



ПРАВИТЕЛЬСТВО АРХАНГЕЛЬСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 19 декабря 2022 г. № 1083-пп

г. Архангельск

Об утверждении региональной программы Архангельской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

В соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н, частью 1 статьи 34 Устава Архангельской области Правительство Архангельской области **п о с т а н о в л я е т**:

1. Утвердить прилагаемую региональную программу Архангельской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».
2. Настоящее постановление вступает в силу с 31 декабря 2022 года, но не ранее дня его официального опубликования.

**Исполняющий обязанности
председателя Правительства
Архангельской области**



В.М. Иконников

УТВЕРЖДЕНА
постановлением Правительства
Архангельской области
от 19 декабря 2022 г. № 1083-пп

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
Архангельской области «Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

Ответственным за реализацию мероприятий региональной программы Архангельской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее – программа) является заместитель министра – начальник управления организации здравоохранения министерства здравоохранения Архангельской области (далее – министерство).

Введение

Программа является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Архангельской области в результате проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Программа разработана на основе методических рекомендаций по формированию региональных программ «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», утвержденных заместителем Министра здравоохранения Российской Федерации.

Врожденные и (или) наследственные заболевания вносят вклад в структуру заболеваемости, инвалидизации и смертности населения, являются причиной ограничения социальной адаптации взрослых и детей. Среди врожденной патологии большой удельный вес занимают наследственные болезни обмена веществ (далее – НБО), которые отличаются высокой летальностью, имеют тяжелые и во многих случаях фатальные проявления.

Для ряда НБО разработаны патогенетические методы лечения для коррекции метаболических расстройств. Наибольшая эффективность методов лечения наблюдается при диагностике патологического состояния в период новорожденности. Учитывая высокую совокупность указанной патологии, проведение массового обследования новорожденных позволяет не только начать своевременно лечение, но и является основой профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. НС на 5 наследственных заболеваний (фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз и галактоземию), регламентированный приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации

от 22 марта 2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», проводится в России с 2006 года.

Внедрение с 2023 года РНС на 31 нозологию, регламентированного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – Минздрав России) от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – Порядок), позволит увеличить выявляемость редких (орфанных) заболеваний для раннего назначения терапии, тем самым снизить генетический груз для семьи и общества.

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

1.1. Краткая характеристика Архангельской области

Архангельская область – субъект Российской Федерации, наиболее масштабный по территориальной протяженности и численности жителей субъект Российской Федерации на Европейском Севере, расположенный на севере Восточно-Европейской равнины и входит в состав Северо-Западного федерального округа. Площадь Архангельской области составляет 413,1 тыс. кв. км. Протяженность с севера на юг составляет 600 км, с востока на запад – от 700 км. Граничит на западе с Республикой Карелия, на севере с Мурманской областью (граница проходит через Белое море), на юге с Вологодской и Кировской областями, на северо-востоке с Ненецким автономным округом, на востоке с Республикой Коми.

Крайними географическими точками Архангельской области являются: на севере (материковая) 69°41' северной широты (Югорский полуостров); на юге 60°38' северной широты (Коношский район); на западе 35°19' восточной долготы (бассейн реки Нюхча); на востоке (материковая) 65°52' (река Кара).

Архангельская область характеризуется особыми климато-географическими условиями, связанными с периодами ледостава и ледохода, частой сменой воздушных масс, поступающих из Арктики, крайне неустойчивой погодой, а также отсутствием развитой структуры автомобильных дорог, наличием большого числа водных преград, функционированием территориально удаленных структурных подразделений медицинских организаций в сельской местности и на островных территориях, низкой плотностью населения, которая в 2021 году составила 2,78 человека на кв. км.

Протяженность автомобильных дорог общего пользования регионального и межмуниципального значения с твердым покрытием в Архангельской области составляет более 19 000 км. Доля протяженности автомобильных дорог общего пользования регионального и межмуниципального значения, соответствующая нормативным требованиям к их транспортно-эксплуатационному состоянию, составляет 14,6 процента. Плотность автомобильных дорог

общего пользования регионального и межмуниципального значения с твердым покрытием составляет 29 км на тыс. кв. км территории Архангельской области.

В состав сухопутных территорий Арктической зоны Российской Федерации входят города Архангельск, Новодвинск и Северодвинск, Новая Земля, Мезенский, Приморский и Онежский муниципальные районы. Остальная часть территории Архангельской области – это территории, приравненные к районам Крайнего Севера.

В Архангельской области отмечается высокая заболеваемость детского населения по классу «Болезни органов дыхания», которая занимает 1 место в структуре общей заболеваемости и составила в 2021 году 1447,01 на 1000 соответствующего населения.

1.2. Анализ основных демографических показателей области

Таблица № 1

Демографические показатели в Архангельской области

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	Оперативные данные, 9 месяцев 2022 г.
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	9,6	8,8	8,2	7,9	7,4
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	13,3	13,2	14,9	17,9	14,6
Коэффициент естественного прироста населения	-3,7	-4,4	-6,7	-10,0	-7,2

По состоянию на 1 января 2022 года численность населения Архангельской области составляет 1 069 782 человека. Архангельская область по численности населения занимает 45 место в Российской Федерации, 3 место по Северо-Западному федеральному округу.

В Архангельской области городское население составляет 78,7 процента, сельское население – 21,3 процента. Соотношение сельского населения к городскому составляет 1:3,6. В Российской Федерации городское население – 74,8 процента, сельское – 25,2 процента, по Северо-Западному федеральному округу городское население – 84,9 процента, сельское – 15,1 процента.

