



ПОСТАНОВЛЕНИЕ

19 декабря 2022 г.

№ 785

г. Улан-Удэ

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

В целях реализации постановления Правительства Российской Федерации от 26.12.2017 № 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения» Правительство Республики Бурятия **п о с т а н о в л я е т**:

1. Утвердить прилагаемую региональную программу Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия»*.
2. Настоящее постановление вступает в силу со дня его официального опубликования.

**Глава Республики Бурятия -
Председатель Правительства
Республики Бурятия**



А. Цыденов

*Приложение в электронном виде

УТВЕРЖДЕНА

постановлением Правительства
Республики Бурятия
от 19.12.2022 № 785

**РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
Республики Бурятия
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Республике Бурятия»**

1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга (далее – НС) в Республике Бурятия.

Ответственные сотрудники за подготовку региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия»:

1. Аюрова Жанна Гармаевна – начальник отдела медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Республики Бурятия, Ayurova.Z@mz.govrb.ru, тел.: +7-3012-21-40-90.

2. Еремина Елена Робертовна – главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Республики Бурятия, заведующий медико-генетической консультацией ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» Министерства здравоохранения Республики Бурятия, ereelrob@rambler.ru, тел.: +7-3012-37-22-03.

3. Махачкеев Жаргал Александрович – главный внештатный специалист по информационным системам Министерства здравоохранения Республики Бурятия, директор ГБУЗ «Республиканский медицинский информационно-аналитический центр» Министерства здравоохранения Республики Бурятия, Maxhachkeev.ZH@mz.govrb.ru, тел.: +7-3012-37-41-00 (доб.102).

1.1. Краткая характеристика субъекта Российской Федерации

Название региона: Республика Бурятия.

Региональный центр: г. Улан-Удэ.

Входит в состав Дальневосточного федерального округа.

Население регионального центра: 430 550 человек на 1 января 2016 года.

Расстояние от Москвы до регионального центра: 5519 км.

Площадь: 351,3 тыс.кв.км.

Административно-территориальная характеристика. В составе региона 23 муниципальных образования, из них 2 городских округа - г. Улан-Удэ и г. Северобайкальск.

Климато-географическая характеристика. Республика Бурятия входит в горную зону с высотной поясностью, рельеф характеризуется мощными горными хребтами и обширными глубокими и замкнутыми межгорными котловинами. Площадь гор более чем в 4 раза превышает площадь, занимаемую низменностями. Для Республики Бурятии характерна значительная приподнятость над уровнем моря и очень низкое среднее атмосферное давление. Самой низкой отметкой является уровень озера Байкал - 456 метров в тихоокеанской отметке, а наиболее высокой - покрытая ледниками вершина Мунку-Сардык в Восточных Саянах (3491 метров над уровнем моря). Южная Бурятия, представленная Селенгинским среднегорьем, охватывает значительную часть бассейна реки Селенги - крупнейшей водной артерии Байкала, включая все ее крупные притоки, и характеризуется преобладанием гор средней высоты 1000-1800 метров над уровнем моря. В северной части Бурятии расположены хребты Станового нагорья. Для северного Прибайкалья характерно сплошное распространение вечной мерзлоты, залегающей на глубине 0,5 метра и мощностью до 500-600 метров.

Для территории Республики Бурятия характерен резко континентальный климат с большими годовыми и суточными колебаниями температуры воздуха и с неравномерным распределением атмосферных осадков по сезонам года, формируется под влиянием трех контрастных компонентов: сухого и холодного климата северных областей, жаркого и сухого монгольских пустынь и влажного тихоокеанского.

Транспортная инфраструктура. Регулярного автобусного сообщения из г. Улан-Удэ не имеют Северо-Байкальский, Муйский районы и г. Северобайкальск (ввиду отсутствия автомобильных дорог) В указанных регионах транспортная доступность обеспечена только авиационным транспортом: рейс авиакомпании «Ангара» из г. Улан-Удэ до г. Нижнеангарск (охват г. Северобайкальск и Северо-Байкальский район) и обратно по вторникам, пятницам, воскресеньям еженедельно и рейс авиакомпании «Ангара» из г. Улан-Удэ до п. Таксимо Муйского района по пятницам еженедельно. Во все остальные муниципальные образования имеется устойчивое автомобильное сообщение. Основу автодорожной сети Республики Бурятия составляют 3 федеральные автомобильные дороги: Р-

258 «Байкал» Иркутск-Улан-Удэ-Чита, протяженностью в пределах республики 432 км; А-333 Култук-Монды, протяженностью 180 км (находится в ведении управления автомобильной магистрали «Красноярск – Иркутск»); А-340 Улан-Удэ-Кяхта, протяженностью 219 км.

Хозяйственная деятельность. В Республике Бурятия основными видами промышленности являются машиностроение и металлообработка (гражданская и военная вертолетная техника, металлические конструкции для строительства мостов, аэрокосмическое оборудование и детали для ремонта локомотивов и вагонов), горнодобывающая промышленность (золотодобыча, угледобыча, добыча цветных металлов, добыча урана). Интенсивно развиваются перерабатывающие отрасли промышленности (деревообрабатывающий комплекс и целлюлозно-бумажное производство), легкая промышленность в части производства валяной обуви, трикотажных и швейных изделий, переработки шерсти с последующим производством готовой продукции. Таким образом, Республика Бурятия относится к числу регионов России с индустриально-аграрным типом экономики.

1.2. Анализ основных демографических показателей субъекта Российской Федерации

Таблица № 1

Демографические показатели в Республике Бурятия

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	14,1	12,7	12,9	12,2	11,4
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	10,7	11,0	12,0	13,7	12,4
Коэффициент естественного прироста населения	3,4	1,7	0,9	-1,5	-1,0

Демографическая ситуация в Республике Бурятия характеризуется снижением рождаемости, равно как в РФ и ДФО в течение ряда лет. Однако в 2020 году отмечается небольшой прирост, показатель рождаемости составил 12,9 на 1000 населения, что на 1,5% выше, чем в 2019 году. В 2021 году снова отмечается снижение рождаемости до 12,2 на 1000 населения, что на 5,4% ниже, чем в 2020 году. По оперативным данным за 9 месяцев 2022 года коэффициент рождаемости составил 11,4 на 1000 населения. По итогам 9 месяцев 2022 г. Республика Бурятия занимает 1 рейтинговое место по

рождаемости в ДФО и 8 место в Российской Федерации.

Показатель естественного прироста населения за 5 лет с 2018 года по 9 мес. 2022 год постепенно снижается с 3,4 до -1. Таким образом, в республике наблюдается ухудшение демографической ситуации. По показателю естественного прироста населения в 2022 году Республика Бурятия на 3 месте по ДФО и 12 месте по РФ.

Общий коэффициент смертности на 1000 населения имеет тенденции к росту за последние 5 лет. Темп роста коэффициента общей смертности в 2021 году составил 28 % по сравнению с 2018 годом, и 14 % по сравнению с 2020 годом. По показателю «Общий коэффициент смертности» на 1000 населения в 2022 году Республика Бурятия на 5 месте по ДФО и 26 месте по РФ.

Таблица № 2

Численность населения в субъекте Республике Бурятия, абс.

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего	984 511	983 273	985 937	985 431	982 629
Из общего числа Дети 0-17, всего	262 716	264 639	266 047	266 282	265 111
из них городское население	146 413	148 283	149 523	149 113	148 048
из них сельское население	116 303	116 356	116 524	117 169	117 063
из них дети 0-1	14 235	13 847	12 433	12 637	11 948

Численность постоянного населения Республики Бурятия (по данным Территориального органа Федеральной службы государственной статистики по Республике Бурятия) на 01.01.2022 составила 982,6 тыс. человек, в том числе детского населения – 265,1 тыс. человек (26,9 %), сельское население – 402,8 тыс. человек (40,9 %). Численность городского детского населения составила 148 048 чел. (55,8 %), численность сельского детского населения составила 117063 чел. (44,2%).

Плотность населения составляет 2,8 человек на 1 км². Распределение плотности населения республики неравномерное, колеблется от 0,2 человек на 1 км² в районах, приравненных к районам Крайнего севера, до 1193,1 человек на 1 км² в столице республики.

За период 2018 - 2022 годы численность населения республики уменьшилась на 0,19 % (с 984,5 до 982,6 тыс. чел.) в том числе за счет снижения численности детского населения до 1 года на 16 % (с 14,2 до 11,9

тыс. чел.). Удельный вес детского населения до 1 года за 2018 - 2020 годы снизился с 5,4 до 4,5%.

