	297404	294667	293835	293145	291849
- из общего числа женщин, проживающих в поселках городского типа	99963	99796	104661	104789	н/д
- из общего числа женщин, проживающих в малых городах	136478	135401	137001	136702	н/д
Мужчины, абс. (%)	1284022 45,8	1281351 45,8	1278702 45,8	1275402 45,7	1273639 45,7

- из них мальчики-подростки 15–17 лет включительно, абс. (%)	43583	42604	43334	45729	45795
	3,4	3,3	3,4	3,6	3,6
Дети до 1 года, абс. (%)	28778	28189	26660	25918	24765
	1,0	1,0	1,0	0,9	0,9
Численность детского населения 0–17 лет включительно, абс. (%)	591135	592110	592549	591948	591348
	21,1	21,2	21,2	21,2	21,2
- из них городское население, абс. (%)	460192	461813	462355	462430	463216
	77,8	78,0	78,0	78,1	78,3
- из них сельское население, абс. (%)	130943	130297	130194	129518	128132
	22,2	22,0	22,0	21,9	21,7

Обращает внимание снижение количества женщин репродуктивного возраста (15–49 лет) на 13226 человек с 683730 в 2021 году до 670504 в 2024, что составило 2%. Данное обстоятельство связано с общероссийскими трендами вступления в детородный возраст малочисленного поколения девочек, рожденных в 1990-е годы.

Общая численность детского населения (0–17 лет) относительно стабильна и составила в 2025 году 591348 человек. В динамике с 2021 года растет детское население подросткового возраста, девочек на 3806 человек (9%) и в 2025 году составило 45795, мальчиков на 4706 (11%) и в 2025 году составило 45795 человек.

Вместе с тем, в связи со снижением рождаемости сократилось на 4013 (14%) численность детей до одного года с 28 778 в 2021 году до 24 765 в 2025.

Сельское население медленно уменьшается (на 0,5%), городское население стабильно, численность детского населения в городах незначительно снизилось с 77,8% в 2021 году до 78,3% в 2025 году.

Характеристика общего коэффициента рождаемости (далее – ОКР) в Новосибирской области приведена в таблице 4.

Таблица 4

ОКР в Новосибирской области (‰)

Показатель	2020	2021	2022	2023	2024
Всего в субъекте (ЕМИСС)	10,3	10,1	9,6	9,3	8,9
Всего в субъекте, городское население (ЕМИСС)	10,3	10,1	9,5	9,2	н/д
Всего в субъекте, сельское население (ЕМИСС)	10,2	10,0	9,7	9,6	н/д

С 2020 года в Новосибирской области снижение рождаемости составило 14% с 10,3 до 8,9, как среди городского населения, так и сельского.

Число родов в Новосибирской области (ед.)

Показатель	2020	2021	2022	2023	2024
Всего в субъекте	27772	27244	25788	25029	23733
Всего в субъекте в сельской местности	369	282	215	114	70
Всего в субъекте в ПГТ	1333	1045	837	594	520
Всего в субъекте в малых городах	2781	2512	2154	1976	1630

С 2020 года в абсолютных цифрах количество родов снизилось на 4039 человек, с 27 772 до 23 733 в 2024 году, что составило 15%.

Естественное движение населения Новосибирской области представлено в табл. 6.

Таблица 6

Естественное движение населения в Новосибирской области

Показатель	2020		2021		2022		2023		2024		2024 РФ
	Абс.	‰	Абс.	‰	Абс.	‰	‰	‰	Абс.	‰	
Родившихся живыми	28859	10,3	28273	10,1	26736	9,6	25987	9,3	24689	8,9	8,4
Умерших от всех причин / ОКС	42833	15,3	47189	16,9	38335	13,7	35671	12,8	37306	13,4	12,5
Естественный прирост / убыль, +/-	-13974	-5,0	-18916	-6,8	-11599	-4,1	-9693	-3,5	-12617	-4,5	-4,1

Естественное движение населения за последние пять лет характеризуется естественной убылью населения, которая в 2024 году составила -4,5‰, связанной со снижением рождаемости (8,9‰) и сохраняющимся высоким уровнем смертности (13,4‰), который, вместе с тем, за последние пять лет снизился на 12% и в 2024 году составил 13,4‰. Естественная убыль населения в 2024 году увеличилась относительно 2023 года и составила 12 617 человек (-4,5‰), что ниже значения по Сибирскому федеральному округу (-5,9‰) и выше среднероссийского показателя (-4,1‰).

В табл. 7 представлены показатели, характеризующие смертность детей в возрасте 0–17 лет, младенческую и детскую смертность в Новосибирской области.

Для расчета показателей, характеризующих смертность детского населения, использованы следующие формулы.

Коэффициент младенческой смертности (до года) – число умерших детей до года / на 1000 родившихся живыми.

Коэффициент детской смертности (0–4 года включительно) – число умерших детей в возрасте 0–4 лет включительно / на 1000 родившихся живыми.

Коэффициент смертности детского населения 0–17 лет включительно – число умерших детей в возрасте 0–17 лет включительно / на 100 тыс. населения соответствующего возраста.

Коэффициент смертности детского населения 0–14 лет включительно – число умерших детей в возрасте 0–14 лет включительно / на 100 тыс. населения соответствующего возраста.

Коэффициент смертности детского населения 15–17 лет включительно – число умерших детей в возрасте 15–17 лет включительно / на 100 тыс. населения соответствующего возраста.

Таблица 7

Показатели смертности детей в Новосибирской области

Показатель	2020	2021	2022	2023	2024
Коэффициент младенческой смертности (до года), ‰	5,7	5,1	5,4	4,1	4,3
Коэффициент детской смертности (0–4 года включительно), ‰	6,8	6,2	6,5	5,3	5,5
Коэффициент смертности детского населения 0–14 лет включительно, на 100 тыс.	55,7	48,8	50,5	40,8	42,4
Коэффициент смертности детского населения 15–17 лет включительно, на 100 тыс.	73,4	57,0	65,8	48,3	59,5
Коэффициент смертности детского населения 0–17 лет включительно, на 100 тыс.	57,9	50,0	52,7	41,9	44,9

С 2020 года по 2023 год отмечается снижение коэффициента младенческой смертности на 29% с 5,7‰ до 4,1‰ соответственно. Основной причиной снижения младенческой смертности к 2023 году явилось введение в эксплуатацию нового корпуса областного перинатального центра государственного бюджетного учреждения здравоохранения Новосибирской области «Государственная Новосибирская областная клиническая больница» (далее – ГБУЗ НСО «ГНОКБ») в 2021 году и завершение в этой связи формирования трехуровневой системы

оказания акушерско-гинекологической и неонатологической медицинской помощи. Вместе с тем, по итогам 2024 года отмечен рост показателя младенческой смертности на 8% с 4,1‰ в 2023 году до 4,3‰ в 2024 году, что связано с проблемами становления ведущей роли «якорной» медицинской организации областного перинатального центра ГБУЗ НСО «ГНОКБ», в первую очередь качественным и количественным составом медицинских кадров и влиянием на показатель младенческой смертности иногородних детей, умерших в Федеральном государственном бюджетном учреждении «Национальный медицинский исследовательский центр имени академика Е.Н. Мешалкина» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ФГБУ «НМИЦ им. ак. Е.Н. Мешалкина» Минздрава России).

В динамике отмечается снижение детской смертности (0–4 года) с 6,8‰ в 2020 году до 5,5‰ в 2024.

Смертность детей 0–14 лет (на 100 тыс.) за анализируемый период снизилась с 55,7 (2020) до 42,4 (2024) с наилучшими показателями в 2023 году, в 2024 году отмечался небольшой рост.

Показатели смертности подростков 15–17 лет (на 100 тыс.) за анализируемый период колебались: 73,4 (2020) → 57,0 (2021) → 65,8 (2022) → 48,3 (2023) → 59,5 (2024) с минимальными значениями в 2023 году и ростом в 2024.

Общая детская смертность (0–17 лет, на 100 тыс.) за анализируемый период снизилась с 57,9 (2020) до 44,9 (2024), однако, отмечается некоторое увеличение в 2024 году по сравнению с 2023 годом.

Таким образом, в целом наблюдается положительная динамика снижения детской смертности, особенно в 2023 году, однако в 2024 году почти все показатели немного ухудшились.

Подростковая смертность (15–17 лет) остается наиболее нестабильной, с резкими колебаниями, что требует усиления профилактических мер.

Показатели перинатальной смертности и мертворождаемости рассчитывают на 1000 родившихся живыми и мертвыми; показатель младенческой, неонатальной и ранней неонатальной смертности рассчитывают на 1000 родившихся живыми (табл. 8).

Таблица 8

Динамика перинатальной, неонатальной, младенческой смертности и мертворождаемости в Новосибирской области

Показатель	2020		2021		2022		2023		2024	
	Абс.	‰	Абс.	‰	Абс.	‰	Абс.	‰	Абс.	‰
Перинатальная смертность	226	7,78	198	6,97	178	6,62	192	7,40	168	6,77
Аntenатальная смертность	173	6,0	145	5,1	139	5,2	149	5,7	127	5,3
Инtranатальная смертность	12	0,4	16	0,5	9	0,3	4	0,15	8	0,3
Неонатальная смертность	92	3,2	87	3,08	76	2,84	58	2,23	51	2,07

Ранняя неонатальная смертность	53	1,84	53	1,87	39	1,46	44	1,66	25	1,01
Поздняя неонатальная смертность	39	1,35	34	1,2	37	1,38	14	0,54	26	1,05
Младенческая смертность	164	5,7	145	5,1	145	5,4	106	4,1	104	4,2
Младенческая смертность, городское население	130	5,6	107	4,7	112	5,2	83	4,0	79	н/д
Младенческая смертность, сельское население	34	5,7	38	6,6	33	5,9	23	4,2	27	н/д

Предоставленные данные показывают устойчивое снижение абсолютных чисел и коэффициентов перинатальной смертности с 226 случаев или 7,78‰ в 2020 году до 168 случаев или 6,77‰ в 2024 году, однако, показатель остается выше среднероссийского уровня (РФ, 2024 - 6,2‰).

Неонатальная смертность в динамике снизилась с 92 случаев (3,2‰) в 2020 году до 51 случая (2,07‰) в 2024 году, но при этом остается на 30 % выше среднероссийского показателя (РФ, 2024 – 1,6‰.). Снижение неонатальной смертности связано с вводом в эксплуатацию в 2021 году нового корпуса областного перинатального центра ГБУЗ НСО «ГНОКБ» и завершением формирования трехуровневой системы оказания акушерско-гинекологической и неонатальной медицинской помощи на территории Новосибирской области.

Ранняя неонатальная смертность сократилась с 1,84‰ в 2020 году до 1,01‰ в 2024 году, что соответствует среднероссийскому показателю.

Поздняя неонатальная смертность в динамике снизилась на 22% с 1,35‰ в 2020 году до 1,05‰ в 2024 году, что в 2 раза выше среднероссийского показателя (РФ, 2024 – 0,53‰).