Таблица № 2

Численность населения в Архангельской области, 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	1 111 031	1 100 290	1 092 424	1 082 662	1 069 782
из общего числа:					
дети 0 – 17 лет, всего	229 466	228 389	22 6228	222 724	218 623
из них городское население	180 260	180 297	179 200	176 841	172 691
из них сельское население	49 206	48 092	47 028	45 883	45 932
из них дети 0 – 1	11 643	10 563	9 595	8 863	8 474

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Архангельской области

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*
Перинатальная смертность	106	9,9	78	8,0	64	7,2	64	7,5	38	6,4
Неонатальная смертность	14	1,3	12	1,2	6	0,7	4	0,5	9	1,5
Ранняя неонатальная смертность	26	2,4	20	2,1	7	0,8	8	0,9	2	0,3
Младенческая смертность	53	4,9	58	5,9	29	3,2	32	3,7	20	3,6

Структура младенческой смертности в Архангельской области

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные, 9 мес. 2022 г.	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	53	100,0	58	100,0	29	100,0	32	100,0	20	100,0
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	1	1,9	-	-	3	10,3	-	-	-	-
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	2	3,8	1	1,7	-	-	-	-	-	-
от болезней нервной системы	1	1,9	1	1,7	1	3,4	-	-	1	5,0
от болезней органов дыхания	-	-	2	3,4	1	3,4	3	9,4	3	15,0
от болезней органов пищеварения	1	1,9	-	-	-	-	1	3,1	-	-
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	10	18,9	6	10,3	2	6,9	1	3,1	5	25,0
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	31	58,5	37	63,8	16	55,2	14	43,8	5	25,0
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
от внешних причин смерти	-	-	2	3,4	1	3,4	1	3,1	2	10,0
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
симптомов, признаков и отклонений от нормы (R95)	7	13,2	9	15,5	5	17,2	12	37,5	4	20,0

* Указывается доля в общей структуре смертности.

В 2021 году в Архангельской области родился 8481 ребенок (на 405 детей меньше, чем в 2020 году). Показатель рождаемости составил 7,9 промилле, что меньше показателя 2020 года на 3,7 процента.

В 2021 году в Архангельской области показатель младенческой смертности составил 3,7 промилле, что превышает показатель за 2020 год на 15,6 процента. Всего за 2021 год зарегистрировано 32 случая гибели детей первого года жизни, что на 3 больше, чем в 2020 году.

Показатель ранней неонатальной смертности за 2021 год составил 0,9 промилле, что больше показателя 2020 года на 12,5 процента, абсолютное число ранних неонатальных потерь за 2021 год – 8 случаев, что больше на 1 по сравнению с 2020 годом. Показатель перинатальной смертности в 2021 году составил 7,5 промилле, что больше на 4,2 процента показателя 2020 года. Абсолютное число умерших в перинатальном периоде в 2021 году – 56 (2020 год – 57).

В структуре причин младенческой смертности в 2021 году преобладают заболевания перинатального периода 43,8 процента (14 детей), что на 20,7 процента ниже показателя 2020 года (16 детей), 37,5 процента случаев смерти детей по причине «симптомы, признаки, отклонения от нормы» (12 детей), что больше количества детей, погибших по данной причине в 2020 году (5 детей). По причине болезни органов дыхания погибло 9,4 процента (3 ребенка), что больше показателя 2020 года в 3 раза. По одному случаю зарегистрирована гибель детей по причине болезней пищеварительной системы, травмы, отравления и врожденных аномалий (дефект предсердной перегородки).

В структуре смертности детей первого года жизни по месту регистрации смерти 53,1 процента детей погибли в медицинских организациях, 46,9 процента – на дому. Среди погибших в стационарах – 76,4 процента (13 детей) умерли в акушерских и неонатальных стационарах третьей группы (38,5 процента детей с массой тела при рождении менее 1000 граммов), 17,6 процента – в акушерских и неонатальных стационарах второй группы, 6 процентов детей погибли в стационарах центральных районных больниц, из них все в возрасте старше 28 дней.

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 субъекте Российской Федерации с 2018 года

Таблица № 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2017 – 2022 гг. (в возрасте до года)

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
1	2	3	4	5	6

1	2	3	4	5	6
Врожденный гипотиреоз	1	2	2	2	3
Галактоземия	-	-	1	1	3
Фенилкетонурия	-	1	2	1	1
Адреногенитальный синдром	1	1	2	2	1
Муковисцидоз	-	-	-	2	-
Наследственные болезни обмена	-	-	-	-	1
Спинальная мышечная атрофия	-	-	-	2	1
Первичные иммунодефициты	-	-	-	-	-
Итого	2	4	7	10	10

В 2021 году НС прошли 8297 новорожденных, охват составил 98,7 процента. По результатам массового скрининга новорожденных в Архангельской области в 2021 году выявлено 10 пациентов с врожденными или наследственными заболеваниями, 100 процентов детей находятся на диспансерном учете и получают лечение.