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в субъекте Российской Федерации

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес 2022	
	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%
Перинатальная смертность	93	6,65	94	7,5	93	7,3	81	6,7	73	9,16
Неонатальная смертность	26	1,9	27	2,2	34	2,7	24	2,0	15	1,8
Ранняя неонатальная смертность	15	1,1	19	1,5	19	1,5	16	1,3	8	1,01
Младенческая смертность	85	6,1	77	6,0	69	5,5	52	4,3	43	4,9

За 9 мес. 2022 г. зарегистрировано 8 случаев ранней неонатальной смертности, показатель составил 1,01, что ниже аналогичного периода прошлого года на 42% (9 мес. 2021 г. – 15 случаев, показатель составил 1,74; 9 мес. 2020 г. – 12 случаев, показатель составил 1,34); 15 случаев неонатальной смертности, показатель составил 1,8, что ниже аналогичного периода прошлого года на 36% (9 мес. 2021 г. – 22 случая, показатель составил 2,55; 9 мес. 2020 г. – 23 случая, показатель составил 2,57); 29 случаев постнеонатальной смертности, показатель составил 3,67, что ниже аналогичного периода прошлого года на 58% (9 мес. 2021 г. – 20 случаев, показатель составил 2,32; 9 мес. 2020 г. – 30 случаев, показатель составил 3,35); 73 случая перинатальной смертности, показатель составил 9,16, что выше аналогичного периода прошлого года на 25% (9 мес. 2021 г. – 48 случаев, показатель составил 5,54; 9 мес. 2020 г. – 44 случая, показатель составил 4,9).

Таблица № 4

Структура младенческой смертности в субъекте Российской Федерации

	2018		2019		2020		2021		Оперативные данные 9 мес 2022	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	85	100,0	77	100,0	69	100,0	52	100,0	43	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	4	4,7	3	3,9	4	5,8	0	0,0	6	13,9
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	1,9	0	0,0
от болезней нервной системы	4	4,7	5	6,5	4	5,8	2	3,8	1	2,3
от болезней органов дыхания	1	1,2	2	2,6	4	5,8	3	5,8	2	4,6
от болезней органов пищеварения	1	1,2	1	1,3	0	0,0	0	0,0	0	0,0

от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	14	16,5	15	19,5	13	18,8	9	17,3	3	6,9
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	34	40,0	30	39,0	31	44,9	29	55,8	20	46,5
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	0	0,0	2	2,6	1	1,4	1	1,9	0	0,0
от внешних причин смерти	15	17,6	8	10,4	8	11,6	4	7,7	8	18,6
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0

Примечание: указывается доля в общей структуре смертности.

В структуре младенческой смертности больше половины занимают отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде – 55,8% или 29 случаев. За 2021 год в республике родились 980 недоношенных детей, 26 умерли, что составляет 2,6%. Из 26 случаев - 17 детей (65%) родились с экстремально низкой массой тела от 500 граммов до 1 кг., 2 ребенка с очень низкой массой тела от 1000 до 1500 граммов, 6 детей с низкой массой (от 1500 до 2500 граммов).

Все матери умерших детей имели факторы риска преждевременных родов или их сочетание, в том числе инфекции в 13 случаях (44,8%), хроническая алкогольная интоксикация в 4 случаях (13,7%), возраст старше 35 лет в 9 случаях (31%), многоводие в 6 случаях (20,6%), многоплодная беременность в 5 случаях (17,2%).

На втором месте – врожденные аномалии развития плода – 9 случаев (17,3%), в том числе в 5 случаях (55,6%) диагностированы пороки сердца, по 1 (11,1%) случаю множественных пороков развития, хромосомной аномалии, порока развития головы, центральной нервной системы.

На третьем месте находятся внешние причины (удушения, придавления грудью матери) – 4 случая (7,7%).

За последние три года отмечается стойкая тенденция к снижению младенческой смертности в Республике Бурятия: 85 случаев в 2018 году (6,1 на 1000 родившихся живыми) до 52 в 2021 году (4,3 на 1000 родившихся живыми).

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

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Врожденный гипотиреоз	4	6	3	1	3
Галактоземия	-	1	-	1	-
Фенилкетонурия	1	3	2	-	-
Адреногенитальный синдром	1	1	1	-	1
Муковисцидоз	1	2	1	-	-
Наследственные болезни обмена					
Спинальная мышечная атрофия	1	-	1	2	-
Первичные иммунодефициты	5	1	3	3	3
Итого	13	14	11	7	7

Таблица № 6

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Врожденный гипотиреоз	-	-	-	-	-
Галактоземия	-	1	-	1	-
Фенилкетонурия	1	1	3	1	-
Адреногенитальный синдром	-	-	-	1	-
Муковисцидоз	-	1	1	-	-
Наследственные болезни обмена	-	-	-	-	-
Спинальная мышечная атрофия	1	-	1	2	-
Первичные иммунодефициты	-	-	1	-	-
Итого	2	3	6	5	-

Таблица № 7

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

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Врожденный гипотиреоз	-	-	-	-	-
Галактоземия	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	-	-	-	-	-
Адреногенитальный синдром	-	-	-	-	-
Муковисцидоз	-	-	-	-	-
Наследственные болезни обмена	-	-	-	-	-
Спинальная мышечная атрофия	-	-	-	-	-
Первичные иммунодефициты	-	-	-	1	-
Итого	0	0	0	1	0

По данным анализа показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в

рамках неонатального скрининга, за последние 5 лет (2018-2022 годы) отмечаются следующие случаи выявления заболеваний:

- с врожденным гипотиреозом – 17 детей;
- с галактеземией – 2 ребенка;
- с фенилкетонурией – 6 детей;
- с адреногенитальным синдромом - 4 детей;
- с муковисцидозом -4 детей. Дополнительно в Республике Бурятия за последние 5 лет выявлены 4 детей со спинальной мышечной атрофией, 15 детей с первичными иммунодефицитами (далее – ПИД).

На основании национальных регистров предполагаемая минимальная распространенность ПИД варьирует от 1,5 до 18,8 на 100 000 жителей. В 2021 г. в Российской Федерации показатели частоты выявления ПИД составляют 1,97 на 100 000 населения. В Республике Бурятия показатель составляет 2,84 на 100 000 населения (ДФО – 1,85) Показатель выявляемого ПИД в регионе выше российского и ДФО, в связи с отсрочкой в постановке диагноза, достигающей более 3 лет. Все дети с ПИД имеют инвалидность, консультированы в федеральных учреждениях.

Дети с нарушениями антителообразования получали заместительную терапию внутривенными иммуноглобулинами до 2022 г. В связи с отсутствием внутривенных иммуноглобулинов в течение 2022 года проведены телеконсилиумы с Федеральными медицинскими организациями и по заключениям врачебных комиссий дети с ПИД, с дефицитами антител переведены на подкожные введения иммуноглобулинов «Кьютаквиг» через фонд «Круг добра».

В 67% случаев у детей с ПИД выявлены инфекционные заболевания бронхолегочной системы. У 31% пациентов встречались инфекционные заболевания других органов: менингит, энцефалит, конъюнктивит, энтероколит, парапроктит. У 2 пациентов в дебюте заболевания выявлена тромбоцитопения (7%), отставание в росте и физическом развитии – у 4 пациентов (14%). Рецидивирующая пиодермия кожи и гнойно-септические заболевания внутренних органов выявлены у 14% пациентов (4 человек). Тяжелая генерализованная инфекция – у 4 (14%) пациентов. В то же время, рецидивирующие отиты, синуситы и молочница у 3 (10,3 %) пациентов, пневмония выявлена у 6 пациентов (20,6%).

Наличие ПИД у членов семьи выявлено у 2 пациентов (16,9 %). 5 пациентов имеют данные об отягощенном наследственном семейном анамнезе с X-сцепленным типом наследования. По полу, закономерно, преобладают мальчики.

В 2021 зарегистрирован летальный исход ребенка И., 2021 г.р., с ПИД до 1 года. Ребенок неоднократно консультирован со специалистами РДКБ, ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России (Москва), проведен количественный анализ кольцевых участков ДНК - TREC/KREC, послуживший основой для диагностики ПИД у данного ребенка. Согласно акту внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница» от 23.09.2021 случай смерти ребенка И. признан сложно управляемым.

С целью выявления детей с ПИД на первом году жизни с 2023 года обследование на ПИД будет включен в расширенный неонатальный скрининг. Это расширит возможности решения ряда проблем, в том числе раннюю, в том числе доклиническую диагностику, назначение своевременной патогенетической и симптоматической терапии, повысит качество медицинской помощи, качество жизни пациентов, снизит смертность и инвалидность.