Таким образом, высокий уровень неонатальной смертности связан с поздней неонатальной смертностью, которая в 2 раза превышает среднероссийский показатель.

В структуре неонатальной смертности ведущее место занимают Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения (Q00-Q99) и отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде (P00-P96) с преобладанием инфекционной патологии. На территории Новосибирской области разработаны приказы по маршрутизации акушерско-гинекологической и неонатальной службы, внедрены современные технологии оказания специализированной медицинской помощи новорожденным детям. Данные мероприятия оказали непосредственное влияние на снижение показателя неонатальной смертности глубоко недоношенных детей с экстремально низкой и очень низкой массой тела.

Показатель младенческой смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми (табл. 9).

Динамика причин младенческой смертности в Новосибирской области

Наименование классов болезней	2020		2021		2022		2023		2024	
	Абс.	‰	Абс.	‰	Абс.	‰	Абс.	‰	Абс.	‰
Всего умерших от всех причин, в том числе:	164	5,7	145	5,1	145	5,4	106	4,1	104	4,2
Отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде (P00–P96), из них	81	2,79	82	2,89	74	2,73	52	1,99	36	1,46
Болезни нервной системы (G00–G99)	1	0,03	4	0,14	4	0,15	3	0,12	5	0,20
Болезни органов дыхания (J00–J99)	11	3,8	3	0,11	5	0,18	3	0,12	5	0,20
Болезни органов пищеварения (K00–K93)	1	0,03	2	0,07	0	0	0	0	0	0,00
Болезни системы кровообращения (I00–I99)	0	0	0	0	2	0,07	0	0	2	0,08
Болезни мочеполовой системы (N00–N99)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00
Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения (Q00–Q99)	44	1,52	36	1,52	30	1,11	29	1,11	36	1,46
Некоторые инфекционные и паразитарные болезни (A00–B99)	5	0,17	1	0,04	5	0,18	3	0,12	2	0,08
Злокачественные новообразования (C00–C97)	0	0	0	0	1	0,04	5	0,19	1	0,04
Внешние причины смерти (S00–T98, V01–Y98)	12	0,41	7	0,25	11	0,41	2	0,08	9	0,36
Симптомы, признаки и отклонения от нормы, выявленные при клинических и лабораторных исследованиях, не классифицированные в других рубриках (R00–R99)	9	0,3	8	0,28	13	0,61	9	0,36	6	0,24

Анализ данных показывает, что основной причиной младенческой смертности остаются отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде (P00-P96), но их доля сократилась почти на 48% с 2,79‰ (2020) до 1,46‰ (2024) и на 30% меньше, чем в РФ (РФ, 2024 – 1.9‰).

Частота врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений (Q00-Q99), явившихся причиной младенческой смертности стабильно в 1,7 раз выше, чем в Российской Федерации и колеблется от 1,03‰ в 2023 году до 1,39‰ в 2024 году против 0,8‰ в РФ. Кроме того, отмечается разброс колебаний по годам 1,52-1,52-1,11-1,11-1,46, что зависит от количества иногородних детей, умерших в ФГБУ «НМИЦ им. ак. Е.Н. Мешалкина» Минздрава России, и зарегистрированных в органах ЗАГС за Новосибирской областью. Ежегодно иногородние дети с врожденными пороками сердца, умершие в ФГБУ «НМИЦ им. ак. Е.Н. Мешалкина» Минздрава России или в медицинских организациях Новосибирской области, дают прирост показателя младенческой смертности на 0,5‰.

Младенческая смертность от внешних причин (S00-T98) отличается ежегодными колебаниями и ростом в 2024 году до 0,68‰, как по отношению к 2023 году (0,04‰), так и против показателя по РФ - 0,04‰, что связано с влиянием социальных факторов.

Отмечается снижение младенческой смертности от инфекций и болезней органов дыхания. В динамике отмечается рост смертности от болезней нервной системы (с 0,03‰ до 0,16‰).

Показатель смертности детей от 0 до 17 лет рассчитывается на 100 тыс. детского населения (табл. 10).

Таблица 10

**Динамика причин смертности детей 0–17 лет включительно
в Новосибирской области**

Наименование классов болезней	2020		2021		2022		2023		2024	
	абс.	отн.	абс.	отн.	абс.	отн.	абс.	отн.	абс.	отн.
Всего умерших от всех причин, в т.ч.:	340	57,90	294	50,00	312	52,70	248	41,90	266	44,90
- отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде (P00–P96)	80	13,64	80	13,56	74	12,50	52	8,78	36	6,08
болезни нервной системы (G00–G99)	9	1,53	20	3,39	20	3,38	23	3,88	19	3,21
болезни органов дыхания (J00–J99)	18	3,07	10	1,70	20	3,38	11	1,86	12	2,03
болезни органов пищеварения (K00–K93)	2	0,34	5	0,85	2	0,34	1	0,17	1	0,17
болезни системы кровообращения (I00–I99)	11	1,88	10	1,70	10	1,69	3	0,51	12	2,03
болезни мочеполовой системы (N00–N99)	2	0,34	0	0,00	1	0,17	0	0,00	0	0,00
врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	56	9,55	49	8,31	36	6,08	38	6,41	42	7,10

(Q00–Q99)										
некоторые инфекционные и паразитарные болезни (A00–B99)	8	1,36	5	0,85	9	1,52	4	0,68	6	1,01
злокачественные новообразования (C00–C97)	23	3,92	18	3,05	18	3,04	20	3,38	20	3,38
внешние причины смерти (S00–T98, V01–Y98)	103	17,56	68	11,53	98	16,55	77	12,99	101	17,06
симптомы, признаки и отклонения от нормы, выявленные при клинических и лабораторных исследованиях, не классифицированные в других рубриках (R00–R99)	28	4,77	29	4,92	24	4,05	19	3,21	17	2,87

Представленные данные о динамике причин смертности детей в возрасте 0–17 лет показывают снижение на 22% абсолютного числа смертей с 340 в 2020 году до 266 в 2024 году, что соответствует общероссийскому тренду снижения детской смертности, однако, в 2024 году отмечается некоторый рост по сравнению с показателями 2023 года.

При анализе структуры основных причин смертности детей установлено, что частота смерти детей от внешних причин (S00-T98, V01-Y98) стабильно высокая, в 2024 году составила 38,0% (101 случай), что значительно выше среднероссийского показателя (2,1%).

Наблюдается устойчивое снижение частоты смерти детей из-за состояний, возникающих в перинатальном периоде (P00-P96) – с 23,5% в 2020 году до 13,5% в 2024 году, несмотря на это, данный показатель остается выше среднего по РФ (7,8%).

Сохраняются высокие показатели частоты смерти детей из-за врожденных аномалий (пороков развития) (Q00-Q99) с некоторым ростом в 2024 году по сравнению с 2023 годом. В 2024 году – 15,8% (42 случая), что почти в 4 раза выше среднероссийского уровня (4,1%).

Отмечается рост смертности детей от болезней системы кровообращения (I00-I99). В 2024 году этот показатель составил 4,5% (12 случаев), что выше среднего по РФ (0,7%) и значительно выше, чем в предыдущие годы (0,6% в 2020 году).

Сохраняются высокие показатели частоты смерти детей из-за болезней нервной системы (G00-G99) с некоторым снижением в 2024 году по сравнению с 2023 годом. В 2024 году – 7,1% (19 случаев), что почти в 3 раза выше среднероссийского уровня (2,3%).

Сохраняются высокие показатели частоты смерти детей от злокачественных новообразований (C00-C97) с некоторым снижением в 2024 году по сравнению с

2023 годом. В 2024 году – 7,5% (20 случаев), что почти в 4 раза выше среднероссийского уровня (1,9%).

Сохраняются стабильные показатели причин смертности от инфекционных болезней (A00-B99), болезней органов дыхания (J00-J99), болезней органов пищеварения (K00-K93), болезней мочеполовой системы (N00-N99). Однако эти показатели выше средних по РФ.

Проведенный анализ показывает, что приоритетными направлениями для снижения показателей причин детской смертности могут быть профилактика внешних причин смерти (несчастные случаи, дорожно-транспортные происшествия, суициды и др.), особенно среди подростков, проведение постоянного анализа причин смерти от внешних факторов.

В структуре причин смерти детей 0–17 лет в Новосибирской области на протяжении последних 3 лет лидировали внешние, в 2024 году их доля была максимальной и составила 30%. На втором месте находились неустановленные причины и врожденная патология (по 18%), на третьем – соматическая патология (12%). Также в структуре смертности были зафиксированы смерти от причин, связанных с перинатальным периодом (9%), инфекционных болезней (2%), от онкологических заболеваний (7%), от пневмоний (3%).

Наибольший вклад в структуру причин смертности детей от 0 до 17 лет вне медицинских организаций (далее – МО) вносят внешние причины (в 2024 году доля смертей от внешних причин составила 57%, в 2023 году – 56%), на втором месте находятся смерти от неустановленных причин (33% в 2024 году), на третьем – смерти от соматической патологии (6% в 2024 году).

Среди внешних причин смерти у детей от 0 до 17 лет в 2023–2024 гг. большая часть приходилась на травмы (в 2023 году – 50%, в 2024 – 45%), асфиксию (в 2023 году – 39%, в 2024 – 28%) и отравление угарным газом (в 2023 году – 7%, в 2024 – 13%).

1.5. 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 Новосибирской области с 2020 года

Анализ числа детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Новосибирской области в период с 2020 года по 2024 год свидетельствует о стабильной динамике уровня первичной заболеваемости среди несовершеннолетних вышеуказанными заболеваниями (таблица 11).

С 2020 года по 2024 год выявляемость врожденных заболеваний по неонатальному скринингу в Новосибирской области составляет 100%. Наиболее часто встречаемым заболеванием является врожденный гипотиреоз – 37 пациентов. Встречаемость составила 1:3636 новорожденных, что сопоставимо со среднероссийскими показателями (1:3000-1:4000). За указанный период выявлено 24 пациента с фенилкетонурией (1:5606), 18 пациентов с адреногенитальным синдромом (1:7474), 4 пациента с муковисцидозом (1:33638), 5 пациентов с

галактоземией (1:26908). По данным нозологиям частота заболеваемости также соответствует средним показателям по Российской Федерации.

В динамике отмечена нестабильность в абсолютных числах выявленных случаев заболевания врожденного гипотиреоза с 4 случаев в 2020 году до 10 случаев в 2023 году и фенилкетонурии от 4 случаев в 2020–2023 годы до 9 случаев в 2024 году, что связано с годовыми волнами рождения наследственной патологии. В среднем колебания количества случаев заболеваний в пределах общепопуляционной нормы распространённости.