Таблица № 6

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

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

Таблица № 7

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

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 месяцев 2022 г.
1	2	3	4	5	6
Врожденный гипотиреоз	-	-	-	-	-
Галактоземия	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	-	-	-	-	-
Адреногенитальный синдром	-	-	-	-	-
Муковисцидоз	-	-	-	-	-

1	2	3	4	5	6
Наследственные болезни обмена	-	-	-	-	-
Спинальная мышечная атрофия	-	-	-	-	-
Первичные иммунодефициты	-	-	-	-	-
Итого	-	-	-	-	-

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

В Архангельской области оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями регламентировано 7 нормативными правовыми актами, отражающими маршрутизацию новорожденных в государственные медицинские организации Архангельской области (далее – ГМО), проведение НС на наследственные заболевания на территории Архангельской области, проведение мероприятий по антенатальной охране плода в Архангельской области. Определен порядок проведения дистанционного телемедицинского консультирования в медицинских организациях на территории Архангельской области. Налажено лекарственное обеспечение детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, за счет средств Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» (далее – фонд «Круг добра»).

Таблица № 8

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

№ п/п	Название нормативного акта	Дата, номер документа	Утвердивший орган	Дата, номер предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	О проведении неонатального скрининга на наследственные заболевания на территории Архангельской области	от 28 мая 2021 года № 318-рд	министерство	от 20 августа 2013 года № 474-рд
2.	О совершенствовании медицинской помощи по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» на территории Архангельской области	от 1 июня 2020 года № 39-ро	министерство	от 31 июля 2019 года № 51-ро (с изменениями)
3.	Об организации проведения дистанционного телемедицинского консультирования в медицинских	от 12 апреля 2016 года № 3179-рд	министерство	

1	2	3	4	5
	организациях на территории Архангельской области			
4.	О совершенствовании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и реализации мероприятий по антенатальной охране плода в Архангельской области	от 24 декабря 2020 года № 81-ро	министерство	от 25 декабря 2017 года № 74-ро
5.	Об утверждении Алгоритма обеспечения детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, а также техническими средствами реабилитации при взаимодействии с фондом «Круг добра»	от 21 апреля 2022 года № 229-рд	министерство	
6.	О совершенствовании работы в автоматизированной информационной системе «Мониторинг родовспоможения в Архангельской области»	от 14 июня 2022 года № 47-ро	министерство	
7.	О вводе в эксплуатацию централизованных систем (подсистем) «Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных), «Организация оказания медицинской помощи больным онкологическими заболеваниями», «Организация оказания медицинской помощи больным сердечно-сосудистыми заболеваниями» регионального сегмента единой информационной системы в сфере здравоохранения Архангельской области	от 11 июля 2022 года № 52-ро	министерство	

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

НС на наследственные заболевания на территории Архангельской области проводится в соответствии с приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22 марта 2006 года № 185 года «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные

заболевания» (далее – приказ о НС) и распоряжением министерства от 28 мая 2021 года № 318-рд «О проведении неонатального скрининга на наследственные заболевания на территории Архангельской области».

Забор крови у новорожденных детей с целью проведения неонатального скрининга производится в ГМО, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов и послеродовый период:

Перинатальный центр государственного бюджетного учреждения здравоохранения Архангельской области (далее – ГБУЗ) «Архангельская областная клиническая больница» (далее – ГБУЗ АОКБ);

ГБУЗ «Северодвинская городская клиническая больница № 2 скорой медицинской помощи» (далее – ГБУЗ Северодвинская ГКБ № 2);

ГБУЗ «Котласская центральная городская больница им. святителя Луки (В.Ф. Войно-Ясенецкого)» (далее – ГБУЗ Котласская ЦГБ);

ГБУЗ «Вельская центральная районная больница» (далее – ГБУЗ Вельская ЦРБ);

ГБУЗ «Няндомская центральная районная больница» (далее – ГБУЗ Няндомская ЦРБ).

На базе ГБУЗ АОКБ функционирует медико-генетическая консультация (далее – МГК), которая осуществляет сбор тест-бланков с образцами крови новорожденных для проведения НС.

Взятие образцов производится на 4-й день жизни у доношенного и на 7-й день жизни у недоношенного ребенка через 3 часа после кормления в соответствии с Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания. После взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа. В истории новорожденного делается отметка о взятии крови на НС.

Забор проб у новорожденных для проведения НС проводится в акушерских стационарах и детских поликлиниках ГМО медицинскими работниками, прошедшими обучение по правилам забора крови на НС, на бумажные фильтровальные тест-бланки, выданные МГК.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения медицинским работником, назначенным главным врачом ГМО. Собранные и высушенные образцы крови хранятся до отправки в холодильнике без доступа влаги, затем заполненные тест-бланки с пятнами доставляются в лабораторию МГК с соблюдением условий упаковки и температурного режима согласно схеме № 1. В выписке новорожденного из стационара неонатолог делает отметку о дате проведения НС.

Регистрация приема бланков от ГМО, осуществляющих взятие образцов крови на НС, проводится сотрудником лаборатории медицинской генетики и эмбриологии централизованной клиничко-диагностической лаборатории ГБУЗ АОКБ (далее – ЛМГиЭ ЦКДЛ) в «Журнал учета поступления бланков по неонатальному скринингу» ежедневно.

Проведение исследований на НС осуществляется специалистами ЛМГиЭ ЦКДЛ. Фиксация всех результатов (положительных и отрицательных) осуществляется фельдшерами-лаборантами в «Журнал регистрации результатов НС». Дополнительно положительные результаты (высокий риск) сразу фиксируются врачами клинической лабораторной диагностики в «Журнал регистрации ретестов» по каждому из пяти заболеваний, после проведения ретеста в эти журналы вносятся итоговые результаты. Оформляется бланк ответа с положительным результатом, заполняются реестры передачи результатов НС. Далее ответы и реестры передаются в отделение «Амбулаторного наблюдения для детей раннего возраста, нуждающихся в динамическом наблюдении и реабилитации» ГБУЗ АОКБ (далее – отделение катамнеза) и МГК.