1.4. Нормативные правовые документы субъекта Российской Федерации, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Таблица № 8

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

	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1.	Об оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Республики Бурятия	№ 1351-ОД от 13.10.2015	Приказ министерства здравоохранения Республики Бурятия	
2.	О порядке проведения пренатальной (дородовой) диагностики наследственных и врожденных заболеваний у детей	№ 2063-ОД от 30.12.2014	Приказ министерства здравоохранения Республики Бурятия	
3.	О мониторинге врожденных пороков развития у новорожденных и плодов в Республике Бурятия	№ 229-ОД от 09.04.2019	Приказ министерства здравоохранения Республики Бурятия	
4.	Маршрутизация новорожденных при оказании специализированной медицинской помощи на территории Республики Бурятия	№ 261-ОД от 07.04.2021	Приказ министерства здравоохранения Республики Бурятия	Приказ министерства здравоохранения Республики Бурятия от 19.11.2019 № 689-ОД «О

				маршрутизации медицинской помощи новорожденным детям на территории Республики Бурятия»
5.	Об оказании медицинской помощи в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения)	№ 1198-р от 02.12.2020	Распоряжение министерства здравоохранения Республики Бурятия	
6.	О подготовке к переходу на работу в соответствии с клиническими рекомендациями	№ 408-ОД от 31.05.2021	Приказ министерства здравоохранения Республики Бурятия	
7.	О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности	№ 126-ОД от 02.02.2017, с изменениями от 28.02.2022 № 170-ОД	Приказ министерства здравоохранения Республики Бурятия	Приказ Министерства Здравоохранения Республики Бурятия от 05.05.2015 № 660-ОД «О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующим и редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности и жизни граждан или их инвалидности»
8.	Организация работ в рамках фонда «Круг добра»	256-р от 13.04.2021	Распоряжение министерства здравоохранения Республики Бурятия	
9.	Методические рекомендации. Мониторинг врожденных пороков развития	30.04.1996	Госкомсанэпиднадзор РФ	
10.	Стандартная операционная процедура «Организация работы по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания с целью их раннего выявления»	01.06.2017	ГАУЗ «Городской перинатальный центр г. Улан-Удэ»	
11.	Стандартная операционная процедура «Доставка биоматериала на неонатальный скрининг в медико-генетическую консультацию»	СОП-173-19 от 16.04.2019	ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр»	

Сформирована база нормативно-правовых документов системы оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Бурятия. В настоящее время существует необходимость разработки регионального приказа по внедрению расширенного неонатального скрининга согласно приказу Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (вступит в силу с 31.12.2022).

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

Медико-генетическая служба Республики Бурятия представлена медико-генетической консультацией (далее - МГК), которая является подразделением ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» Министерства здравоохранения Республики Бурятия (Приложение №5). МГК размещается в здании по адресу: г. Улан-Удэ, проспект Победы, дом 6. Укомплектованность врачами составляет 78,5%, средним медицинским персоналом -90,0% (Приложение № 4).

В Республике Бурятия внедрена и функционирует трёхуровневая организация медицинской помощи женщинам, представленная 3 уровнями оказания помощи (приложение № 1). 21 медицинская организация 1 уровня, имеющая в составе родильные отделения и urgentные родильные залы, 1 медицинская организация 2 уровня, 1 медицинская организация 3А уровня осуществляют забор проб для проведения НС (таблица № 8.1).

Проведение медико-генетического исследования, а также медико-генетического консультирования по итогам скрининга осуществляет МГК (приложение № 2).

На карте-схеме №1 нанесены медицинские организации, осуществляющие забор крови на тест-бланки для проведения НС с указанием плеча доставки проб для проведения НС, сроков (длительности), вида доставки (авто/жд/авиа/транспортная компания/иное).

В приложении № 3 к настоящей Региональной программе представлен уровень оснащённости медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» Министерства здравоохранения Республики Бурятия, проводящей НС, медицинским оборудованием в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Распределение медицинских организаций на территории Республики Бурятия на группы по оказанию медицинской помощи женщинам в период беременности, родов и послеродовом периоде

Группы (согласно приказу Минздрава России от 20.10.2020 № 1130н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»)	Наименование медицинских организаций
<p>I- имеющие в составе родильные отделения, в которых не обеспечено круглосуточное пребывания акушера – гинеколога, врача неонатолога, анестезиолога-реаниматолога, а также медицинские организации, имеющие в своем составе ургентный родзал</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. ГБУЗ «Баргузинская ЦРБ» 2. ГБУЗ «Баунтовская ЦРБ» 3. ГБУЗ «Бичурская ЦРБ» 4. ГБУЗ «Гусиноозерская ЦРБ» 5. ГБУЗ «Еравнинская ЦРБ» 6. ГБУЗ «Закаменская ЦРБ» 7. ГАУЗ «Заиграевская ЦРБ» - ургентный 8. ГБУЗ «Иволгинская ЦРБ» - ургентный 9. ГБУЗ «Кабанская ЦРБ» 10. ГБУЗ «Кижингинская ЦРБ» 11. ГБУЗ «Курумканская ЦРБ» 12. ГБУЗ «Кяхтинская ЦРБ» 13. ГБУЗ «Муйская ЦРБ» 14. ГБУЗ «Мухоршибирская ЦРБ» 15. ГБУЗ «Окинская ЦРБ» 16. ГБУЗ «Петропавловская ЦРБ» 17. ГБУЗ «Прибайкальская ЦРБ» - ургентный 18. ГБУЗ «Тарбагатайская ЦРБ» - ургентный 19. ГБУЗ «Тункинская ЦРБ» 20. ГБУЗ «Хоринская ЦРБ» 21. ЧУЗ «Больница» РЖД-медицина» г. Северобайкальск»
<p>II- акушерские стационары (родильные дома (отделения), в том числе профилированные по видам патологии), имеющие в своей структуре палаты интенсивной терапии (отделение анестезиологии-реанимации) для женщин и палаты реанимации и интенсивной терапии для новорожденных</p>	<p>ГАУЗ «Городской перинатальный центр г. Улан-Удэ»</p>
<p>III- акушерские стационары, имеющие в своем составе отделение анестезиологии-реанимации для женщин, отделение реанимации и интенсивной терапии для новорожденных, отделение патологии новорожденных и недоношенных детей,</p>	<p>ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр Минздрава РБ»</p>

АДКЦ с отделением телемедицины, в том числе с выездными бригадами скорой медицинской помощи анестезиологии-реанимации	
---	--

Маршрутизация в рамках неонатального скрининга, направленная на своевременное выявление заболеваний и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры

1. Забор образцов крови осуществляется на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки из пятки новорожденного ребенка через 3 часа после кормления на 4 день жизни у доношенного и на 7 день - у недоношенного ребенка. Тест-бланк высушивается в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2 часов без применения дополнительной тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей.

а) Забор образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания осуществляется в медицинских организациях Республики Бурятия, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов, специально подготовленным работником: в родильных отделениях ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ, ГАУЗ «Городской перинатальный центр г. Улан-Удэ», ГБУЗ «Баргузинская центральная районная больница», ГБУЗ «Баунтовская центральная районная больница», ГБУЗ «Бичурская центральная районная больница», ГАУЗ «Гусиноозерская центральная районная больница», ГБУЗ «Еравнинская центральная районная больница», ГБУЗ «Закаменская центральная районная больница», ГБУЗ «Кабанская центральная районная больница», ГАУЗ «Кижингинская центральная районная больница», ГБУЗ «Курумканская центральная районная больница», ГБУЗ «Кяхтинская центральная районная больница», ГБУЗ «Муйская центральная районная больница», ГБУЗ «Мухоршибирская центральная районная больница», ГБУЗ «Окинская центральная районная больница», ГБУЗ «Петропавловская центральная районная больница», ГБУЗ «Тункинская центральная районная больница», ГБУЗ «Хоринская центральная районная больница», ЧУЗ «Больница «РЖД-МЕДИЦИНА» г. Северобайкальск», в urgentных залах ГАУЗ «Заиграевская центральная районная больница», ГБУЗ «Иволгинская центральная районная больница», ГБУЗ «Прибайкальская центральная районная больница», ГБУЗ «Тарбагатайская центральная районная больница» (Приложение №1).

б) В случае отсутствия в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в медицинскую организацию забор образца крови для проведения исследования осуществляется специально подготовленным работником детской поликлиники по месту жительства или иной медицинской организацией по месту пребывания ребенка: отделение патологии новорожденных ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница» МЗ РБ», детские поликлиники ГБУЗ «Городская больница №4», ГБУЗ «Городская больница №5», ГБУЗ «Городская поликлиника №1», ГАУЗ «Городская поликлиника №2», ГБУЗ «Городская поликлиника №3», ГАУЗ «Городская поликлиника №6», ГБУЗ «Баргузинская центральная районная больница», ГБУЗ «Баунтовская центральная районная больница», ГБУЗ «Бичурская центральная районная больница», ГАУЗ «Гусиноозерская центральная районная больница», ГБУЗ «Еравнинская центральная районная больница», ГАУЗ «Заиграевская центральная районная больница», ГБУЗ «Закаменская центральная районная больница», ГАУЗ «Иволгинская центральная районная больница», ГБУЗ «Кабанская центральная районная больница», ГАУЗ «Кижингинская центральная районная больница», ГБУЗ «Курумканская центральная районная больница», ГБУЗ «Кяхтинская центральная районная больница», ГБУЗ «Муйская центральная районная больница», ГБУЗ «Мухоршибирская центральная районная больница», ГБУЗ «Нижнеангарская центральная районная больница», ГБУЗ «Окинская центральная районная больница», ГБУЗ «Петропавловская центральная районная больница», ГБУЗ «Прибайкальская центральная районная больница», ГБУЗ «Тарбагатайская центральная районная больница», ГБУЗ «Тункинская центральная районная больница», ГБУЗ «Хоринская центральная районная больница», ЧУЗ «Больница «РЖД-МЕДИЦИНА» г. Северобайкальск» (Приложение №1).