Среди заболеваний, входящих в РНС, в период с 2020 до 2023 годы (таблица 11) первое место занимают первичные иммунодефициты (далее – ПИД) – 20 пациентов; на втором месте спинальная мышечная атрофия – 13 человек, на третьем месте наследственные болезни обмена с тремя выявленными пациентами. После внедрения на территории Российской Федерации РНС с 2023 года ПИД стали выявлять на доклиническом этапе и изменились методы регистрации выявленных пациентов, в связи с чем произошло снижение выявленных пациентов с ПИД. Все дети с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в период 2020–2024 годы были обеспечены специализированными продуктами питания и/или лекарственными препаратами в соответствии с приказом министерства здравоохранения Новосибирской области от 15.09.2020 № 2271 «Об утверждении алгоритма организации обеспечения лекарственными препаратами несовершеннолетних лиц, страдающих орфанными заболеваниями, проживающих на территории Новосибирской области, и имеющих право на льготное лекарственное обеспечение» и приказом министерства здравоохранения Новосибирской области от 17.02.2023 № 356-НПА «О взаимодействии с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

Таблица 11

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2020–2024 гг.

Наименование	2020 год	2021 год	2022 год	2023 год	2024 год
Врожденный гипотиреоз	4	9	8	10	6
Галактоземия	0	0	0	2	0
Фенилкетонурия	4	4	3	4	9
Адреногенитальный синдром	5	5	3	2	3
Муковисцидоз	2	0	1	1	0
Наследственные болезни обмена	1	1	1	2	4
Спинальная мышечная атрофия	3	2	3	1	4
Первичные иммунодефициты	6	6	2	3	0
Итого	25	27	21	25	26

В таблице 12 представлена информация о числе детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0-1 год в период 2020 – 2024 годы. В структуре детской инвалидности

преобладают дети с фенилкетонурией – 17 детей, первичными иммунодефицитами (далее – ПИД) – 12 детей, муковисцидозом – 5 детей, с адреногенитальным синдромом – 4 ребенка и спинальная мышечная атрофия (далее – СМА) – 11 детей. Медико-социальная экспертиза проводится исходя из комплексной оценки состояния функций жизнедеятельности ребенка, на основе анализа его клинико-функциональных, социально-бытовых, профессионально-трудовых и психологических данных с использованием классификаций и критериев, утверждаемых Министерством труда и социальной защиты Российской Федерации. При своевременном выявлении заболевания и адекватной терапии общее состояние функций жизнедеятельности ребенка не попадает под критерии, требующие установления категории «ребенок инвалид». Так, при врожденном гипотиреозе в период с 2020 по 2024 годы в возрасте 0–1 год детей с впервые установленной инвалидностью не было, в связи со своевременным началом заместительной терапии препаратами левотироксина натрия. С диагнозом галактоземия за период с 2020 по 2024 годы были выявлены 5 пациентов, дети находятся на лечении и в настоящее время развиваются в пределах возрастной нормы. При адреногенитальном синдроме из 18 выявленных пациентов у 4 детей с сольтеряющей формой была установлена инвалидность в возрасте 0–1 год, остальные 14 детей имеют вирильную форму заболевания, не требующую установления инвалидности. При фенилкетонурии всем детям устанавливается инвалидность. Из 20 детей 8 детей с ПИД имеют легкое течение заболевания, которое не требует оформления инвалидности. При муковисцидозе, наследственных болезнях обмена, спинальной мышечной атрофии всем выявленным детям установлена инвалидность в возрасте 0–1 год.

Таблица 12

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

Наименование	2020 год	2021 год	2022 год	2023 год	2024 г.
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	1	6	3	4	3
Адреногенитальный синдром	2	1	1	0	0
Муковисцидоз	2	1	1	1	0
Наследственные болезни обмена	1	1	0	0	1
Спинальная мышечная атрофия	1	2	3	1	4
Первичные иммунодефициты	3	4	4	1	0
Итого	10	15	12	7	8

Исходя из данных таблицы 13 смертность детей от врожденного гипотиреоза, галактоземии, фенилкетонурии, адреногенитального синдрома, муковисцидоза на первом году жизни на территории Новосибирской области не зафиксирована.

За 2024 год зарегистрирован 1 случай смерти ребенка на первом году жизни с гомоцистинурией, непосредственной причиной смерти явились осложнения оперативного вмешательства по коррекции некурабельного порока сердца.

Таблица 13

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

Наименование	2020 год	2021 год	2022 год	2023 год	2024 г.
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	0	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	1
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	0	0	0	1

1.6. Нормативные правовые акты Новосибирской области, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

В таблице 14 представлены имеющиеся региональные нормативные правовые акты (с указанием их реквизитов), принятые в виде отдельного документа, регламентирующего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также представлены нормативные правовые акты, согласно которым оказание медицинской помощи входит в состав обобщенных приказов по маршрутизации оказания медицинской помощи детскому населению на территории Новосибирской области.

Таблица 14

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

Сфера регулирования	Реквизиты
Региональные нормативные правовые акты по маршрутизации пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными	Приказ Минздрав НСО от 15.02.2023 № 314 «Об утверждении Перечня основных мероприятий по реорганизации медико-генетической службы Новосибирской области посредством присоединения медико-генетического отдела государственного бюджетного учреждения здравоохранения Новосибирской области «Городская клиническая больница № 1» к государственному бюджетному учреждению здравоохранения Новосибирской области «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции» и создание медико-генетического центра»
	Приказ Минздрав НСО от 12.12.2022 № 3843 «Об организации проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на

заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения РФ от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории Новосибирской области» Приказ Минздрав НСО от 28.05.2013 № 1754 «Об оказании медицинской помощи детскому населению с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Новосибирской области» Приказ департамента здравоохранения Новосибирской области от 20.05.2009 № 825 Об оказании медицинской помощи больным с мукополисахаридозом II типа»
Региональные нормативные правовые акты, регламентирующие оказание экстренной и плановой медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъекте РФ	Приказ Минздрава НСО от 07.11.2023 № 3016-НПА «О маршрутизации детей при круглосуточной госпитализации по экстренным и неотложным показаниям на территории Новосибирской области и признании утратившими силу приказов министерства здравоохранения Новосибирской области» Приказ Минздрава НСО от 23.01.2018 № 158 «О маршрутизации несовершеннолетних в возрасте от 15 лет до 17 лет 11 месяцев 29 дней при госпитализации на территории Новосибирской области» Приказ Минздрава НСО от 25.11.2024 № 3271-НПА «О маршрутизации детей в возрасте от 0 месяцев до 14 лет 11 месяцев 29 дней при оказании специализированной (за исключением высокотехнологичной) медицинской помощи при плановой госпитализации на территории Новосибирской области» Приказ Минздрава НСО от 15.11.2019 № 3640 «О маршрутизации детей при организации первичной специализированной медико-санитарной помощи на территории Новосибирской области» Приказ Минздрава НСО от 01.02.2018 № 290 «Об организации обеспечения граждан, проживающих на территории Новосибирской области, лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания за счет средств федерального бюджета и областного бюджета Новосибирской области» Приказ Минздрава НСО от 02.08.2022 № 2375 «О маршрутизации новорожденных на территории Новосибирской области» Приказ Минздрава НСО от 04.07.2025 № 1924-НПА «Об оказании паллиативной медицинской помощи детям на территории Новосибирской области» Приказ Минздрава НСО от 27.11.2023 № 3253-НПА «Об организации оценки антенатального риска развития плода на территории Новосибирской области» Приказ Минздрава НСО от 21.10.2021 № 2748 «Об утверждении алгоритма использования на территории Новосибирской области наряду с рецептами на лекарственные препараты, оформленными на бумажном носителе, рецептов на лекарственные препараты, сформированных в форме электронных документов, включающих технические требования к информационному обмену между медицинскими организациями и модулем «Электронный рецепт» автоматизированной системы льготного лекарственного обеспечения Новосибирской области, в том числе требования к идентификации рецепта в форме электронного документа и лица, обратившегося за отпуском лекарственных препаратов по таким рецептам» Приказ Минздрава НСО от 28.04.2021 № 961 «Об организации и оказании медицинской помощи с применением телемедицинских технологий при дистанционном взаимодействии медицинских работников и пациентов на территории Новосибирской области»
Региональные нормативные правовые акты, утверждающие регламент дистанционного консультирования пациентов, в том числе с применением телемедицинских технологий	Приказ Минздрава НСО, министерства цифрового развития и связи Новосибирской области от 12.02.2021 № 276/45-Д «О мероприятиях по вводу в промышленную эксплуатацию информационно-телекоммуникационной инфраструктуры для проведения телемедицинских консультаций в медицинских организациях, подведомственных министерству здравоохранения Новосибирской области, при дистанционном взаимодействии медицинских работников между собой» Приказ Минздрава НСО от 08.07.2021 № 1691 «Об утверждении положения об организации медицинской помощи с применением телемедицинских технологий и плана мероприятий по внедрению телемедицинских технологий на территории Новосибирской области» Приказ Минздрава НСО от 06.04.2022 № 1117 «Об поэтапном переходе государственных медицинских организаций Новосибирской области к

	оказанию медицинской помощи в соответствии с клиническими рекомендациями»
Региональные нормативные правовые акты по созданию, наполнению и применению регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при наличии), приказы по правилам ведения регистра жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности и лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного) X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей	Приказ Минздрава НСО от 16.07.2015 № 2127 «О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей и обеспечении их лекарственными препаратами»
Региональные нормативные правовые акты по реализации лекарственного обеспечения, а также обеспечения специализированными продуктами лечебного питания, пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках взаимодействия с Фондом «Круг Добра»	Приказ Минздрава НСО от 15.09.2020 № 2271 «Об утверждении алгоритма организации обеспечения лекарственными препаратами несовершеннолетних лиц, страдающих орфанными заболеваниями, проживающих на территории Новосибирской области, и имеющих право на льготное лекарственное обеспечение»; приказ Минздрава НСО от 17.02.2023 № 356-НПА «О взаимодействии с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра»
Иные документы (приказы, методические рекомендации федеральных государственных бюджетных образовательных учреждений высшего образования), используемые в работе	Приказ Минздрава НСО от 19.04.2023 № 952-НПА. «Об организации оказания медицинской помощи с использованием вспомогательных репродуктивных технологий на территории Новосибирской области в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования» (далее – приказ Минздрава НСО от 19.04.2023 № 952-НПА) Клинические рекомендации Союза педиатров России, Ассоциации медицинских генетиков, Общества неонатологов, разработанные для заболеваний, выявленных в рамках НС: «Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии»; «Врожденный гипотиреоз у детей»; «Кистозный фиброз (муковисцидоз)»; «Врожденная дисфункция коры надпочечников» (адреногенитальный синдром); «Нарушения обмена галактозы (Галактоземия)» Клинические рекомендации Союза педиатров России, Ассоциации медицинских генетиков, Общества неонатологов, разработанные для заболеваний, выявленных в рамках РНС: «Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии»; «Наследственная тирозинемия I типа»; «Болезнь «кленового сиропа»; «Нарушение обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия)»; «Другие виды нарушения обмена

	<p>аминокислот с разветвленной цепью (Пропионовая ацидемия/ацидурия)); «Изовалериановая ацидемия/ацидурия»; «Нарушения обмена лизина и гидроксизина»; «Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот»; «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q»; «Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител»</p> <p>Национальная программа оптимизации вскармливания детей первого года жизни в Российской Федерации 2019 года, разработанная Союзом педиатров России, ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России; ФГБУН «ФИЦ питания, биотехнологии и безопасности пищи»; ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России; ФГАОУ ВО «Первый московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова» Минздрава России; ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России; ГБОУ ВПО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»; ФГБОУ ВО «Новосибирский государственный медицинский университет»</p> <p>Распоряжение Правительства Российской Федерации от 11.12.2023 № 3551-р. «Об утверждении перечня специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов»</p>
--	---

На территории Новосибирской области охват нормативными правовыми актами сформированной в регионе системы оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями представлен в достаточном объеме; маршрутизация пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава РФ от 15.11.2012 № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». В 2023 году создан медико-генетический центр государственного бюджетного учреждения здравоохранения Новосибирской области «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции» (далее – МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР») в соответствии с приказом министерства здравоохранения Новосибирской области от 15.02.2023 № 314 «Об утверждении Перечня основных мероприятий по реорганизации медико-генетической службы Новосибирской области посредством присоединения медико-генетического отдела государственного бюджетного учреждения здравоохранения Новосибирской области «Городская клиническая больница № 1» к государственному бюджетному учреждению здравоохранения Новосибирской области «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции» и создание медико-генетического центра».