Информирование законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, производится только по положительному результату НС. Передача сведений о результатах НС и необходимости проведения ретеста производится старшей медицинской сестрой отделения катамнеза путем передачи телефонограммы ответственному медицинскому работнику (старшая медицинская сестра) в медицинской организации по месту жительства ребенка с последующей отметкой в «Журнале регистрации ретестов».

Забор ретестов НС у детей, проживающих за пределами г. Архангельска, осуществляется в ГМО по месту жительства. Дети, проживающие в городе Архангельске, приглашаются на прием в отделение катамнеза. В случае нахождения ребенка в неонатальном отделении ГБУЗ АОКБ информируется лечащий врач, забор крови на ретест производится непосредственно в отделении.

Проведение ретестов НС осуществляется специалистами ЛМГиЭ ЦКДЛ. При выявлении по результатам ретеста заболевания заведующий отделением катамнеза информирует ответственного медицинского работника (заведующего поликлиническим отделением) путем передачи телефонограммы в медицинскую организацию по месту жительства ребенка. Полученные данные ретеста заносятся в «Журнал регистрации ретестов» с формированием заключения в письменном виде. С целью проведения подтверждающей диагностики ребенок госпитализируется в отделение патологии новорожденных и детей раннего возраста ГБУЗ «Архангельская областная детская клиническая больница им. П.Г. Выжлецова» (далее – ГБУЗ АОДКБ).

После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики при отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач – участковый педиатр, врач общей практики в течение 48 часов направляют ребенка к врачу-генетику ГБУЗ АОДКБ по профилю заболевания для назначения лечения.

После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики (молекулярно-генетические исследования, подтверждающие диагноз, проводятся медико-генетическим научным центром им. академика Н.П. Бочкова (далее – МГЦ Бочкова) при отсутствии клинических проявлений врожденного и/или наследственного заболевания врач – участковый

педиатр, врач общей практики в течение 48 часов направляют ребенка к специалисту ГБУЗ АОДКБ по профилю заболевания для назначения лечения.

В случае наличия показаний по направлению лечащего врача ГМО по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком или заместителем главного врача по медицинской части ГБУЗ АОДКБ после подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания ребенок госпитализируется в отделение по профилю заболевания.

В условиях многопрофильного стационара ГБУЗ АОДКБ лечащим врачом с участием врача-генетика определяется объем обследования пациента, проводится медико-генетическое консультирование семьи, осуществляется патогенетическое лечение выявленных пациентов в амбулаторных условиях или условиях дневного стационара. При необходимости организуется проведение консилиума врачей, в том числе с применением телемедицинских технологий, для определения тактики. Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), врачом-генетиком осуществляется в рабочие дни недели с 8.30 до 16.00 по потребности. За несовершеннолетним устанавливается динамическое диспансерное наблюдение по профилю заболевания.

Врач-специалист организационно-методического отдела ГБУЗ АОДКБ представляет информацию в ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр» (далее – ГБУЗ МИАЦ) для внесения в региональный сегмент федерального регистра редких (орфанных) заболеваний. В настоящее время в регистре состоят 137 человек, из них 71 – несовершеннолетний.

Таблица № 9

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на диспансерное наблюдение	Из числа пациентов состоящих на диспансерном наблюдении, назначены ЛП/СП/ЛП	Врач-специалист, осуществляющий диспансерное наблюдение	Средняя частота консультаций врачом-генетиком 1 пациента, состоящего на диспансерном наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г., из них с применением телемедицинских консультаций
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	2	2	54/54	Эндокринолог детский	2	4
Галактоземия	1	1	5/5	Педиатр	3	2
Фенилкетонурия	1	1	28/28	Генетик	8	200
Адреногенитальный синдром	2	2	21/21	Эндокринолог детский	1	0
Муковисцидоз	2	0	15/15	Гастроэнтеролог	1	5
Наследственные болезни обмена*			/	По профилю		/
Спинальная мышечная атрофия	2	0	4/4	Невролог	2	3

1	2	3	4	5	6	7
Первичные иммунодефициты	0	0	20/20	Иммунолог		0
Иные:						
Гомоцистинурия	0	0	1/1	Генетик	2	2/1
Цитруллинемия 1 типа	0	0	1/1	Генетик	6	6/2
Гипофосфатазия	0	0	1/1	Генетик	2	2/1
Итого	10	10	149/149		27	224/4

*Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионовая ацидемия; метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II; первичная карнитиновая недостаточность; среднепечочная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/пальмитилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ ацилкарнитинтрансферазы).

Таблица № 10

Количество проведенных ТМК в 2018 – 2022 годах

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
1	2	3	4	5	6
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК ГБУЗ АОКБ	2	6	6	4	9
из них с применением телемедицинских консультаций	-	3	3	7	7
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней					
из них с применением телемедицинских консультаций		1	2	1	2
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней					
из них с применением телемедицинских консультаций					
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с национальными медицинскими исследовательскими центрами		426	514	635	588
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова»		213	220	245	231
Федеральное государственное автономное учреждение «Республиканская детская клиническая больница»		30	51	41	43
Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России»		25	34	45	51
Государственное бюджетное учреждение «Научный медицинский исследовательский центр эндокринологии»		11	15	18	21

1	2	3	4	5	6
Клиника федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»		24	32	44	54
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Минздрава России		99	101	98	98
из них с применением телемедицинских консультаций	-	426	514	635	588
Всего проведенных консультаций/консилиумов		613	652	701	607
из них с применением телемедицинских консультаций		613	652	701	607

Специалисты ГМО, оказывающие медицинскую помощь новорожденным, с целью повышения профессиональных навыков принимают участие в семинарах Федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России (далее – ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России). В рамках исполнения организационно-методической помощи специалистами перинатального центра ГБУЗ АОКБ проводятся ежеквартальные аудиты ГМО по антенатальной охране плода и неонатальному скринингу.