в) Забор крови осуществляют 43 медицинских работника, обученные правилам забора проб для проведения НС (Приложение № 2).

2. Тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови, герметично, в чистый конверт и доставляются для проведения исследований в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ не реже одного раза в 3 дня автомобильным транспортом и по графику авиакомпаний авиационным транспортом от ГБУЗ «Муйская центральная районная больница», ЧУЗ «Больница «РЖД-МЕДИЦИНА» г. Северобайкальск».

3. Регистрация приема бланков в медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ осуществляется ответственным лицом, назначенным локальным приказом медицинской организации (старшая медицинская сестра медико-генетической консультации). Сведения о тест-бланках заносятся в «Журнал регистрации тест-бланков» ответственным лицом.

4. Исследование образцов крови проводится в медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ в срок до 10 дней после забора образца крови.

5. В случае выявления отклонений от референсных значений в исследуемых образцах, врач - лабораторный генетик медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ в течение 24 часов осуществляет связь с руководителем медицинской организации, в которой в данное время находится или состоит на учете ребенок (акушерский или педиатрический стационар, детская поликлиника).

6. Подтверждающая диагностика на галактоземию, фенилкетонурию, муковисцидоз осуществляется в медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ, на адреногенитальный синдром и врожденный гипотиреоз – в ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница». В случае необходимости молекулярно-генетическая подтверждающая диагностика осуществляется в федеральных центрах по медицинской генетике (муковисцидоз, адреногенитальный синдром, фенилкетонурия, галактоземия).

7. Руководитель медицинской организации, в которой в данное время находится или состоит на учете ребенок, обязан в течение 48 часов по получении вызова из медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ обеспечить повторный забор крови у ребенка и доставку образцов крови для подтверждающей диагностики. В случае клинических проявлений наследственного заболевания (до или после получения результатов скрининга, до проведения подтверждающей диагностики), новорожденный ребенок госпитализируется или переводится в ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница».

8. Медико-генетическое консультирование семей, прошедших молекулярно-генетическое исследование, проводится в медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ или при необходимости с федеральной медицинской организацией, в том числе с применением телемедицинских технологий.

9. Согласно приказу Минздрава РБ от 13.10.2015 № 1351-ОД «Об оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Республики Бурятия» главным внештатным специалистом по медицинской генетике Ереминой Е.Р. ведется регистр диспансерных больных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

10. При наличии медицинских показаний проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, осуществляется с федеральными учреждениями по профилю заболевания: ФГБУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», ФГБУ Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России.

11. Диспансерное наблюдение детей в выявленными врожденными и (или) наследственными болезнями осуществляется врачом-генетиком медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ, врачами специалистами ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница».

12. Консультирование специалистов по профилю заболевания.

Таблица № 9

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на Д наблюдение	Из числа пациентов состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением ТМК
Врожденный гипотиреоз	1	1	1/0	-	1	1/0
Галактоземия	1	1	1/0	-	1	1/0
Фенилкетонурия	-	-	-	-	-	-
Адреногенитальный синдром	-	-	-	-	-	-
Муковисцидоз	-	-	-	-	-	-
Наследственные болезни обмена *	-	-	-	-	-	-

Спинальная мышечная атрофия	2	2	2/0	Невролог	1	2/0
Первичные иммунодефициты	3	3	3/0	Аллерголог Иммунолог	1	3/0
Иные	-	-	-	-	-	-
Итого	7	7	7/0	-	-	7/0

* Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионоваяацидемия; метилмалоноваяацидемия (метилмалонилКоА-мутаза недостаточность); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина С); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоноваяацидемия (дефицит метилмалонилКоА-эпимеразы); метилмалоноваяацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутароваяацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутароваяацидемия, тип II; первичная карнитиноваянедостаточность; среднецепочечнаяацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность ариитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/ пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазыголокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

13. Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, МГЦ 3А и 3Б уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ) с их указанием (Таблица № 10).

Таблица № 10

Количество проведенных ТМК в 2018-2022 гг.

	2018	2019	2020	2021	9 мес 2022 г
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	13	14	11	7	7
из них с применением ТМК	13	14	11	7	7
РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	-	-	-	-	-
НИКИ педиатрии и детской хирургии	-	-	-	-	-

имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ России					
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России	-	-	-	-	-
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	13	14	11	7	7

* при наличии нескольких НМИЦ, заполняется отдельно по каждому

14. Специалисты медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр», врачи специалисты ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница», врачи-педиатры медицинских организаций, оказывающих первичную медико-санитарную помощь детскому населению на постоянной принимают участие в всероссийских образовательных и научно-практических мероприятиях по вопросам диагностики и лечению врожденных и (или) наследственных заболеваний.

2021г.

-IV Всероссийская мультимедийная конференция «Орфаника», посвященная диагностике и лечению орфанных заболеваний (23.03.2021);

-V Всероссийская мультимедийная конференция с международным участием, посвященная диагностике и лечению орфанных заболеваний «Орфаника» (19.04.2022);

-XXV Международная научно-практическая конференция «Доказанное и сомнительное в акушерстве и гинекологии» (19-22.04.2021);

-Современный взгляд на актуальные проблемы акушерства и гинекологии. Последние нормативные акты. Клинический подход (10.11.2021).

-Наследственные болезни соединительной ткани (повышение квалификации, 06.12-11.12.2021)

2022г.

-Профильная комиссия ФГБНУ МГНЦ им. Н.П. Бочкова (сентябрь 2021, октябрь 2022);

-Общероссийский проект образовательных субботников МАРС Репродуктивный потенциал России (19.02.2022);

-Четвертая научно-практическая онлайн конференция РОМГ «Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней» (26-27.04.2022);

-Всероссийская научно-практическая конференция по совершенствованию неонатального скрининга (03.10.2022);

-Первый Евразийский форум по диагностике и лечению орфанных болезней - «Содружество без границ» (27-28.10.2022);

-Всероссийская школа «Новые горизонты в диагностике и терапии муковисцидоза: гарантии и барьеры» (15-16.09.2022).

Инфраструктура медицинских организаций Республики Бурятия имеет достаточный уровень для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и(или) наследственные заболевания в рамках НС, охват обследованием составляет выше 95%. В связи со значительной удаленностью районных центральных больниц, сложностью транспортной сети и отсутствием наземного сообщения между г.Улан-Удэ и отдельными районами (Северо-Байкальский, Муйский, г. Северобайкальск) возникают проблемы по соблюдению периодичности доставки биологического материала для осуществления неонатального скрининга.

1.6. Информационное взаимодействие

В Республике Бурятия в рамках реализации регионального проекта «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения» создан Региональный сегмент Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее - ГИСЗ), состоящий из нескольких подсистем. Утверждение положения о ГИСЗ предусмотрено проектом Постановления Правительства Республики Бурятия, который сейчас проходит процедуру согласования в соответствии с регламентом подготовки, согласования и принятия нормативных правовых актов. ГИСЗ является совокупностью различных по своим функциям подсистем. Электронный медицинский документооборот осуществляется посредством подсистемы «Региональный архив электронных медицинских документов (РА ЭМД)», которая является агрегатором, формируемых в медицинских информационных системах медицинских организаций структурированных электронных медицинских документов (СЭМД). В число данных входят такие документы как «Направление на госпитализацию, восстановительное лечение, обследование, консультацию» и «Протокол лабораторного исследования», которые будут использоваться для направления на неонатальный скрининг, а также получения его результатов. Внутри региона данные агрегируются в подсистему РА ЭМД, которые в последующем можно открыть в медицинской информационной системе через специальный автоматизированное рабочее место (АРМ). Кроме того, успешно зарегистрированные СЭМД из подсистемы РА ЭМД направляются в

федеральный сервис ЕГИСЗ «Реестр электронных медицинских документов», далее при выполнении технических требований - в Вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему (ВИМИС), профиль «Акушерство, гинекология и неонатология». Соответственно на основе первичных данных из подсистемы РА ЭМД возможно сформировать отчетную информацию.