Имеется нормативно правовая база по организации работы при проведении неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания. Мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности НС и РНС на территории Новосибирской области осуществляются в соответствии с Федеральным законом от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (далее – Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ), приказом Минздрава РФ от 31.07.2020 № 785н «Об утверждении требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности».

Региональной 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:

Разработаны нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в полном объеме позволяющие организовать оказание медицинской помощи лицам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также, лицам, страдающим жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории Новосибирской области на всех этапах: выявления; маршрутизации при организации первичной специализированной медико-санитарной помощи; организации обеспечения граждан, проживающих на территории Новосибирской области, лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания за счет средств федерального бюджета и областного бюджета Новосибирской области, а также выработан алгоритм организации обеспечения лекарственными препаратами несовершеннолетних лиц, страдающих орфанными заболеваниями, проживающих на территории Новосибирской области, имеющих право на льготное лекарственное обеспечение; алгоритм использования на территории Новосибирской области наряду с рецептами на лекарственные препараты, оформленными на бумажном носителе, рецептов на лекарственные препараты, сформированных в форме электронных документов, включающих технические требования к информационному обмену между медицинскими организациями и модулем «Электронный рецепт» автоматизированной системы льготного лекарственного обеспечения Новосибирской области, в том числе требования к идентификации рецепта в форме электронного документа и лица, обратившегося за отпуском лекарственных препаратов по таким рецептам; ведении региональных сегментов Федеральных регистров лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни, а также больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей.

В субъекте организована паллиативная медицинская помощь детям.

На территории Новосибирской области в соответствии с постановлением Правительства Новосибирской области от 18.01.2016 № 2-п «О создании Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Новосибирской области» (далее – постановление Правительства Новосибирской области от 18.01.2016 № 2-п) создана ЕГИСЗ НСО, в состав которой входит Медицинская информационная система Новосибирской области (далее – МИС НСО); имеются регламентирующие приказы для оказания экстренной и плановой

медицинской помощи детям, а так же приказы, утверждающие регламент дистанционного консультирования пациентов, в том числе с применением телемедицинских технологий, включая больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Имеется приказ по внедрению клинических рекомендаций и стандартов в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам, включая больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Имеются приказы по созданию, наполнению и применению регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при наличии), приказы по правилам ведения регистра жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного) X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей.

На территории Новосибирской области расположено ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава России, имеющее договоры с 72 медицинскими организациями, на базе которых располагаются клинические кафедры с оказанием методической помощи врачам по профилю кафедры, а также реализующее программы дополнительного профессионального образования для врачей узких специализаций, включая 2 программы по специальности «Генетика» и «Лабораторная генетика», 11 программ по специальности «Неонатология». Все образовательные программы аккредитованы в системе непрерывного образования и размещенные на сайте Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Утвержден приказ Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 «Об организации проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории Новосибирской области» (далее – приказ Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843). Разработан приказ Минздрава НСО № 356-НПА от 17.02.2023 «О взаимодействии с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

В настоящее время на основании заключения консилиума врачей федеральных клиник или заключения главного внештатного специалиста Минздрава НСО, курирующего орфанную нозологию, ответственным за льготное лекарственное обеспечение в медицинской организации формируется пакет документов, для направления на рассмотрение экспертного совета Фонда «Круг добра».

Данный пакет документов в электронном виде направляется специалисту Минздрава НСО, ответственному за взаимодействие с Фондом «Круг добра», для проведения контроля представленных документов. После приведения в соответствие с требованиями Фонда «Круг добра» документов в информационном

ресурсе Фонда «Круг добра» формируется персонифицированная заявка на поставку лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, предназначенных для обеспечения конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе с редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей за подписью министра здравоохранения Новосибирской области, а в его отсутствие – уполномоченного лица.

После одобрения экспертным советом Фонда «Круг добра» заявки поставку лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, предназначенных для обеспечения конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе с редким (орфанным) заболеванием данная информация доводится до ответственного лица медицинской организации, который информирует о принятом решении законных представителей детей.

После поступления на склад государственного казенного учреждения Новосибирской области «Новосибоблфарм», уполномоченной организации за приемку, учет и хранение лекарственных препаратов и медицинских изделий, как зарегистрированных, так и незарегистрированных на территории Российской Федерации, ответственным лицом Минздрава НСО осуществляется разнарядка лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, предназначенных для обеспечения конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе с редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей в соответствии с законодательством Российской Федерации.

Имеется необходимость разработки дополнительного перечня стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС.

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

Обследование новорожденного на наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия матери (законного представителя ребенка) на проведение процедур НС и РНС в соответствии со статьей 20 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови.

Забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется специально подготовленным работником в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов и, при необходимости, в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям в соответствии с «Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания» (далее – Рекомендации).

В случае ранней выписки ребенка или переводе 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. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского работника для осуществления забора крови. При отсутствии в медицинской документации новорожденного ребенка отметки о взятии образца крови на НС при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию забор образцов крови для проведения исследования осуществляется в соответствии с Рекомендациями.

Забор крови осуществляется дополнительно в случае:

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;

наличия мекониального илеуса, кровь берется повторно на 21–28 день жизни.

За правильность взятия крови и достоверность указанных сведений несет ответственность специально обученный медицинский работник, заполняющий специальный фильтровальный бумажный тест-бланк. Данные о проведенном НС и РНС вносятся (в зависимости от места забора крови) в карту развития новорожденного, выписной эпикриз или историю развития ребенка. Информация о числе медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведение НС и РНС в Новосибирской области содержится в приложении №1 «Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведение НС и РНС в Новосибирской области».

Тест-бланки для проведения исследований в МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» доставляются из медицинских организаций не реже одного раза в 2 дня. Прием образцов крови биоматериала в Новосибирской области для проведения НС и РНС (доставка биоматериала из медицинских организаций в МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» осуществляется автотранспортом: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница с 8.00 до 19.00, суббота с 8.00 до 14.00), в праздничные дни – по установленному графику. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в лаборатории массового и селективного скрининга ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР». При получении первичных результатов обследования формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым нозологиям и группа риска новорожденных по наследственным заболеваниям. Дети «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований. Дальнейшая работа ведется с детьми из группы риска. Все новорожденные из группы риска дополнительно обследуются с целью уточнения диагноза.

При выявлении ребенка из группы риска новорожденных по наследственным заболеваниям, входящим в НС (в случае повышенного содержания в крови новорожденного ребенка тиреотропного гормона при врожденном гипотиреозе, 17-гидроксипрогестерона при адреногенитальном синдроме, галактозы при галактоземии, иммунореактивного трипсина при муковисцидозе и фенилаланина при фенилкетонурии) или РНС из всех групп, скринируемых на наследственные болезни обмена (далее – НБО) или СМА, ПИД, он маршрутизируется в МГЦ ГБУЗ

НСО «КЦОЗСиР». Специалист лаборатории массового и селективного скрининга МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» информирует врача-педиатра, который доводит информацию до главного врача и/или заместителя главного врача по лечебной работе медицинской организации по месту нахождения ребенка о необходимости повторного обследования. Информация об оснащении лаборатории НС, в том числе РНС, МГЦ «КЦОЗСиР» содержится в приложении № 3 «Оснащение лаборатории НС, в том числе РНС, МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР», об укомплектованности медицинским персоналом МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» – в приложении № 4 «Укомплектованность медицинским персоналом МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР», о Паспорте МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» – в приложении № 5 «Паспорт МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР».

Повторно кровь берется на чистый тест-бланк, который заполняется в соответствии с Рекомендациями. В обязательном порядке указывается метка на какое конкретно заболевание, входящее в НС.

При повышенном содержании в крови новорожденного иммунореактивного трипсина при муковисцидозе повторно кровь берется не ранее 21-го дня жизни и до двухмесячного возраста.

При получении информации из ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» на ребенка из группы риска лица, ответственные за проведение НС и РНС в медицинской организации, осуществляют направление образца крови или новорожденного ребенка, независимо от места его пребывания, в ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» на подтверждающую диагностику в срок до 48 часов.

Новорожденным детям из группы риска в ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» проводится комплексное медико-генетическое консультирование с использованием дополнительных методов исследований в зависимости от нозологии. МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» работает в 2 смены 5 дней в неделю.

По результатам исследований детям устанавливается окончательный диагноз и назначается необходимое лечение.

По направлению врача-генетика ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» новорожденный ребенок, нуждающийся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза наследственного заболевания, госпитализируется в ГБУЗ НСО «ГНОКБ».

Подтверждающая молекулярно-генетическая диагностика проводится в учреждениях федерального уровня: Научно-исследовательский институт медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», г. Томск (далее – НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН») и Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»). Доставка биоматериала в Новосибирской области для проведения РНС из МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН» осуществляется автотранспортом: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота с 8.00 до 19.00; доставка биоматериала из МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» на подтверждающую диагностику в ФГБНУ «МГНЦ им. академика

Н.П. Бочкова» осуществляется авиатранспортом: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота с 8.00 до 19.00.

Лабораторный контроль лечения больных детей, медико-генетическое консультирование, последующая пренатальная диагностика семьи, имеющей ребенка с наследственным заболеванием, осуществляется в МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР».