1.6. Информационное взаимодействие

В Архангельской области функционирует региональная медицинская информационная система «N3. Здравоохранение» (далее – РС ЕИСЗ), разработанная обществом с ограниченной ответственностью «Нетрика». В медицинских организациях используются медицинские информационные системы (далее – МИС) «Ариадна», «САМСОН», «Dental4Windows», «Третий глаз», а также лабораторная информационная система «Брегис».

На базе РС ЕИСЗ реализованы следующие сервисы и модули:

подсистема «Аналитика»;

модули «Электронная регистратура» и «Управление очередями»;

модуль «Интегрированная электронная медицинская карта»;

модуль «Центральный архив лабораторных исследований»;

модуль «Телемедицинские консультации»;

модуль «Обмен данными инструментальных исследований»;

сервис «Нормативно-справочной информации».

С РС ЕИСЗ интегрированы автоматизированная система управления приема и обработки вызовов станций (отделений) скорой медицинской помощи, модуль регионального сегмента единой информационной системы здравоохранения Архангельской области «Льготное лекарственное обеспечение Архангельской области», информационная система «Демография».

РС ЕИСЗ интегрирован со следующими федеральными сервисами:
 компонента «Концентратор услуг» федеральной электронной регистратуры;
 федеральная интегрированная электронная медицинская карта;
 федеральный реестр электронных медицинских документов;
 федеральный регистр медицинских организаций;
 федеральный регистр медицинских работников.

В 2021 году внедрена централизованная система (подсистема) «Организации оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных)» Архангельской области.

Ответственные специалисты медицинских организаций получили доступы к федеральной и региональной централизованным системам (подсистемам) в соответствии с должностями и ролями пользователей компонента вертикально-интегрированной медицинской информационной системы по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» (далее – ВИМИС АКиНЕО).

Таблица № 11

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

	Указать наличие (да/нет), название	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3
РС ЕИСЗ Архангельской области	Региональная медицинская информационная система «N3. Здравоохранение» Сервис «Обмен данными лабораторных исследований»	Распоряжение министерства здравоохранения Архангельской области от 20 июня 2018 года № 345-ро «О проведении тестовой эксплуатации электронного сервиса «Обмена данными лабораторных исследований», распоряжение от 3 октября 2019 года № 69-ро «О совершенствовании проведения лабораторных исследований на территории Архангельской области»
Электронный документооборот	Да	
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	ИС «Демография»	
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Да	

1	2	3
Регистры	Региональный сегмент ЕИСЗ «Льготное лекарственное обеспечение Архангельской области»	Распоряжение министерства здравоохранения Архангельской области от 3 июля 2019 года № 42-ро «Об утверждении Порядка взаимодействия при обеспечении отдельных категорий граждан лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями»
	Региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности граждан или их инвалидности	

1.7. Выводы

НС – один из эффективных способов выявления наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний.

Обследование новорожденных в Архангельской области проводится на 5 врожденных заболеваний, ежегодный охват НС составляет не менее 95 процентов от подлежащих НС. На 1 октября 2022 года в ГМО наблюдался 71 ребенок с орфанными заболеваниями. После выявления патологии дети находятся на диспансерном наблюдении и лечении. Лекарственными препаратами, специализированными продуктами питания обеспечены 100 процентов детей, за счет средств фонда «Круг добра» лечение получают 34 ребенка.

Финансовое обеспечение НС в Архангельской области происходит за счет средств областного бюджета.

Архангельская область готова к внедрению РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания с 1 января 2023 года, однако, учитывая территориальные и климатические особенности Архангельской области, имеются риски несоблюдения сроков транспортировки биологического материала для исследования.

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

2.1. Цели реализации программы

Цель программы – снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках проведения РНС.

2.2. Задачи программы

Для достижения цели программы предполагается решение следующих задач:

обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Архангельской области;

формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС в Архангельской области, в соответствии с Порядком;

совершенствование материально-технической базы ГМО, оказывающих медицинскую помощь с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

обеспечение квалифицированными кадрами ГМО, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

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

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

внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Минздравом России, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС;

методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;

внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

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

2.3. Показатели Программы

К показателям Программы относятся:

доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные

заболевания в рамках РНС, от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Архангельской области (процентов);

доля новорожденных группы высокого риска, направленных для подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Архангельской области (процентов);

доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Архангельской области (процентов);

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 Архангельской области (процентов);

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

2.4. Перечень мероприятий программы

2.4.1. Обеспечение нормативного правового регулирования РНС в Архангельской области

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

разработана и утверждена программа;

утверждено распоряжение министерства, регламентирующее этапы проведения РНС в соответствии с Порядком;

распоряжением министерства утвержден алгоритм обеспечения детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, а также техническими средствами реабилитации при взаимодействии с фондом «Круг добра»;

заключен договор между ГБУЗ АОКБ и Санкт-Петербургским государственным казенным учреждением здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)» (далее – СПб Диагностический центр (медико-генетический) на проведение РНС;