В настоящее время медицинские свидетельства о рождении (далее – МСР) формируются во всех медицинских организациях, имеющих в своей структуре родильное отделение: ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр», ГАУЗ «Городской перинатальный центр г. Улан-Удэ», 16 родильных отделений в центральных районных больницах, 4 ургентных зала в центральных районных больницах.

В Республике Бурятия внедрены и функционируют 3 медицинские информационные системы (далее – МИС): МИС «Ариадна» (ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр»), МИС «Байкал» (ГАУЗ «Городской перинатальный центр г. Улан-Удэ»), МИС «ПРОМЕД» (центральные районные больницы).

Во всех МИС предусмотрено формирование МСР с дальнейшей его выгрузкой в федеральный сервис ЕГИСЗ «Реестр электронных медицинских документов», откуда сведения передаются в органы ЗАГС.

Таблица № 11

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	Да, Региональный сегмент ЕГИСЗ	Проект Постановления Правительства Республики Бурятия находится на согласовании и будет утвержден до конца 2022 года.
Электронный документооборот	Да, Подсистема «РА ЭМД».	Первый этап перехода на электронный медицинский документооборот (ЭМДО) утвержден распоряжением Минздрава Республики Бурятия от 20.07.2022 № 670- р (план перехода на ЭМДО поликлиник г. Улан-Удэ).
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да, Подсистема «РА ЭМД».	Приказ Минздрава Республики Бурятия от 21.03.2022 № 246-ОД «О внесении изменений в приказ Министерства здравоохранения Республики

		Бурятия от 24.02.2022 № 158-ОД «Об определении серии и перечня номеров медицинских свидетельств о рождении»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Нет	Планируется в рамках развития подсистемы «РА ЭМД»

1.7. Выводы

Медико-генетическая служба представлена медико-генетической консультацией (МГК), которая является подразделением ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр». Укомплектованность врачами составляет 78,5%, средним медицинским персоналом - 90,0%.

В лаборатории МГК проводится внутренний и внешний контроль качества исследований. Лаборатории МГК участвуют в следующих разделах ФСФОК: Неонатальный скрининг (17ОН-прогестерон, иммунореактивный трипсин, галактоза, фенилаланин, тиреотропный гормон) - 3 цикла, Пренатальный скрининг в I триместре (β -свободный, PAPP-A) - 3 цикла, определение кариотипа (цифровые микрофотографии препаратов лимфоцитов) - однократно. По всем разделам получены удовлетворительные результаты.

Ежегодный охват массовым неонатальным скринингом на наследственные заболевания (адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия, фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз) составляет 99,8% детей.

По данным анализа показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках неонатального скрининга за последние 5 лет отмечаются единичные случаи выявления детей с врожденным гипотиреозом (1 ребенок в 2022 г.), в адреногенитальным синдромом (1 случай в 2021 г.), муковисцидозом (2 ребенка: в 2019 и 2020 г.). Дополнительно в Республике Бурятия за последние 5 лет выявлены 4 детей со спинальной мышечной атрофией, 12 детей с первичными иммунодефицитами (далее – ПИД).

Медицинская помощь детям с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями оказывается в медицинской организации 3 уровня – ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница» МЗ РБ, при необходимости проводятся телемедицинские консультации с федеральными медицинскими организациями.

В целях подготовки к проведению расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания необходимы мероприятия:

- нормативно-правовое регулирование по обеспечению расширенного неонатального скрининга новорожденных в республике с 01.01.2023.
- формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, с соблюдением сроков согласно приказу Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».
- совершенствованию материально-технической базы медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр».
- обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
- формирование информационного взаимодействия в рамках ВАМИС «АКиНЕО».
- обеспечение диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.
- внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
- методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга.

2.1. Цели реализации региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия»

1. Снижение младенческой смертности до 4,4 на 1000 рожденных живыми к 2025 году посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга.
2. Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

2.2. Задачи региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия»

1. Обеспечение нормативно-правового регулирования по внедрению расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия.
2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение Расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), в соответствии с приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».
3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, осуществляющих забор биоматериала для проведения расширенного неонатального скрининга, ретеста и подтверждающей диагностики новорожденным с подозрением на врожденные и (или) наследственные заболевания, выявленные в рамках РНС, с обеспечением медицинских работников отделений новорожденных всех учреждений родовспоможения Республики и детских стационаров, осуществляющих указанную деятельность, доступом к ВИМИС «АКиНЕО» с возможностью формирования «Карты новорожденного» и формирования бланка направления на НС и РНС.
4. Совершенствование материально-технической базы медицинских организаций, принимающих участие в диагностике, назначении

патогенетической и симптоматической терапии, диспансеризации пациентов с врожденные и (или) наследственные заболевания.

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

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

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

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

9. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

2.3. Показатели региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия»

1. Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации (%).

2. Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа

новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (%).

3. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (%).

4. Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъектах Российской Федерации (%).

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

2.4. Мероприятия региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия»

Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга в Республике Бурятия показал, что в целях обеспечения проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания с 01.01.2023 необходима реализация ряда мероприятий, нацеленных на выполнение показателей региональной программы Республики Бурятия и федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» по диагностике и лечению наследственных и (или) врожденных заболеваний в рамках РНС.

Перечень мероприятий региональной программы

Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ на следующие заболевания или группы заболеваний:

1. А. Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия — E70.0 МКБ-10). Исследование проводится в МО группы 2 до запуска расширенного неонатального скрининга

Б. Дефицит биотинидазы (недостаточность других уточненных витаминов группы В — E53.8 МКБ-10). Исследование проводится в МО 2 группы после запуска расширенного неонатального скрининга;

2. Врождённый гипотиреоз (врождённый гипотиреоз с диффузным зобом — E03.0 МКБ-10; врождённый гипотиреоз без зоба — E03.1 МКБ-10; дисгормональный зоб — E07.1 МКБ-10; другие уточненные болезни щитовидной железы — E07.8 МКБ-10);

3. Муковисцидоз (кистозный фиброз с легочными проявлениями — E84.0 МКБ-10; кистозный фиброз с кишечными проявлениями — E84.1 МКБ-10; кистозный фиброз с другими проявлениями — E84.8 МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный — E84.9 МКБ-10);

4. Галактоземия (нарушения обмена галактозы — E74.2 МКБ-10);

5. Адреногенитальный синдром (врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов — E25.0 МКБ-10; другие адреногенитальные нарушения — E25.8 МКБ-10; адреногенитальное нарушение неуточненное — E25.9 МКБ-10)

Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в ФГБУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» г. Иркутска на следующие заболевания или группы заболеваний:

1. Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии — E70.1 МКБ-10);

2. Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии — E70.1 МКБ-10);

3. Тирозинемия, тип I (нарушения обмена тирозина — E70.2 МКБ-10);

4. Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь "кленового сиропа" — E71.0 МКБ-10);

5. Гомоцистинурия (нарушения обмена серосодержащих аминокислот — E72.1 МКБ-10);

6. Пропионовая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

7. Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);

8. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
9. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
10. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
11. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
12. Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
13. Изовалериановая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
14. 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
15. Глутаровая ацидемия, тип I (нарушения обмена лизина и гидроксилизина — E72.3 МКБ-10);
16. Глутаровая ацидемия, тип II (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
17. Первичная карнитиновая недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
18. Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
19. Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
20. Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
21. Недостаточность митохондриального трифункционального белка (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
22. Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
23. Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип II (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);
24. Недостаточность карнитин-ацилкарнитинтранслоказы (нарушения обмена жирных кислот — E71.3 МКБ-10);

25. Цитруллинемия, тип I (нарушения обмена цикла мочевины — E72.2 МКБ-10);
26. Аргиназная недостаточность (нарушения обмена цикла мочевины — E72.2 МКБ-10);
27. Бета-кетотиолазная недостаточность (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью — E71.1 МКБ-10);
28. Фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия — E70.0 МКБ-10);
29. Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность других уточненных витаминов группы В — E53.8 МКБ-10);
30. Спинальная мышечная атрофия (детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана] — G12.0 МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии — G12.1 МКБ-10; спинальная мышечная атрофия неуточненная — G12.9 МКБ-10);
31. Первичные иммунодефициты (иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител — D80 МКБ-10; комбинированные иммунодефициты — D81 МКБ-10; иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами — D82 МКБ-10; обычный переменный иммунодефицит — D83 МКБ-10; другие иммунодефициты — D84 МКБ-10).

2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия.

Неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг осуществляется медицинскими организациями на врожденные и (или) наследственные заболевания, предусмотренными Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н.

В целях создания нормативной правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС в Республике Бурятия будут приняты следующие правовые акты:

- региональная программа Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;
- приказ по маршрутизации, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н; Д наблюдение, оказание

экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Республике Бурятия;

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

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

- по приему бланков (внутри региона, из других регионов);
- 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 ЗА и обратно;
- по получению фильтр-бланков медико-генетическими консультациями 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 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 РНС.