Для обеспечения проведения НС и РНС в медицинских организациях, осуществляющих забор биологического материала для исследования на НС и РНС, проводящих исследования на НС и РНС, а также осуществляющих медико-генетическое консультирование, по итогам скрининга на территории Новосибирской области в МИС НСО внедрен модуль «Лабораторные исследования» (далее – ЛИС НСО). Данный модуль позволяет формировать направления на лабораторные исследования в МИС НСО, а также заносить результаты исследований по каждому пациенту, а также посредством данного модуля осуществляется информационное взаимодействие с Вертикально-интегрированной медицинской информационной системой (далее – ВИМИС), посредством отправки структурированного электронного медицинского документа в ВИМИС в части передачи данных по профилю «Акушерство, гинекология и неонатология».

Ведение регистров (реестров, сводных списков) пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС и РНС проводится в МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР», который на территории Новосибирской области выполняет функции референс-центра; ведется регистр пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС и РНС, с формами учета: журнал и электронный регистр, не погруженный в МИС НСО. Обязанности ведения и актуализации данной информации возложены на врача-генетика и среднего медицинского работника МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР». В журнал и электронный регистр вносится следующая информация:

- 1) наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;
- 2) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;
- 3) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного;
- 4) контактный телефон матери новорожденного при наличии;
- 5) дата и время рождения новорожденного;
- 6) пол новорожденного;
- 7) при многоплодных родах – очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);
- 8) дата забора образцов крови у новорожденного;
- 9) диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10);
- 10) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);

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

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

В Новосибирской области маршрутизация в рамках НС и РНС направлена не только на своевременное выявление заболеваний, но и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры, с учетом интегрированного электронного документооборота.

На территории Новосибирской области существует сложившаяся система диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основании приказов: Минздрава НСО от 15.02.2023 № 314 «Об утверждении Перечня основных мероприятий по реорганизации медико-генетической службы Новосибирской области посредством присоединения медико-генетического отдела государственного бюджетного учреждения здравоохранения Новосибирской области «Городская клиническая больница № 1» к государственному бюджетному учреждению здравоохранения Новосибирской области «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции» и создание медико-генетического центра»; Минздрава НСО от 28.05.2013 № 1754 «Об оказании медицинской помощи детскому населению с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Новосибирской области» и от 15.11.2019 № 3640 «О маршрутизации детей при организации первичной специализированной медико-санитарной помощи на территории Новосибирской области». Все дети, находящиеся на диспансерном учете с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, наблюдаются у врачей специалистов и своевременно обеспечиваются лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, отказов в обеспечении нет (таблица 15).

Таблица 15

Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2024 году

Наименование	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2024 году	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2024 году, взято на диспансерное наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на диспансерном наблюдении, которым назначены лекарственные препараты/специализированные продукты лечебного питания	Врач-специалист, осуществляющий диспансерное наблюдение	Средняя частота консультаций врачом-генетиком одного пациента, состоящего на диспансерном наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2024 году, из них с применением телемедицинских консультаций
Врожденный гипотиреоз	6	6	6	участковый педиатр, эндокринолог	3	3/0
Галактоземия	0	0	0	участковый педиатр, диетолог, генетик	4	4/0
Фенилкетонурия	9	9	3	участковый педиатр, генетик, диетолог	8	8/0

Адреногенитальный синдром	3	3	3	участковый педиатр, эндокринолог	2	2/0
Муковисцидоз	0	0	0	участковый педиатр, пульмонолог, гастроэнтеролог, генетик	2	2/0
Наследственные болезни обмена*	4	4	4	участковый педиатр, генетик, диетолог	8	8/1
Спинальная мышечная атрофия	4	4	4	участковый педиатр, невролог, генетик	5	5/2
Первичные иммунодефициты	0	0	0	участковый педиатр, иммунолог, генетик	2	2/1
Итого	26	26	20		34	34/4

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

Обеспечивается формирование карт диспансерного наблюдения пациентов в МИС НСО. Обеспечивается формирование аналитики по работе с картами диспансерного наблюдения для специалистов медицинских организаций Новосибирской области и Минздрава НСО.

Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, Медико-генетическими центрами (далее – МГЦ) 3А и 3Б уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ) детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2020–2024 гг. приведены в таблице 16.

Таблица 16

Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, МГЦ 3А и 3Б уровней, НМИЦ детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2020–2024 гг.

Наименование	2020 год	2021 год	2022 год	2023 год	2024 год
Количество выездных консультаций в медицинских организациях Новосибирской области/консилиумов, проведенных с МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и	169	168	141	105	158

государственным бюджетным учреждением здравоохранения Новосибирской области «Городская клиническая больница № 1»					
из них с применением телемедицинских консультаций	0	21	5	9	12
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждением 3А уровня НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН»	121	141	128	115	123
из них с применением телемедицинских консультаций	0	0	0	0	5
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждением 3Б уровня ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»	62	61	34	58	51
из них с применением телемедицинских консультаций	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ, из них:	16	82	49	63	117
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации Обособленного структурного подразделения Научно-исследовательский институт педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева	16	38	41	48	104
Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	9	8	10	12
Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр нейрохирургии имени академика Н.Н. Бурденко»	0	2	0	0	0

Министерства здравоохранения Российской Федерации					
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	1	0	0	0
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	1	0	0	0
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр глазных болезней имени Гельмгольца» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	1	0	0	0
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	14	0	5	0
Федеральное государственное бюджетное учреждение Национальный медицинский исследовательский центр детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	1	0	0	0
Федеральное государственное бюджетное учреждение Национальный медицинский исследовательский центр имени академика Е.Н. Мешалкина	0	8	0	0	0

Министерства здравоохранения Российской Федерации					
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр онкологии имени Н.Н. Блохина» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	1	0	0	0
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр трансплантологии и искусственных органов имени академика В.И. Шумакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	3	0	0	0
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии им. И.И. Дедова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	2	0	0	1
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства»	0	1	0	0	0
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	0	0	0	0	0
из них с применением телемедицинских консультаций	2	59	49	63	117
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	368	451	352	441	349
из них с применением телемедицинских консультаций	2	81	54	72	134

За период 2020–2024 годы врачами-генетиками МГО ГБУЗ НСО «ГКБ № 1» и МКК ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» с 2023 года и врачом генетиком ГБУЗ НСО

«ГНОКБ» проведена 741 консультация детей, находившихся в специализированных отделениях медицинских организаций Новосибирской области.

Врачами-генетиками медико-генетической службы Новосибирской области за период 2020–2024 годы проведено 628 консультаций/консилиумов совместно с учреждением 3А уровня НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН», из них проконсультировано через госпитализацию 186 детей, с 2024 года стала использоваться услуга с применением телемедицинских консультаций. Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждением 3Б уровня ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» – 266.

Региональной программой предусматривается формирование системы мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом, обеспечение своевременной передачи информации в детские поликлинические отделения медицинских организаций региона о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием, дальнейшая постановка на диспансерное наблюдение данной категории детей со своевременным обеспечением пациентов необходимыми диагностическими исследованиями, организации в полном объеме специализированной медицинской помощи с применением телемедицинских технологий, льготным лекарственным обеспечением. План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области» изложен в приложении № 6 «План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области».

1.8. Информационное взаимодействие

МИС НСО является системой автоматизации документооборота для медицинских организаций, в которой ведутся электронные медицинские карты пациентов, аккумулируются результаты диагностических и лабораторных медицинских исследований в цифровой форме, проводится учет периодических медицинских (профилактических) осмотров различных групп населения, осуществляется информационное взаимодействие с бюро медико-социальной экспертизы и Единой государственной информационной системой в сфере здравоохранения Минздрава РФ. МИС НСО построена по принципу одноплатформенного облачного решения со сквозной передачей всей информации, содержащейся в электронной медицинской карте пациента, которая доступна специалистам при оказании медицинской помощи пациентам.

На территории Новосибирской области в соответствии с постановлением Правительства Новосибирской области от 18.01.2016 № 2-п создана и введена в эксплуатацию ЕГИСЗ НСО, к которой подключены все государственные медицинские организации Новосибирской области, подведомственные Минздраву НСО.

Одним из компонентов ЕГИСЗ НСО является МИС НСО.

МИС НСО разработана в соответствии с методическими рекомендациями по обеспечению функциональных возможностей медицинских информационных систем медицинских организаций, утвержденных Минздравом РФ 01.02.2016, внедрена в работу всех медицинских организаций Новосибирской области и успешно эксплуатируется с 2013 года отраслью здравоохранения региона.

МИС НСО позволяет формировать статистические отчеты, а также производить сложные выборки данных благодаря системе «Конструктор отчетов», при помощи которой главные внештатные специалисты Минздрава НСО могут оперативно получать сведения об оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Для обеспечения передачи структурированных медицинских сведений в ВИМИС по результатам НС, согласно требованиям Минздрава РФ, обеспечивается постановка пациента (новорожденного) в ВИМИС «АКиНЕО» на учет. Из МИС НСО данные по пациенту передаются в ВИМИС «АКиНЕО» в соответствии с триггерными событиями, предусмотренными в соответствии с требованиями порядков оказания медицинской помощи.

Таблица 17

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

Наименование	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ НСО	да МИС НСО	постановление Правительства Новосибирской области от 18.01.2016 № 2-п «О создании Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Новосибирской области»
Электронный документооборот	да МИС НСО	приказ Минздрава НСО, министерства цифрового развития и связи Новосибирской области от 23.01.2025 № 140/6-Д «О переходе на электронный медицинский документооборот государственных учреждений Новосибирской области, подведомственных министерству здравоохранения Новосибирской области»

Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да МИС НСО	ежегодный приказ Минздрава НСО от 19.12.2024 № 3626 «Об определении на территории Новосибирской области перечня номеров медицинских свидетельств о рождении»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	

Выводы

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

В рамках оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Новосибирской области за время проведения НС и РНС общий охват новорожденных, прошедших скрининги на НС и РНС, в среднем составил 98%.

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

2.1. Цели реализации региональной программы:

Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга. Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

2.2. Задачи региональной программы

К задачам региональной программы относятся:

- 1) обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Новосибирской области;
- 2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение НС и РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н;
- 3) обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или)

наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС, в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н;

4) информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС;

5) обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках НС и РНС;

6) применение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Минздравом РФ, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС;

7) методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС;

8) 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;

9) разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.

2.3. Показатели региональной программы

К показателям региональной программы относятся:

1) доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС, от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (процентов) ежегодно с 2026 года до 2030 года – 95%;

2) доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках НС и РНС, от общего числа новорожденных из группы высокого риска ежегодно с 2026 года до 2030 года – не менее 1%;

3) доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на НС и РНС ежегодно с 2026 года до 2030 года – 0,1%;

4) доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями ежегодно с 2026 года до 2030 года – 95%;

5) доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами и

специализированными продуктами лечебного питания, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение ежегодно с 2026 года до 2030 года – 95%;

2.4. Мероприятия региональной программы

В рамках региональной программы РНС планируется:

- 1) обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Новосибирской области;
- 2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведения НС и РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н;
- 3) обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС, в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н;
- 4) информационное взаимодействие между медицинскими организациями, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС;
- 5) обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках НС и РНС;
- 6) применение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Минздравом РФ, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС;
- 7) методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС;
- 8) 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;
- 9) разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.