заключен договор между ГБУЗ АОДКБ и МГЦ Бочкова на проведение молекулярно-генетических исследований с целью подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;

сформирован перечень стандартных операционных процедур при проведении НС и РНС во всех медицинских организациях, обеспечивающих проведение скринингов:

для ГБУЗ АОКБ:

- 1) по приему бланков из медицинских организаций региона;
- 2) по взятию крови и правилам хранения фильтр-бланков РНС и НС;
- 3) по транспортировке фильтр-бланков из Архангельской области в лабораторию СПб Диагностического центра (медико-генетический);
- 4) по правилам передачи фильтр-бланков в учреждения, где будет проводиться забор крови;
- 5) по порядку учета и хранению фильтр-бланков для РНС и НС;
- 6) по работе с лабораторной информационной системой;
- 7) по взаимодействию с федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка в учреждении;

для ГБУЗ АОДКБ:

- 1) по направлению материала в МГЦ Бочкова для проведения подтверждающей диагностики;
- 2) по взаимодействию с федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка в учреждении;

для ГБУЗ Северодвинская ГКБ № 2, ГБУЗ Котласская ЦГБ, ГБУЗ Вельская ЦРБ и ГБУЗ Няндомская ЦРБ:

- 1) по взятию крови и правилам хранения фильтр-бланков РНС и НС;
- 2) по приему бланков из медико-генетической консультации ГБУЗ АОКБ.

2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС

Реализация РНС на территории Архангельской области начнется 1 января 2023 года в соответствии с Порядком.

Забор образцов крови у новорожденных детей для проведения РНС будет производиться в акушерских стационарах ГМО: ГБУЗ АОКБ, ГБУЗ Северодвинская ГКБ № 2, ГБУЗ Котласская ЦГБ, ГБУЗ Вельская ЦРБ и ГБУЗ Няндомская ЦРБ.

В первые сутки после рождения ребенка в медицинской организации по месту рождения, в случае urgentных родов в медицинской организации или родов на дому в соответствии с маршрутизацией новорожденных, утвержденной распоряжением министерства от 1 июня 2022 года № 39-ро «О совершенствовании медицинской помощи по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» на территории Архангельской области», уполномоченным сотрудником формируется электронное медицинское свидетельство о рождении в информационной системе «Демография», после подписания электронной цифровой подписью информация о новорожденном автоматически передается в ВИМИС АКИНЕО.

Перед проведением НС и РНС осуществляется информирование законных представителей новорожденного о проведении исследования с разъяснением методики забора анализа, сроков его проведения и информировании

о результатах скрининга. Оформляется добровольное информированное согласие на процедуру или отказ от нее.

Взятие образцов крови у новорожденных осуществляется из пятки на 1 – 2 сутки (24 – 48 часов) у доношенных новорожденных и на 7 сутки (144 – 168 часов) у недоношенных новорожденных через 3 часа после кормления. Забор производится медсестрой, ответственной за НС. Забор крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланках. После взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа. В истории новорожденного делается отметка о взятии крови на НС и РНС. Медицинские работники, осуществляющие забор крови, обучены правилам взятия анализа на НС и РНС.

После взятия пробы медицинский работник формирует направление в медицинской информационной системе, распечатывает его, прикрепляет к тест-бланку. В направлении указываются:

наименование медицинской организации, в которой произведен забор крови;

контактный телефон медицинской организации;

фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор крови у новорожденного;

фамилия, имя, отчество (при наличии) и дата рождения матери новорожденного;

контактный телефон матери новорожденного, данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного;

адрес регистрации по месту жительства и адрес фактического проживания матери новорожденного;

номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;

документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета (СНИЛС) матери новорожденного;

дата и время родов новорожденного, пол новорожденного;

уникальный идентификационный номер тест-бланка;

дата и время забора образцов крови у новорожденного;

диагноз новорожденного (код МКБ-10, для здоровых – код Z 00.1);

срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);

масса тела новорожденного;

отметка о факте переливания крови новорожденному, дата переливания;

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

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора и правильность их заполнения заведующим отделением новорожденных или лицом, его замещающим, упаковываются в герметичную индивидуальную

упаковку и вместе с направлениями передаются курьеру, доставляются в МГК ГБУЗ АОКБ один раз в два дня.

Регистрация приема бланков от медицинских организаций, осуществляющих взятие образцов крови на НС и РНС, проводится сотрудником ЛМГиЭ ЦКДЛ в «Журнал учета поступления бланков по НС и РНС» ежедневно.

Проведение исследований на НС осуществляется специалистами ЛМГиЭ ЦКДЛ. Фиксация всех результатов НС (положительных и отрицательных) осуществляется фельдшерами-лаборантами в «Журнал регистрации результатов неонатального скрининга. Дополнительно положительные результаты сразу фиксируются врачами клинической лабораторной диагностики в «Журнал регистрации ретестов» по каждому из пяти заболеваний. Формируется протокол лабораторного исследования на НС в медицинской информационной системе ЛМГиЭ ЦКДЛ с последующей передачей в реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД) и ВИМИС АКиНЕО. Бланки ответа с положительным результатом передаются в отделение катамнеза и МГК.

Для проведения РНС биологический материал новорожденных Архангельской области курьером направляется в СПб Диагностический центр (медико-генетический) в ежедневном режиме. Заключение по РНС вносятся в ВИМИС АКиНЕО.