Маршрутизация в рамках РНС будет строиться 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 РНС. В Медицинских организациях будет обеспечена возможность формирования бланка-направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении. Необходимы локальные инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца

крови, а также внесение информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология». Необходимые мероприятия указаны в пункте 2.4.5 настоящей Программы.

3. Взятие крови:

а) Забор крови осуществляется в 24 родовспомогательных медицинских организациях: 1 уровень - 20 центральных районных больниц и ЧУЗ «Больница «РЖД-Медицина» г. Северобайкальск», 2 уровень - ГАУЗ «Городской перинатальный центр г. Улан-Удэ», 3А уровень - ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр»;

б) Забор крови у новорожденных медицинские работники, прошедшие подготовку по проведению отбора проб;

в) Взятие образцов крови осуществляется на два тест-бланка, которые выдаются медико-генетической консультацией ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» всем родовспомогательным медицинским организациям. Взятие образцов крови на другую бумагу или бланки не допускается.

Тест-бланк с 5 пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

Тест-бланк с 3 пятнами крови используется для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

г) Кровь берется 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.

4. Медико-генетическая консультация ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» уполномочена на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах Республики Бурятия, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в ФГБУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» г. Иркутска и 3 Б групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики. Направление для забора образцов крови и последующего проведения неонатального скрининга и (или) расширенного неонатального скрининга формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами

5. Отправка тест-бланков в ФГБУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» г. Иркутска из Медико-генетическая консультация ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» будет осуществляться согласно заключенному договору с транспортной компанией ежедневно в рабочие дни. Срок доставки – 1 сутки.

Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, из медицинской организации третьей А и Б групп в течение 24 часов передается в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр».

При получении результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группам высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Информация о детях из группы детей «условно здоровые» о результатах скрининговых исследований передается в медицинские организации по месту наблюдения детей.

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

В целях совершенствования материально-технической базы в 4 квартале 2023 года планируется ремонт помещений медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр», а также дооснащение автоматизированными рабочими местами для осуществления непрерывности и доступности лечебного процесса в Республике Бурятия.

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

В рамках реализации расширенного неонатального скрининга будет определена потребность региона в квалифицированных кадрах с учетом профиля. Будет организована подготовка медицинских и немедицинских кадров, обеспечение непрерывного повышения квалификации средних медицинских работников, врачей специалистов, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

2.4.5. 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 необходимо считать обеспечение интеграции медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО»).

В целях успешной организации информационного взаимодействия будет создана рабочая группа и дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС.

В настоящее время определены медицинские организации, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении. Приказом Министерства здравоохранения Республики Бурятия будут определены медицинские организации, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники). Во всех медицинских организациях, где будет предусмотрено формирование медицинского свидетельства о рождении, будет предусмотрена возможность передачи сведений о факте рождения (СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов.

С разработчиками медицинских информационных систем «Ариадна», «Байкал», «ПРОМЕД», которые внедрены в медицинские организации республики, будет предусмотрена возможность передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО». Далее будет предусмотрено обеспечение медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр», возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО».

Минздравом РБ продолжается сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и

РНС. Специалистами, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС; будет проведена первичная регистрация в ВИМИС «АКиНЕО».

Сведения о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС будут переданы в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России для регистрации.

В последствии специалисту будут обучены работе в ВИМИС «АКиНЕО».

В медицинской организации, оказывающей медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, будут внедрены информационные технологии для формирования и развития цифрового контура.

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

Первичная специализированная медико-санитарная помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями будет оказана в соответствии с порядками и стандартами помощи. Пациентам, выявленным с помощью РНС, будет обеспечен необходимый охват диспансерным наблюдением с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, взаимодействие с ведущими федеральными центрами для оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Специализированная помощь пациентам, выявленным с помощью РНС, будет организована в ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница».

При оказании медицинской помощи детям будет обеспечена преемственность 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.

2.4.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению

и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

При оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, будут использованы действующие стандарты, клинические рекомендации и порядки оказания медицинской помощи, утвержденные Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам;

Главными внештатными специалистами Министерства здравоохранения Республики Бурятия будет обеспечено непрерывное организационно-методическое сопровождение оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

Медицинскими организациями, участвующими в РНС, будет обеспечена разработка и внедрение системы мероприятий по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС, включающей принятие мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение правильного выполнения медицинских технологий, снижения риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи;

Дополнительно будут проводиться мероприятия по оценке внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, с использованием информации страховых компаний, привлечением региональных отделений профессиональных сообществ и др.

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

В Республике Бурятия отсутствуют завершенные клинические апробации по темам профилактика, диагностика, лечение и реабилитация детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с доказанной эффективностью, эффективных практик по организации процесса оказания помощи данным больным, в том числе с применением бережливых технологий, при оказании медицинской помощи и в лабораторной диагностике, завершенных научных исследований в области естественной и/или медицинской науке.

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

Организационно-методическими отделами медицинских организаций, ГБУЗ «Республиканский медицинский информационно-аналитический центр» будет организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием источников для оценки степени достижения каждого результата в виде формы федерального статистического наблюдения.

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

Мероприятия по просветительской работе среди населения о целях, задачах РНС, заболеваниях на которые проводится исследование, пользе и необходимости расширенного неонатального скрининга при проведении массового обследования новорожденных будут носить массовый характер среди населения при активном использовании средств массовой информации.

План мероприятий региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия» представлен в приложении №6.

3. Результаты региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия».

Таблица № 12

Индикативные показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия»

	2023	2024	2025
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)	80%	95%	95%
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	0,1%;	0,1%;	0,1%;

Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение, (%)	95%	95%	95%

К результатам Программы относятся:

1. Разработана региональная программа Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия» для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

2. Сформирована и утверждена региональным приказом оптимальная маршрутизация в Республике Бурятия, основанная на существующей инфраструктуре Республики Бурятия, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

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

4. Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% 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 Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия»

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия»

Таблица № 13

Планируемый бюджет региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия», тыс.руб.

	2023	2024	2025	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	26190,2	26199,4	26027,2	78416,8
Бюджет субъекта	1671,7	1672,3	1959,0	5303,0
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)				
Консолидированный бюджет	27861,9	27871,7	27986,2	83719,8

В рамках реализации мероприятий по проведению расширенного неонатального скрининга предусмотрено финансирование из средств федерального бюджета в размере: 2023 год - 26190,2 тыс.руб., 2024 год - 26199,4 тыс.руб., 2025 год - 26027,2 тыс.руб.

Указанное финансирование предусмотрено в целях проведения скринингового исследования образцов крови в медицинской организации ША группы (Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» г. Иркутска) стоимостью 2405 руб. за 1 скрининговое исследование и подтверждающей диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний в медицинской организации ШБ группы (референс центр - ФГБУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова») стоимостью 16 800 руб.

6. Социально значимый результат региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия» в регионе

Внедрение региональной программы Республики Бурятия «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Бурятия» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической, и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 4,4 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.

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

			Число медицинских организаций /структурных подразделени й	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г
1	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	21	+	1708
		2 уровень	1	+	2691
		3А уровень	1	+	4861
		3Б уровень	-	-	-
2	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	21	-	-
		2 уровень	6	+	2061
		3 уровень	-	-	-
3	Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	-	-	-
		2 уровень	-	-	-
		3 уровень	1	+	200
4	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)		-	-	-
ИТОГО			51		11521

**Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС (при
наличии) в Республике Бурятия**

	Полное наименование медицинской организации/	Адрес, тел, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года	Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года

	структурного подразделения, осуществляющей проведение НС		подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел, (e-mail)	число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня							
1	Медико-генетические консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр»	г. Улан-Удэ, пр. Победы, 6, 8-3012-372203, neoscr@mail.ru	Еремина Елена Робертовна, заведующий Медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр»	11521	99%	-	-

Схема №1. Карта-схема медицинских организаций, осуществляющих забор крови на тест-бланки для проведения НС

Итого, забор крови на тест-бланки для проведения НС осуществляется в 17 медицинских организациях, расположенных на удалении от Улан-Удэ от 108 до 705 км.

Доставка тест-бланков из 3 медицинских организаций, расположенным на севере Республики Бурятия, осуществляется только авиационным транспортом, из остальных 14 медицинских организаций – автомобильным транспортом.