2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Новосибирской области

На территории Новосибирской области сформирована нормативная правовая база по организации работы при проведении НС и РНС на врожденные и наследственные заболевания, а также нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, позволяющие организовать оказание

медицинской помощи лицам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Маршрутизация пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи, утвержденным приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н, а также в соответствии с приказом Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843.

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

разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»;

утвержден приказ Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 по маршрутизации, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н; диспансерное наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

утвержден приказ Минздрава НСО от 17.02.2023 № 356-НПА «О взаимодействии с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

По решению Минздрава НСО в медицинских организациях, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС, утвержден перечень стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС:

- по приему бланков внутри региона;
- по методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории;
- по взятию крови и правилам их хранения РНС и НС;
- по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию ЗБ и обратно;
- по получению фильтр-бланков ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и правилами их передачи в учреждения, где будет проводиться забор крови;
- по порядку учета и хранению фильтр-бланков для РНС и НС;
- по работе с лабораторной информационной системой;
- по формированию заключения (положительный, отрицательный, дефект);
- по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики;
- по взаимодействию с Федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка.

2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение НС и РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н

Маршрут, обеспечивающий проведение НС и РНС, строится в следующем формате:

1) информирование родителей (законного представителя) о проведении неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи;

2) формирование направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках НС и РНС, которое предполагает обеспечение возможности формирования бланка – направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении. Имеются локальные инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также передача информации из МИС НСО в ВИМИС «АКиНЕО» о новорожденном и направлениях на НС и РНС;

3) Взятие крови:

а) проводится в организациях родовспомогательных учреждений, поликлиниках/детских поликлинических отделениях, отделениях патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, иных медицинских организациях, осуществляющих отбор проб для проведения НС и РНС;

б) забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется специально подготовленным работником в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов и, при необходимости, в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям в соответствии с «Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания» (далее – Рекомендации);

в) забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее – тест-бланк), которые выдаются из ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» во все родильные дома Новосибирской области. 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 используются тест-бланки с 3 пятнами крови;

г) кровь берется у новорожденного в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144–168 часов) жизни у недоношенного новорожденного на бумажный фильтровальный тест-бланк, после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа. В случае ранней выписки ребенка или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию

сотрудник родовспомогательного учреждения передает информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника) с назначением точной даты проведения неонатального скрининга. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского работника для осуществления забора крови. При отсутствии в медицинской документации новорожденного ребенка отметки о взятии образца крови на неонатальный скрининг при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию забор образцов крови для проведения исследования осуществляется в соответствии с Рекомендациями;

4) уполномоченным учреждением на сбор тест-бланков с образцами крови на НС и РНС в пределах Новосибирской области, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3Б групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики является ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»;

5) проведение НС и РНС в Новосибирской области осуществляется в медицинских организациях, указанных в приложении № 2 «Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС в Новосибирской области», согласно схемам доставки биоматериала в субъекте для проведения НС и РНС в Новосибирской области (приложение № 7 «Схема доставки биоматериала в Новосибирской области для проведения НС и РНС (доставка биоматериала из медицинских организаций в МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» осуществляется автотранспортом: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница с 8.00 до 19.00, суббота с 8.00 до 14.00)» и приложение № 8 «Схема доставки биоматериала в Новосибирской области для проведения РНС (доставка биоматериала из МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НМИЦ РАН» осуществляется автотранспортом: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота с 8.00 до 19.00, доставка биоматериала из МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» на подтверждающую диагностику в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» – авиатранспортом: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота с 8.00 до 19.00)»);

а) отправка тест-бланков автотранспортом в режиме: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота в учреждение 3А группы НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН» из ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» для выполнения РНС осуществляется за счет средств бюджета Новосибирской области;

б) информирование законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, о выявленном ребенке из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний по результатам НС и РНС;

в) информирование законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, о результатах НС и РНС детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям;

г) отправка биоматериала на подтверждающую диагностику РНС осуществляется авиатранспортом в учреждение 3 Б группы ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» по мере необходимости;

б) мероприятия, проводимые в рамках НС и РНС:

а) информирование медицинских организаций Новосибирской области 1-й и 2-й групп медицинских организаций, производящих забор крови на тест-бланки для проведения НС, о порядке проведения РНС;

б) проведение мероприятий, направленных на проведение НС и РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 №274н, в медицинских организациях 3-й группы:

проведение аудита качества проведенного забора биологического материала для проведения НС и РНС в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н;

проведение аудита исполнения приказа Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 в части маршрутизации при проведении НС и РНС;

организация доставки биологического материала для проведения РНС из ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН», для подтверждающей диагностики в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»;

ежегодное заключение договора на проведение РНС между ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН»;

ежегодное заключение договора на проведение РНС между ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»;

ежегодное заключение соглашения между Минздравом РФ и Минздравом НСО на проведение РНС;

в) для оптимизации процедуры сформирован стандарт операционной процедуры в ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в виде методических рекомендаций с проведением аудита исполнения стандартных операционных процедур (далее – СОП) в медицинских организациях, обеспечивающих проведение РНС мероприятия по стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных;

г) ежегодное проведение оценки числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения НС и РНС в медицинских организациях, осуществляющих забор биологического материала на НС и РНС;

д) формирование необходимого запаса тест-бланков.

2.4.3. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС, в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н

Мероприятия:

1) реализация укомплектованности специалистами, приема дополнительного штата сотрудников;

2) обеспечить прием 2 врачей ординаторов на целевое обучение, для подготовки врачей генетиков, учитывая потребности Новосибирской области в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с

врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью НС и РНС;

3) ежегодное выполнение мероприятий в соответствии с разработанными планами по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Новосибирской области, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования;

4) проведение мероприятий для повышения квалификации медицинского персонала для выполнения РНС.

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

Основной задачей при организации информационного взаимодействия участников при проведении НС является взаимодействие через единое информационное пространство ЕГИСЗ НСО для обеспечения безбумажного электронного медицинского документооборота включая информационные сервисы ВИМИС «АКиНЕО».

МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» подключен к ЕГИСЗ НСО, в том числе облачной информационной системе МИС НСО, в которой осуществляют работу медицинский персонал по профилю «Акушерство и гинекология».

По состоянию на ноябрь 2025 года в МИС НСО обеспечено взаимодействие с ВИМИС «АКиНЕО» и передача структурированных электронных медицинских сведений и документов, предусмотренных протоколом информационного взаимодействия с ВИМИС «АКиНЕО»:

Направление на оказание медицинских услуг;

Протокол инструментального исследования;

Протокол лабораторного исследования;

Осмотр (консультация) пациента;

Лечение в условиях стационара (дневного стационара);

Выписной эпикриз родильного дома;

Медицинское свидетельство о смерти (CDA);

Медицинское свидетельство о перинатальной смерти (CDA).

Обеспечено информационное взаимодействие с медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС в соответствии с приказом Минздрава НСО от 21.07.2022 № 2277 «О подключении к вертикально-интегрированной медицинской информационной системе по профилю «Акушерство, гинекология и неонатология», «Сердечно-сосудистые заболевания» и «Онкология» (ВИМИС)».

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

Диспансерное наблюдению проводится по месту жительства пациента, контроль за диспансерным наблюдением проводится врачами-генетиками МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» согласно территориальной программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, с соблюдением преемственности лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

Мероприятия по обеспечению своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках НС и РНС:

1) проведение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска;

2) обеспечение своевременной передачи информации из ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием;

3) постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию;

4) обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком;

5) проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, врачом-генетиком МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»;

6) в соответствии с приказом Минздрава НСО от 28.04.2021 № 961 «Об организации и оказании медицинской помощи с применением телемедицинских технологий при дистанционном взаимодействии медицинских работников и пациентов на территории Новосибирской области» обеспечена возможность проведение телемедицинских консультаций при дистанционном взаимодействии медицинских работников и пациентов на территории Новосибирской области в целях осуществления динамического диспансерного наблюдения пациента; продолжение развития телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента;

7) своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости).

2.4.6. Применение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Минздравом РФ, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС

Внедрены и используются в работе действующие стандарты, клинические рекомендации и порядки оказания медицинской помощи, утвержденные Минздравом России, по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявляемых в рамках НС и РНС.

Планируемые мероприятия:

1) применение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями врачами медицинских организаций при организационно-методической поддержке сотрудниками МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и главного внештатного специалиста по медицинской генетике Минздрава НСО;

2) использование в каждой медицинской организации протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи.

2.4.7. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС

Мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности НС и РНС в Новосибирской области:

реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии;

обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения НС и РНС в рамках системы внутреннего контроля качества;

оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий.

2.4.8. 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

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

наследственными заболеваниями путем создания информационной системы – регистра пациентов НСО с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС.

Поддержка единого электронного регистра пациентов, страдающих врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также дополнительного перечня стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС.

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

Мероприятия:

1) проведение информационной компании о возможностях диагностики НС и РНС, ее особенностях, последствиях отказа от проведения диагностики и возможностях, открывающихся перед семьей;

2) информирование населения о заболеваниях, входящих в перечень НС и РНС, посредством создания информационного ресурса;

3) обеспечение широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах НС и РНС;

4) размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях/центрах о возможностях и целях НС и РНС;

5) проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе НС и РНС;

6) разработать макет листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о НС и РНС родителям (законным представителям) ребенка.

3. Результаты региональной программы

Таблица 18

Индикативные показатели региональной программы

Показатель	Годы				
	2026	2027	2028	2029	2030
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (НС и РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)	95%	95%	95%	95%	95%
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках НС и РНС, не менее (%)	1%	1%	1%	1%	1%

Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на НС и РНС (%)	0,1%	0,1%	0,1%	0,1%	0,1%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%)	95%	95%	95%	95%	95%
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение, (%)	95%	95%	95%	95%	95%

К результатам региональной программы относятся:

1) разработана региональная программа «Обеспечение неонатального и расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области» для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (НС и РНС), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

2) сформирована утвержденная приказом Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 оптимальная маршрутизация в Новосибирской области, основанная на существующей инфраструктуре Новосибирской области, обеспечивающей проведение НС и РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н;

3) внедрен региональный сегмент федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения НС и РНС. Проведена интеграция Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Новосибирской области с Единой государственной системой в сфере здравоохранения Российской Федерации и ВИМИС «АКиНЕО»;

4) внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по

ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях;

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

4. Сроки реализации региональной программы

Региональная программа реализуется в период 2026–2030 годы.