Информирование законных представителей ребенка и медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, производится только по положительному результату НС. Передача сведений о результатах НС и РНС производится старшей медицинской сестрой отделения катамнеза путем передачи телефонограммы ответственному медицинскому работнику (старшая медицинская сестра) в медицинской организации по месту жительства ребенка. Контроль за информированием законных представителей детей с положительными результатами скрининга осуществляет врач-генетик МГК ГБУЗ АОКБ.

После получения результатов скринингового исследования на НС и РНС при отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач – участковый педиатр, врач общей практики в течение 48 часов направляют ребенка к врачу-генетику ГБУЗ АОДКБ.

С целью проведения подтверждающей диагностики ребенок госпитализируется в отделение патологии новорожденных и детей раннего возраста ГБУЗ АОДКБ. Молекулярно-генетические исследования, подтверждающие диагноз, проводятся в МГЦ Бочкова в течение 10 дней. После подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания ребенок переводится в отделение по профилю заболевания. В условиях многопрофильного учреждения лечащим врачом с участием врача-генетика определяется объем обследования пациента, проводится медико-генетическое консультирование семьи, осуществляется патогенетическое лечение выявленных пациентов в амбулаторных условиях или условиях дневного стационара. При необходимости организуется проведение консилиума врачей, в том числе с применением телемедицинских технологий, для определения тактики. Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением

телемедицинских технологий (при наличии), врачом-генетиком осуществляется в рабочие дни недели с 8.30 до 16.00 по потребности. За несовершеннолетним устанавливается динамическое диспансерное наблюдение по профилю заболевания.

Врач-специалист организационно-методического отдела ГБУЗ АОДКБ представляет информацию в ГБУЗ МИАЦ для внесения в региональный сегмент федерального регистра редких (орфанных) заболеваний.

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

Проведена оценка оснащения материально-технической базы МГК ГБУЗ АОКБ, осуществляющей проведение НС новорожденным в Архангельской области. В настоящее время главными внештатными специалистами министерства по медицинской генетике и клинической лабораторной диагностике осуществляется анализ оборудования с учетом степени износа для формирования потребности в закупке с целью приведения материально-технической базы МГК ГБУЗ АОКБ в соответствие с Порядком.

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

На 1 ноября 2022 года количество врачей-педиатров в целом по Архангельской области составило 383, врачей клинической лабораторной диагностики – 140, врачей медицинских-генетиков – 2, в том числе по медицинским организациям, оказывающим медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

Министерством совместно с федеральным государственным бюджетным учреждением «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Минздрава России определена и согласована потребность во врачах и среднем медицинском персонале первичного звена здравоохранения на 2022 год, в том числе в разрезе отдельных специальностей. В целом по Архангельской области есть дополнительная потребность в привлечении 74 врачей – педиатров участковых, потребности во врачах медицинских-генетиках и врачах клинической лабораторной диагностики нет.

В Архангельской области организовано целевое обучение специалистов по программам специалитета и ординатуры. Подготовка осуществляется на базах образовательных организаций высшего образования – федерального

государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Северный государственный медицинский университет» Минздрава России (далее – СГМУ), федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России, федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России.

В настоящее время в рамках целевого обучения по программам специалитета по специальности «Педиатрия» проходят подготовку 225 человек, по программам ординатуры – 7.

На 2023 год министерством сформирована заявка на выделение 5 целевых мест на обучение в образовательных организациях высшего образования по программам ординатуры по специальности «Педиатрия».

Министерством в целях привлечения и закрепления медицинских работников в ГМО реализуется пакет мероприятий, включающий в себя:

целевое обучение с предоставлением мер социальной поддержки обучающимся в течение всего периода подготовки, в том числе ежемесячных выплат в размере 4000 рублей студентам и 10 000 рублей ординаторам СГМУ, 3000 рублей студентам средних профессиональных образовательных организаций;

выплату «подъемных» молодым специалистам в течение трех лет работы:

врачам – 500 000 рублей;

среднему медицинскому персоналу – 300 000 рублей;

ежемесячные выплаты (не менее 5 процентов должностного оклада) молодым специалистам, впервые приступившим к работе после окончания образовательных организаций, в течение первых трех лет работы;

единовременные компенсационные выплаты до 2 млн. рублей в рамках программы «Земский доктор/Земский фельдшер»;

надбавка к заработной плате за стаж работы в районах Крайнего Севера и приравненных к ним местностях в полном размере с первого дня работы в медицинской организации;

ежемесячные выплаты врачам, фельдшерам в сумме 10 000 рублей, акушеркам, медицинским сестрам – в сумме 5000 рублей за работу в районных и участковых больницах, врачебных амбулаториях, отделениях врачей общей практики, фельдшерско-акушерских пунктах, фельдшерских пунктах, расположенных на удаленных и труднодоступных территориях, в том числе с наличием переправ через водные преграды;

медицинским работникам, работающим и проживающим в сельской местности, рабочих поселках (поселках городского типа), возмещаются расходы по оплате коммунальных услуг, топлива, содержания жилья;

профессиональная поддержка молодых специалистов в части наставничества в каждой ГМО;

обеспечение жильем медицинских работников, трудоустроившихся в районы Архангельской области;

компенсация аренды жилья до 20 000 рублей в городах, до 10 000 рублей в районах Архангельской области;

профессиональный рост – целевое обучение в ординатуре с предоставлением ежемесячных выплат (дополнительно к стипендии) в размере 10 000 рублей на протяжении всего периода обучения, обучение в ординатуре за счет средств областного бюджета, профессиональная переподготовка, повышение квалификации;

оплата проезда к месту отдыха и обратно 1 раз в 2 года;

компенсация найма жилого помещения обучающимся до 20 тыс. рублей и проезда к месту обучения и обратно не более двух раз в течение учебного года, правом на получение которой обладают лица, заключившие договор о целевом обучении по программам высшего образования в образовательных организациях высшего образования, расположенных за пределами территории Архангельской области, для удовлетворения потребности в специалистах государственных медицинских организаций, расположенных на территории Архангельской области, проживавшие на территории Архангельской области до заключения договора не менее 7 лет и предоставившие обязательство отработать в государственной медицинской организации.