Оснащение лаборатории неонатального скрининга, в том числе расширенного неонатального скрининга

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий <1>	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 <3>, <4А>, <4Б>	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 <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>		-	-
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-	-	-	
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический		-	-	
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор		-	-	

		масс-спектрометрический ИВД, автоматический	спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>			
	382270	Газовый хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический			-	-
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	2	1	50
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	-	-	-
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки <3>, <4А>, <4Б>		-	-
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>		-	-
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>		-	-
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>		2	
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			-	-
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			-	-
	375930	Очиститель воздуха			-	-

		ультрафиолетовый				
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	2	5	250
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>		-	-
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета числа рождений	1	100
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			18	8100
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			-	-
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент			18	100
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			-	-
15.	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>	Из расчета числа рождений	-	-
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			-	-

16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета числа рождений	12000	100
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А><4Б>	По количеству рабочих мест	10	100
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	По количеству рабочих мест	17	85
	292310	Пипетка электронная			-	-
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			-	-
	292390	Микропипетка электронная			-	-
	380120	Микропипетка механическая ИВД			-	-
	124540	Микропипетка механическая			-	-
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	1	-	-
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	3	300
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	-	-	-
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>		1	
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>		-	

Дополнительное оснащение

№п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющиеся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
------	---------------------------------------	---------------------------	-------------------------------------	-----------------------

1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>	3	3	100
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	-	-	-
3.	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
4.	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	3	3	100
5.	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	-	-	-

Приложение №4

**Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории
неонатального скрининга медико-генетической консультации ГАУЗ
«Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ**

№п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1.	Врач-генетик	3,75	3,25	3	87
2.	Врач – лабораторный генетик	4,5	3,75	4	83
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	3,0	3,0	2	100
4.	Врач-диетолог	-	-	-	-
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	-	-	-	-
6.	Врач-невролог	-	-	-	-
7.	Медицинский психолог (психолог)	-	-	-	-

8.	Врач ультразвуковой диагностики	1,0	1,0	2	100
9.	Врач – акушер-гинеколог	1,5	1,5	2	100
10.	Биолог	-	-	-	-
11.	Химик-эксперт медицинской организации	-	-	-	-
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	8,0	6,9	5	86
13.	Лаборант	-	-	-	-
14.	Старшая медицинская сестра	1,0	1,0	1	100
15.	Медицинская сестра	3,5	2,1	2	60
16.	Медицинская сестра процедурной	-	-	-	-
17.	Акушерка	1,5	1,5	1	100
18.	Медицинский статистик	-	-	-	-
19.	Сестра-хозяйка	1,0	1,0	1	100
20.	Медицинский регистратор	1,0	0,3	3	30
21.	Санитар	-	-	-	-

Приложение №5

Паспорт медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр» МЗ РБ

Общая информация	
Наименование:	Медико-генетическая консультация
Располагается на базе:	ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр МЗ Республики Бурятия»
Руководитель:	главный врач З.Ю. Даржаев
Адрес:	г. Улан-Удэ, пр. Победы, 6
Телефон:	8-3012-372203
Электронная почта:	neoscr@mail.ru
Количество сотрудников:	19

в том числе врачей-генетиков:		3
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:		4
Клиническая деятельность		
	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	1057
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	318
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	3468
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	198
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	9794
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	-
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	468
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)	да	41
Инвазивные диагностические процедуры:	да	589
биопсия хориона	да	282
плацентоцентез	да	186
амниоцентез	да	-
кордоцентез	да	41
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	-
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	27
Неонатальный генетический скрининг	да	11521
Прочее		
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость		
	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	679
в том числе, супружеские пары	да	48
в том числе, пренатально	да	509
в том числе, новорождённые	да	122

FISH		
в том числе, супружеские пары	нет	-
в том числе, пренатально	да	32
в том числе, новорождённые	да	26
в том числе, в рамках ПГТ	нет	-
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	-
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	-
в том числе, супружеские пары	нет	-
в том числе, пренатально	нет	-
в том числе, новорождённые	нет	-
Секвенирование по Сэнгеру	нет	-
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	-
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	-
в том числе, ПГТ-А	нет	-
в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	нет	-
Неонатальный скрининг	да	11521
Биохимия	да	-
Масс-спектрометрия	нет	-
ПЦР	нет	-
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Микроскопы, центрифуга, холодильники, морозильная камера, ламинар-бокс	
FISH:	Микроскопы, центрифуга, холодильники, морозильная камера, ламинар-бокс	
ПЦР:	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	нет	
Биохимический скрининг:	«Виктор», приборы для работы с сухой каплей крови	
Масс-спектрометрия:	нет	

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

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата	Вид документа	Результат
		Начало	Окончание				
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (РНС) в субъекте						
1.1.	Утверждение регионального приказа по маршрутизации, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н; Д наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	01.12.22	31.12.22	Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ	Утвержден приказ Минздрава РБ об обеспечении расширенного неонатального скрининга	Приказ Минздрава РБ об обеспечении расширенного неонатального скрининга	1
1.2.	Разработка и утверждение регионального документа по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра».	01.12.22	31.12.22	Отдел льготного лекарственного обеспечения Минздрава РБ Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ	Утвержден приказ Минздрава РБ по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра».	Приказ Минздрава РБ по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра»	1