5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы

Реализация массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенного неонатального скрининга) в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» позволяет обследовать всех новорожденных Новосибирской области на наследственные и врожденные заболевания, входящие в перечень НС и РНС. Финансовое обеспечение РНС состоит из предоставляемых субсидий федерального бюджета бюджету субъекта Российской Федерации – Новосибирской области, предусмотренных в целях софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации, и объема бюджетных ассигнований, предусмотренных в бюджете Новосибирской области.

На основании отчетов, сформированных ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР», Минздрав НСО с использованием государственной интегрированной информационной системы управления общественными финансами «Электронный бюджет» предоставляет отчетность об осуществлении расходов бюджета Новосибирской области и достижении значений результатов использования субсидий в порядке, по форме и в сроки, установленные соглашением о перечислении субсидий из федерального бюджета бюджету Новосибирской области.

Оценка эффективности использования субсидий осуществляется Минздравом РФ путем сравнения установленных соглашением значений результата использования субсидий и фактически достигнутых значений. Результатом использования субсидий является количество обследованных новорожденных Новосибирской области в рамках РНС в отчетном году, обеспечивающее охват РНС не менее 95% новорожденных, родившихся живыми.

Ответственность за достоверность предоставляемых в Минздрав РФ информации и документов возлагается на Минздрав НСО.

Объем бюджетных ассигнований, предусмотренных в бюджете Новосибирской области на финансовое обеспечение расходных обязательств, может быть увеличен в одностороннем порядке.

Планируемый бюджет региональной программы (тыс. руб.)

Общий итог по всем мероприятиям				
	2026 год	2027 год	2028 год	итого (2026–2028 гг.)
Консолидированный бюджет	103 019,1	108 955,2	108 610,3	320 584,6
Федеральный бюджет	61 583,1	67 095,7	66 750,8	195 429,6
Бюджет субъекта	41 436,0	41 859,5	41 859,5	125 155,0

Проектом федерального закона № 1026181-8 о федеральном бюджете на 2026 год и на плановый период 2027 и 2028 годов, принятым 20.11.2025 в третьем чтении Государственной Думой Федерального Собрания Российской Федерации, предусмотрены средства в целях софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг), на 2026 год и на плановый период 2027 и 2028 годов» в размере:

2026 год – в сумме 61 583,1 руб.;

2027 год – в сумме 67 095,7 руб.;

2028 год – в сумме 66 750,8 руб.

В целях обеспечения реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг) направлены предложения ко 2 чтению проекта Закона Новосибирской области «Об областном бюджете Новосибирской области на 2026 год и плановый период 2027 и 2028 годов»:

2026 год – в сумме 103 019,1 руб.;

2027 год – в сумме 108 955,2 руб.;

2028 год – в сумме 108 610,3 руб.

6. Социально значимый результат региональной программы

Региональная программа позволяет совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечивает 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 сокращает сроки постановки диагноза и начала лечения, повышает качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечивает дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет

достигнут показатель младенческой смертности 3,8 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2030 году*.

Выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний на раннем этапе и в досимптоматический период, своевременное назначение заместительной, патогенетической терапии позволяет существенно уменьшить тяжесть заболеваний, улучшить качество жизни пациентов.

*Прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для субъекта Российской Федерации.

ПРИЛОЖЕНИЕ № 1
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Новосибирской области»

ЧИСЛО
медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведение
НС и РНС в Новосибирской области

Наименование	Уровень	Число медицинских организаций/структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2024 г.
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	24/24	52	4899
	2 уровень	6/6	12	9541
	3А уровень	3/7	18	10933
	3Б уровень			
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	25/25	50	0
	2 уровень	31/40	80	0
	3 уровень	1/1	2	0
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС и РНС	1 уровень			
	2 уровень			
	3 уровень	2/2	4	387
Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС	3 уровень	1/1	2	26
ИТОГО		93/106	220	25786*

*Показатель 3 федеральной формы статистического наблюдения № 32 «Сведения о медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам» (сведения предоставляют: медицинские организации, оказывающие акушерско-гинекологическую помощь во время беременности, родов и послеродовом периоде) таб. 2246 «из числа родившихся взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания» за 2024 год составил 25786. В данный отчет за 2024 год не вошло число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания – 1065 детей в частном медицинском центре с родильным домом Акционерное общество Медицинский центр «АВИЦЕННА» и число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания – 413 детей в ГБУЗ НСО «ДГКБ № 4 им. В.С. Гераськова» и ГБУЗ НСО «ДГКБ № 3».

ПРИЛОЖЕНИЕ № 2
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Новосибирской области»

ПЕРЕЧЕНЬ
медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС
в Новосибирской области

Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющих проведение НС	Адрес, телефон, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный телефон, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2024 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2024 года	
			число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня						
Не имеются в регионе						
Медико-генетический центр 2 уровня						
государственное бюджетное учреждение здравоохранения Новосибирской области «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»/Медико-генетический центр	630079, г. Новосибирск, ул. Киевская, д. 1, тел.: 8 (383) 34 81 00, e-mail: m3418100@yandex.ru	главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина Анна Николаевна, тел.: +7(913)9557399; e-mail: m3418100@yandex.ru Заведующий МГЦ: Максимова Юлия Владимировна, тел.: +7(913) 921 80 85; e-mail: 164706@mail.ru	25786	100	0	0
Медико-генетические центры 3А и (или) 3Б уровня						
Не имеются в регионе						

ПРИЛОЖЕНИЕ № 3
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Новосибирской области»

ОСНАЩЕНИЕ
лаборатории НС, в том числе РНС, МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	2	2	100
2	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии	2	2	100
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	2	2	100
3	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации	-	-	-
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			-	-
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			-	-

	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	аминокислот и ацилкарнитинов		-	-		
4	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет	2	2	100		
5	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров для планшет	1	1	100		
6	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	1	1	100		
7	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробамии крови ИВД	Роллер лабораторный	-	-	-		
8	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	-	-	-		
9	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	2	2	100		
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом					-	-
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды					-	-
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый					-	-
10	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	2	2	100		
11	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	6	6	100		
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный	-	-	-		
12	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	ФКУ – 33 наб., ТТГ – 31 наб., 17ОП – 31 наб., ИРТ – 31 наб., Гал – 33 наб.	-	100		
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			-	100		

	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			-	-
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент			-	-
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			-	-
13	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 анализ/ жидкостная хроматография			-	-
14	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	50000	50000	100
15	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	18	18	100
16	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	16	16	100
	292310	Пипетка электронная		-	-	
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная		-	-	
	292390	Микропипетка электронная		-	-	
	380120	Микропипетка механическая ИВД		-	-	
	124540	Микропипетка механическая		-	-	
17	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной	2	2	100
18	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер	6	6	100

19	185890	Контейнер для стерилизации/ дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	2	2	100
20	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды	-	-	-
21	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор/ Бидистиллятор	2	2	100
22	332060	Секвенатор нуклеиновых кислот ИВД, секвенирование нового поколения	Генетический анализатор для массового параллельного секвенирования с полным пакетом программного обеспечения и комплектом вспомогательного оборудования	1	1	100

Дополнительное оснащение

№ 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	НС – 1	НС – 1	100
2	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	1	0	0
3	Источник бесперебойного питания	3	3	100
4	Мебель лабораторная (комплект)	4	4	100
5	Кондиционер	1	1	100

ПРИЛОЖЕНИЕ № 4
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

**УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ
медицинским персоналом МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»**

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физичес- ких лиц	Укомплек- тованность
		утверждено	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	Врач-генетик	9,25	9	10	97%
2	Врач-лабораторный генетик	5,5	5,5	6	100%
3	Врач клинической лабораторной диагностики	1	1	1	100%
4	Врач-диетолог	1	1	1	100%
5	Врач-эндокринолог (врач - детский эндокринолог)	2	2	2	100%
6	Врач-невролог	1	1	1	100%
7	Медицинский психолог (психолог)	1	1	1	100%
8	Врач ультразвуковой диагностики	2	2	2	100%
9	Врач-акушер-гинеколог	1	1	1	100%
10	Биолог	1	1	1	100%
11	Химик-эксперт медицинской организации	1	1	1	100%
12	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	4,5	4,5	5	100%
13	Лаборант	1,5	1,5	1	100%
14	Старшая медицинская сестра	-	-	-	-
15	Медицинская сестра	6,25	6,25	6	100%
16	Медицинская сестра процедурной	1	1	1	100%
17	Акушерка	1	1	1	100%

18	Медицинский статистик	2	2	2	100%
19	Сестра-хозяйка	-	-	-	-
20	Медицинский регистратор	2	2	2	100%
21	Санитар	1	1	1	100%

ПРИЛОЖЕНИЕ № 5
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Новосибирской области»

**ПАСПОРТ
МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»**

Общая информация		
Наименование	Медико-генетический центр	
Располагается на базе	ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»	
Руководитель	Заведующий МГЦ Максимова Юлия Владимировна	
Адрес	630079, г. Новосибирск, ул. Киевская, д. 1,	
Телефон	8 (383) 34 81 00	
Электронная почта	e-mail: m3418100@yandex.ru	
Количество сотрудников	46	
в том числе врачей-генетиков	10	
в том числе врачей-лабораторных генетиков	6	
Клиническая деятельность	Да/нет	Количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	11453
Профилактика наследственных (генетических):	да	5 640
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	3142
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	1941
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	17745
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	460
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)	да	18
Инвазивные диагностические процедуры:	да	478
биопсия хориона	да	36
Плацентоцентез	да	0
Амниоцентез	да	424
Кордоцентез	да	18
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	91

Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	2143
Неонатальный генетический скрининг	да	25786
Прочее		4560
Лабораторная деятельность / методическая оснащенность	Да/нет	Количество в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	1608
в том числе супружеские пары	да	96
в том числе пренатально	да	478
в том числе новорожденные	да	358
FISH	да	417
в том числе супружеские пары	нет	0
в том числе пренатально	да	280
в том числе новорожденные	да	31
в том числе в рамках ПГТ	нет	0
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	0
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	0
в том числе супружеские пары	нет	0
в том числе пренатально	нет	0
в том числе новорожденные	нет	0
Секвенирование по Сэнгеру	нет	0
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	0
Предимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	0
в том числе ПГТ-А	нет	0
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	0
Неонатальный скрининг	да	128930
Биохимия	да	28724
Масс-спектрометрия	нет	0
ПЦР	нет	0
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Микроскоп Zeiss AxioScope A1 – 2 шт., Микроскоп Zeiss AxioStar plus – 5 шт. Metasystems IKAROS – 1 шт., ВидеоТест – 1 шт.	
FISH:	Микроскоп Zeiss AxioScope A1 с флуоресцентной приставкой – 1 шт. Metasystems ISIS – 1 шт.	
ПЦР:	Нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	Нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	Нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	Нет	
Биохимический скрининг:	Многофункциональная автоматизированная лаборатория с комплектом оборудования – 2 шт.	
Масс-спектрометрия:	Анализатор иммунодиагностический (Делфия Экспресс) – 2 шт.	

ПРИЛОЖЕНИЕ № 6
к региональной программе «Обеспечение
расширенного неонатального скрининга
в Новосибирской области»

**ПЛАН
мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Новосибирской области»**

№ 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 расширенного неонатального скрининга (РНС) в Новосибирской области						
1.1	Актуализация локальных приказов в медицинских организациях, участвующих в проведении НС и РНС	01.01.2026	31.12.2030	Главные врачи медицинских организаций, участвующих в проведении НС и РНС	Наличие актуализированных локальных НПА в медицинских организациях, регламентирующих НС и РНС в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н	Локальные НПА в медицинских организациях, участвующих в проведении НС и РНС	Изданы и зарегистрированы приказы, локальные НПА в медицинских организациях

					«Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»		
1.2	Сопровождение организационно-методическим отделом ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» проведения НС и РНС на территории Новосибирской области	01.01.2026	31.12.2030	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н.	Организационно-методическое обеспечение НС и РНС на территории Новосибирской области	Приказ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»	Организационно-методическое сопровождение ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» проведения НС и РНС на территории Новосибирской области
1.3	Заключение договора на проведение РНС между ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и ФГБНУ «МГНЦ»	01.01.2026 01.01.2027 01.01.2028 01.01.2029 01.01.2030	31.12.2026 31.12.2027 31.12.2028 31.12.2029 31.12.2030	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н.	Правовое обеспечение взаимодействия с медико-генетическими центрами 3 группы	Договор	Заключен договор
1.4	Заключение договора на проведение РНС между ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН»	01.01.2026 01.01.2027 01.01.2028 01.01.2029 01.01.2030	31.12.2026 31.12.2027 31.12.2028 31.12.2029 31.12.2030	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н.	Правовое обеспечение взаимодействия с медико-генетическими центрами 3 группы	Договор	Заключен договор
1.5	Заключение соглашения между Минздравом РФ и	01.01.2026	31.12.2028	Министр здравоохранения НСО	Финансовое обеспечение проведения РНС	Соглашение	Заключено соглашение

	Правительством Новосибирской области на проведение РНС			Заблоцкий Р.М.	на территории НСО		
1.6	Заключение договора ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» и транспортной кампанией на транспортировку биологического материала в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН» и в ФГБНУ «МГНЦ»	01.01.2026 01.01.2027 01.01.2028 01.01.2029 01.01.2030	31.12.2026 31.12.2027 31.12.2028 31.12.2029 31.12.2030	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н.	Правовое обеспечение транспортировки биологического материала	Договор	Заключен договор
2	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение НС и РНС						
2.1	Проведение доставки биологического материала для проведения РНС из МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН»	01.01.2026	31.12.2030	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н.	контроль логистического маршрута движения биологического материала	Заключение по результатам обследований из медико-генетических центров 3 уровня в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и	Проведена доставка биологического материала

						(или) наследственными заболеваниями»	
2.2	Проведение аудита качества проведенного забора биологического материала для проведения НС и РНС в соответствии с приказом Минздрава РФ от 21.04.2022 N 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	01.01.2026 01.01.2027 01.01.2028 01.01.2029 01.01.2030	31.12.2026 31.12.2027 31.12.2028 31.12.2029 31.12.2030	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н.	Оценка качества забора биологического материала для проведения НС и РНС	Заключение медико-генетических центров 3 уровня в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	Проведен аудит
2.3	Проведение аудита исполнения приказа Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 «Об организации проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на	01.01.2026 01.01.2027 01.01.2028 01.01.2029 01.01.2030	31.12.2026 31.12.2027 31.12.2028 31.12.2029 31.12.2030	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н., главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В.	Исполнение медицинскими организациями приказа министерства здравоохранения Новосибирской области от 12.12.2022 № 3843 «Об организации	Ежегодная докладная записка главного врача ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчиной А.Н. в Минздрав НСО	Соблюдение медицинскими организациями приказа Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 «Об организации проведения неонатального скрининга,

	врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории Новосибирской области» в части маршрутизации при проведении НС и РНС				проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории Новосибирской области» в части маршрутизации		расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории Новосибирской области»
2.4	Организация доставки биологического материала для проведения диагностики детей из группы риска РНС из МГЦ «КЦОЗСиР» в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН», для подтверждающей диагностики – в ФГБНУ «МГНЦ»	01.01.2026	31.12.2030	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н.	Исполнение приказа министерства здравоохранения Новосибирской области от 12.12.2022 № 3843 «Об организации проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или)	Реестр счетов на оплату проведенных исследований медико-генетических центров 3 уровня	Доставка биологического материала

					наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории Новосибирской области» в части маршрутизации		
3	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС						
3.1	Проведение обучения врачей в рамках программ дополнительного профессионального образования(далее – ДПО) по профилю неонатология, генетика, лабораторная генетика, ультразвуковая диагностика, детская эндокринология, неврология, инфекционные болезни	01.01.2026	31.12.2030	Заместитель министра здравоохранения НСО Аксенова Е.А.; главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В., главные врачи медицинских организаций.	Повышение уровня квалификации врачей разных специальностей	Документ о завершении программы ДПО	Обучены врачи различных специальностей
3.2	Обеспечение квалифицированными кадрами МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»	01.01.2026	31.12.2030	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В., главный врач	Проведена целевая подготовка 2 врачей ординаторов по профилю «Генетика»	Аккредитация специалистов	Врачи генетики трудоустроены в МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»

				ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н.			
4.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС						
4.1	Обеспечение технической поддержки МИС НСО, в том числе в части информационного взаимодействия МИС НСО с информационными системами Минздрава России	ежегодно	ежегодно	Заместитель министра здравоохранения НСО Колупаев А.В., директор ГБУЗ НСО «МИАЦ» Хмелева М.О.	Обеспечена техническая поддержка МИС НСО.	Контракт на техническое сопровождение МИС НСО	Заключен контракт на техническое сопровождение МИС НСО
5	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках НС и РНС.						
5.1	Актуализация приказа Минздрава НСО от 28.05.2013 № 1754 «Об оказании медицинской помощи детскому населению с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Новосибирской области»	01.01.2026	31.12.2026	Заместитель министра здравоохранения НСО Анохина Т.Ю., главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н., главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В.	Организация своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Приказ Минздрава НСО	Издан приказ Минздрава НСО

5.2	Актуализация приказа Минздрава НСО от 12.12.2022 № 3843 «Об организации проведения неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных детей граждан Российской Федерации на территории новосибирской области»	01.01.2026	31.12.2026	Заместитель министра здравоохранения НСО Анохина Т.Ю., главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н., главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В.,	Организация своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Приказ Минздрава НСО	Издан приказ Минздрава НСО
6	Применение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС						
6.1	Проведение тематических школ, семинаров, конференций, круглых столов для врачей неонатологов и педиатров по вопросам профилактики, диагностики и лечения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	01.01.2026	01.12.2030	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В., профильные главные внештатные специалисты Минздрава НСО.	Повышение квалификации медицинских работников по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями,	Докладная записка главного внештатного специалиста по медицинской генетике Минздрава НСО Максимовой Ю.В.	Проведены школы, семинары, конференции, круглые столы.

					выявленными в рамках РНС в соответствии клиническими рекомендациями.		
6.2	Актуализация дорожной карты по внедрению стандартов, клинических рекомендаций по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	01.01.2026	31.12.2030	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимов Ю.В.	актуализация дорожной карты.	Информационное письмо	Актуализирована дорожная карта
6.3	Исполнение актуализированной дорожной карты по внедрению стандартов, клинических рекомендаций по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	01.01.2026	31.12.2030	Главные врачи медицинских организаций	Исполнение в медицинских организациях мероприятий дорожной карты по внедрению клинических рекомендаций по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями,	Докладные записки главных врачей медицинских организаций	Внедрены клинические рекомендации

					выявленными в рамках НС и РНС		
6.4	Обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (далее - ЛП и СПЛП) детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	01.01.2026	31.12.2030	Заместитель министра здравоохранения Новосибирской области Аксенова Е.А., главные врачи медицинских организаций	Обеспечение непрерывного лечения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС	Выписанные и обслуженные рецепты	Дети с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС обеспечены ЛП и СПЛП
7	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС .						
7.1	Аудит исполнения стандартных операционных процедур (далее – СОП) в медицинских организациях, обеспечивающих. проведение НС и РНС	01.01.2026 01.01.2027 01.01.2028 01.01.2029 01.01.2030	31.12.2026 31.12.2027 31.12.2028 31.12.2029 01.01.2030	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н.	Соблюдение СОП в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Докладная записка главного врача ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчиной А.Н.	Проведен аудит
7.2	Проведение обучающих семинаров сотрудников медицинских организаций, осуществляющих забор биологического материала на НС и РНС	01.12.2026 01.12.2027 01.12.2028 01.12.2029 01.01.2030	31.12.2026 31.12.2027 31.12.2028 31.12.2029 31.12.2030	Главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н., главный внештатный специалист по	Повышение квалификации сотрудников медицинских организаций, осуществляющих забор	Протоколы обучающих семинаров	Сотрудники медицинских организаций, осуществляющих забор биологического материала на НС и

				медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В.,	биологического материала на НС и РНС на территории Новосибирской области		РНС, обучены
8	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						
8.1	Разработка единого шаблона приема врача-генетика в МИС НСО	01.01.2026	31.12.2030	Заместитель министра здравоохранения НСО Анохина Т.Ю., директор ГБУЗ НСО «МИАЦ» Хмелева М.О., главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н., главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В.	В МИС НСО сформирован единый специализированный шаблон приема врача-генетика	Докладная записка в Минздрав НСО главного врача ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчиной А.Н.	Обеспечено использование специализированного шаблона приема врача-генетика в МИС НСО
9	Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения						
9.1	Проведение информационной кампании о возможностях диагностики НС и РНС в средствах массовой информации	01.01.2026	31.12.2030	Заместитель министра здравоохранения НСО Анохина Т.Ю., директор ГБУЗ НСО	Организовано проведение информационной кампании	Докладные записки в Минздрав НСО главного врача ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР»	Проведена информационная кампания

	(телевидение, интернет ресурсы, информационные печатные материалы)			«РЦОЗ и МП» Фомичева М.Л., главный врач ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» Вятчина А.Н., главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава НСО Максимова Ю.В. главные врачи МО		Вятчиной А.Н. и директора ГБУЗ НСО «РЦОЗ и МП» Фомичева М.Л.	
--	--	--	--	--	--	--	--

Схема
доставки биоматериала в Новосибирской области для проведения РНС
(доставка биоматериала из МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» в НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НМИЦ РАН» осуществляется автотранспортом: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота с 8.00 до 19.00), доставка биоматериала из МГЦ ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР» на подтверждающую диагностику в ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» – авиатранспортом: понедельник, вторник, среда, четверг, пятница, суббота с 8.00 до 19.00)