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
1.3.	Разработка и утверждение стандартных операционных процедур при проведении НС и РНС в медицинских организациях, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	01.01.23	01.03.2023	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Главный врач ГАУЗ «РПЦ», Главный врач ГАУЗ «ГПЦ г. Улан-Удэ», Главный врач ГАУЗ «ДРКБ»	Разработаны и утверждены стандартные операционные процедуры при проведении НС и РНС	Стандартные операционные процедуры	9 СОПов
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1.	Информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	01.12.22	31.12.22	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ	Медицинские организации 1-й и 2-й групп информированы о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	Отчет	100%
2.2.	Мероприятия по оказанию медицинской помощи при проведении 1-го лабораторного этапа РНС, сроки, этапы, логистика	01.12.22	31.12.22	Руководители медицинских организаций (МО), участвующие в РНС	Оказана медицинская помощь при проведении 1-го лабораторного этапа РНС	Отчет	100%
2.3.	Мероприятия по стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных	01.12.22	31.12.22	Руководители МО, участвующие в РНС	Изданы СОПы по взятию образцов (пятен) крови у новорожденных	Отчет	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
2.4.	Оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС	01.12.22	31.12.22	Руководители МО, участвующие в РНС	Проведена оценка сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС	Отчет	100%
2.5.	Формирование необходимого запаса тест-бланков	01.12.22	31.12.22	Главный врач ГАУЗ «РПЦ» Руководители МО, участвующие в РНС	Сформирован запас тест-бланков для проведения НС и РНС	Отчет	100%
2.6.	Выбор уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в РБ и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС, закрепление ее функций нормативным актом	01.12.22	31.12.22	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ	Выбрана уполномоченная медицинская организация, осуществляющая сбор и отправку тест-бланков для выполнения РНС	Отчет	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
2.7.	Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 1 к Распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 года № 1510-р в соответствии с прикреплением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	01.12.22	31.12.22	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Главный врач ГАУЗ «РПЦ» МЗ РБ	Заключен договор по проведению РНС подтверждающую диагностику в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 1 к Распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 года № 1510-р	Договор	100%
2.8.	Проведение мероприятий для обеспечения проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, сроки, этапы, логистика	01.12.22	31.12.22	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ	Организован порядок проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС	Отчет	100%
3.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
3.1.	Организация и ремонт помещений медико-генетической консультации ГАУЗ «РПЦ»	01.10.23	31.12.23	Главный врач ГАУЗ «РПЦ»	Проведен ремонт помещений медико-генетической консультации ГАУЗ «РПЦ»	Акт выполненных работ	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
3.2.	Переоснащение и дооснащение оборудованием медико-генетической консультации ГАУЗ «РПЦ»	01.01.23	31.03.23	Главный врач ГАУЗ «РПЦ»	Переоснащена и дооснащена медико-генетическая консультация ГАУЗ «РПЦ»	Акт выполненных работ	100%
3.3.	Оснащение отделений новорожденных МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, орг. техникой: компьютер, принтер	01.01.23	31.03.23	Руководители МО, участвующие в РНС	Отделения новорожденных МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС оснащены орг. техникой: компьютер, принтер	Акт выполненных работ	100%
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1.	Определить потребность Республики Бурятия в медицинских кадрах, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности	01.12.22	31.12.25	Руководители медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Определена потребность Республики Бурятия в медицинских кадрах, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности	Ежегодный аналитический отчет	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
4.2.	Обеспечить формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	01.01.23	31.12.25	Отдел государственной службы и образовательно-кадровой работы Минздрава РБ Главный врач ГАУЗ «ДРКБ»	Сформированы контрольные цифры приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	Приказ Минздрава РБ	100%
4.3.	Сформировать соответствующее штатное расписание медицинских организаций, осуществляющих проведение НС и РНС, обеспечить обучение медицинского персонала, сформировать соответствующий фонд оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС	01.01.23	31.12.25	Руководители МО, участвующие в РНС	Сформированы соответствующие штатные расписания, фонд оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС	Локальные приказы медицинских организаций	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
4.4.	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	01.01.23	31.12.25	Руководители МО, участвующие в РНС	Повышены квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	Сертификат о повышении квалификации	100%
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	09.12.22	09.12.22	Директор «РМИАЦ» Руководитель МГК главный внештатный специалист по акушерству, главный внештатный специалист по неонатологии Представители разработчика МИС/ЛИС/ГИС СЗ)	Создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Распоряжение Минздрава РБ	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
5.2.	Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	01.12.22	09.12.22	Директор «РМИАЦ» Руководитель медико-генетической консультации	Создана дорожная карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Распоряжение Минздрава РБ	100%
5.3.	Определение медицинских организаций, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР) – учреждения родовспоможения	01.12.22	31.12.22	Директор «РМИАЦ» Руководители МО, участвующих в РНС	Определены медицинские организации, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении – учреждения родовспоможения	Приказ Минздрава РБ	100%
5.4.	Определение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС	01.12.22	31.12.22	Руководитель медико-генетической консультации главный внештатный специалист по акушерству главный внештатный специалист по неонатологии Минздрава РБ	Определены МО осуществляющие забор крови на НС и РНС	Приказ Минздрава РБ	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
5.5.	Обеспечение МО, в которых выдается МСР, возможностью передачи сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД)	01.12.22	31.12.22	Директор «РМИАЦ» Руководители МО, участвующих в РНС	Обеспечена возможность передачи сведений о факте рождения в Реестр электронных медицинских документов	Отчет	100%
5.6.	Обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» факта забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») и его отправки в медико-генетическую консультацию ГАУЗ «РПЦ»	01.12.22	31.12.22	Директор «РМИАЦ» Руководители МО, участвующих в РНС	Обеспечена возможность передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»	Отчет	100%
5.7.	Обеспечение медико-генетической консультации возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»	01.12.22	31.12.22	Директор «РМИАЦ» Главный врач ГАУЗ «РПЦ»	Обеспечена возможность передачи сведений МГК о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»	Отчет	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
5.8.	Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	01.12.22	31.12.22	Руководители МО, участвующих в РНС Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ	Собраны сведения о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	Реестр лиц, имеющих доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	100%
5.9.	Проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	01.12.22	31.12.22	Руководители МО, участвующих в РНС Директор «РМИАЦ»	Проведена первичная регистрация в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которые имеют доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	Отчет	100%
5.10.	Передача данных с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России для регистрации	01.12.22	31.12.22	Руководители МО, участвующих в РНС Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ	Переданы сведения о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России для регистрации	Письмо Минздрава РБ	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
5.11.	Обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	01.12.22	31.12.22	Руководители МО, участвующих в РНС Директор «РМИАЦ»	Специалисты обучены работе в ВИМИС «АКиНЕО»	Отчет	100%
5.12.	Обеспечение оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов	01.12.22	31.12.22	Руководители МО, участвующих в РНС Директор «РМИАЦ» Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ	Получен анализ данных по маршрутизации пациентов	Аналитический отчет	100%
5.13.	Организация мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.23	31.03.23	Руководители МО, участвующих в РНС Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ	Организован мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ Минздрава РБ	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
5.14	Обеспечение анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО	01.01.23	31.03.23	Руководители МО, участвующих в РНС Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ	Проведен анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, сформирован механизм мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных МО	Акт проверки в рамках внутреннего контроля качества, ведомственного контроля качества	100%
5.15.	Обеспечить МО широкополосным доступом в сеть «Интернет», безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала	01.01.23	31.03.23	Руководители МО, участвующих в РНС Директор «РМИАЦ»	Медицинские организации обеспечены широкополосным доступом в сеть «Интернет»	Акт выполненных работ, отчет	100%
5.16	Внедрить механизмы обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО	01.01.23	31.03.23	Руководители МО, участвующих в РНС	Внедрены механизмы обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование сайтов МО	Отчет	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
5.17.	Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости	01.01.23	31.03.23	Руководители МО, участвующих в РНС Главный врач ГАУЗ «ДРКБ Главный врач ГАУЗ «РПЦ»	Функционирует телемедицинский центр для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости	Отчет	100%
5.18.	Совместно с профильными НМИЦ разработать и реализовать план проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.23	31.03.23	Руководители МО, участвующих в РНС Главный врач ГАУЗ «ДРКБ Главный врач ГАУЗ «РПЦ»	Разработан план проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Отчет	100%
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1.	Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	01.01.23	30.06.23	Главный врач ГБУЗ «ЦОЗиМП им. В.Р. Бояновой» Руководители МО Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ	Проведены мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	Отчет	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
6.2.	Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций в детские поликлиники о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	01.01.23	31.12.25	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Руководители МО ПМСП	Своевременно передана информация из медико-генетических консультаций в детские поликлиники о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	Отчет	100%
6.3.	Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию	01.01.23	31.12.25	Руководители МО ПМСП	Дети с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями взяты на диспансерное наблюдение	Отчет	100%
6.4.	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком	01.01.23	31.12.25	Руководители МО ПМСП Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Главный врач ГАУЗ «ДРКБ Главный врач ГАУЗ «РПЦ»	Пациенты направлены на консультацию врачом-генетиком	Отчет	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
6.5.	Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), консультирования врачом-генетиком медико-генетической консультации с указанием графика работы данных медицинских организаций (пример: 1-2 смены 5-6 раз в неделю)	01.01.23	31.12.25	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Главный врач ГАУЗ «ДРКБ Главный врач ГАУЗ «РПЦ»	Проведены медико-генетические консультирования	Отчет	100%
6.6.	Развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента	01.01.23	31.12.25	Главный врач ГАУЗ «ДРКБ Главный врач ГАУЗ «РПЦ»	Проведены телемедицинские консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента	Отчет	100%
6.7.	Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)	01.01.23	31.12.25	Руководители МО ПМСП Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Отдел льготного лекарственного обеспечения Минздрава РБ	Пациенты своевременно обеспечены необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)	Отчет	100%
7.	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
7.1.	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке профильных медицинских организаций РБ (и/или их структурных подразделений), главного внештатного специалиста по медицинской генетике Минздрава РБ, ДФО, РФ	01.01.23	31.12.25	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Руководители МО	Внедрены клинические рекомендации и протоколы ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Отчет	100%
7.2.	Разработка и внедрение в каждой медицинской организации протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи	01.01.23	31.12.25	Руководители МО	В каждой медицинской организации внедрены протоколы/алгоритмы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи	Отчет	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.						
8.1.	Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	01.01.23	31.12.25	Главные внештатные специалисты по профилям Минздрава РБ	Разработан и реализован план мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	Отчет	100%
8.2.	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	01.01.23	31.12.25	Руководители МО, участвующие в проведении РНС	Проведена проверка в рамках системы внутреннего контроля качества	Отчет	100%
8.3.	Проведение оценки соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий	01.01.23	31.12.25	Руководители МО, участвующие в проведении РНС Директор «РМИАЦ»	Проведена оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий	Отчет	100%
9.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
-	-	-	-	-	-	-	-
10.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
10.1.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием источников для оценки степени достижения каждого результата в виде конкретного документа (форма федерального статистического наблюдения, справка, аналитический отчет или информационная система) и частоты их предоставления	01.01.23	31.12.25	Руководители МО, участвующие в проведении РНС Директор «РМИАЦ»	Собраны статистические данные по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Отчет	100%
11.	Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения						
11.1	Разработать и утвердить информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга	01.12.22	31.12.22	Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ	Утверждено информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга	Отчет	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
11.2.	Составить план мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в РБ; обеспечить наличие в родовспомогательных, детских медицинских организациях наличие информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме предоставляющей информацию о РНС	01.01.23	31.12.23	Руководители МО, участвующие в проведении РНС Руководители МО ПМСП Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РБ Отдел медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава РБ	Составлен план мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС	Отчет	100%
11.3.	Обеспечить проведение просветительской работы среди населения с использованием СМИ о необходимости и пользе РНС	01.01.23	31.12.25	Главный врач ГБУЗ «ЦОЗиМП им. В.Р. Бояновой» Руководители МО, участвующие в проведении РНС Руководители МО ПМСП	Проведена просветительская работа среди населения с использованием СМИ о необходимости и пользе РНС	Отчет	100%

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный	Наименование результата	Вид документа	Результат
11.4.	Разработать макет листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о РНС законным представителям ребенка	01.12.22	01.03.23	Главный врач ГБУЗ «ЦОЗиМП им. В.Р. Бояновой»	Разработан макет листовок, плакатов, информационных документов, рассказывающих о РНС законным представителям ребенка	Отчет	100%
11.4.	Обеспечить размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях о возможностях и целях РНС	01.01.23	31.12.25	Руководители МО, участвующие в проведении РНС Главный врач ГБУЗ «ЦОЗиМП им. В.Р. Бояновой»	Размещены информационные материалы в родильных домах, медико-генетических консультациях о возможностях и целях РНС	Отчет	100%

Схема №2. Логистическая схема обеспечения проведения РНС