2.4.5. Информационное взаимодействие ГМО, сопровождающими оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках НС и РНС

Информационный обмен между ГМО, использующими МИС «Ариадна» и «Самсон» и лабораторную информационную систему «Брегис», осуществляется посредством сервисов региональной МИС. Для обмена электронными лабораторными направлениями и результатами используются сервисы «Обмен данными лабораторных исследований» и «Интегрированная электронная медицинская карта», модуль «Портал врача».

Перечень ГМО, оформляющих медицинское свидетельство о рождении в форме электронного документа, утвержден распоряжением министерства от 7 сентября 2022 года № 511-рд.

Все ГМО, осуществляющие забор биологического материала у новорожденных на НС и РНС, обеспечены автоматизированными рабочими местами с необходимым набором сервисов медицинской и лабораторной информационных систем для передачи СЭМД «Направление на неонатальный скрининг», широкополосным доступом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и безопасной передачей данных. Доработка МИС и тестирование ГМО по информационному обмену запланированы до 20 декабря 2022 года.

Проведена первичная регистрация в ВИМИС АКИНЕО специалистов медицинских организаций, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС АКИНЕО по ролевой модели при информационном взаимодействии между муниципальными образованиями в рамках проведения НС и РНС.

Информация по специалистам, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС АКИНЕО по ролевой модели при информационном взаимодействии между муниципальными образованиями в рамках проведения НС и РНС передана в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для регистрации.

Запланировано обучение по 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.

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

Организация первичной специализированной медико-санитарной помощи несовершеннолетним пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в соответствии с территориальной программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Архангельской области, ежегодно утверждаемой постановлением Правительства Архангельской области, с соблюдением порядков и стандартов оказания медицинской помощи, клинических рекомендаций. Главные внештатные специалисты министерства по медицинской генетике, детский специалист невролог, диетолог, детский специалист эндокринолог при взаимодействии с ведущими федеральными центрами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляют организационно-методическую, консультативную помощь врачам-педиатрам, врачам-специалистам, оказывающим первичную медико-санитарную, в том числе специализированную, помощь детям. Диспансерное наблюдение за данной категорией пациентов осуществляют врач-педиатр (фельдшер), врач-специалист по профилю заболевания.

На территории Архангельской области работают 29 медицинских организаций, оказывающих первичную медико-санитарную помощь детям, из которых к 1-й группе относятся 23 ГМО, к 2-й – 5 ГМО, к 3-й – 1 учреждение (ГБУЗ АОДКБ). При необходимости используются возможности телемедицинского консультирования детей как с ГБУЗ АОДКБ, так и с профильными федеральными центрами. Организация обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения граждан с редкими (орфанными) заболеваниями в соответствии с пунктом 10 части 1 статьи 16 Федерального закона № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» относится к полномочиям органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья. Порядок обеспечения граждан лекарственными препаратами

и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержден постановлением Правительства Архангельской области от 9 июня 2018 года № 259-пп.

В целях обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания граждан с редкими (орфанными) заболеваниями осуществляется ведение регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее – Регистр). По данным регионального сегмента Регистра, численность детей, входящих в него в 2019 году, составила 68, в 2020 году – 69, в 2021 году – 68, в 2022 году (на 1 декабря 2022 года) – 71.

Министерством осуществляется взаимодействие с фондом «Круг добра». Алгоритм обеспечения детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, а также техническими средствами реабилитации при взаимодействии с фондом «Круг Добра» утвержден распоряжением министерства от 20 апреля 2022 года № 22-рд. За счет средств фонда «Круг Добра» дети с редкими (орфанными) заболеваниями обеспечиваются лекарственными препаратами Спинраза, Оркамби, Аталурен, Асфотаза альфа и другими. С 2021 года подготовлено для рассмотрения фондом «Круг Добра» и одобрено 36 пакетов документов по таким заболеваниям, как спинальная мышечная атрофия (СМА), муковисцидоз, миопатия Дюшена, ахондроплазия, гомоцистинурия, гипофосфатазия, синдром короткой кишки, нарушение цикла мочевины, X-сцепленный рахит, первичный иммунодефицит, буллезный эпидермолиз.

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

В соответствии со стандартами, клиническими рекомендациями и порядками оказания медицинской помощи, утвержденными Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи несовершеннолетним, проживающим в Архангельской области, разработана маршрутизация, обеспечивающая непрерывное организационно-методическое сопровождение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями со стороны главных внештатных профильных специалистов министерства. Главные внештатные специалисты министерства по медицинской генетике, детский специалист невролог, диетолог, детский специалист эндокринолог, педиатр осуществляют консультативную помощь

в ведении данной группы детей. При выписке пациента в медицинскую организацию по месту жительства лечащий врач организует оказание первичной медико-санитарной помощи ребенку, а также диспансерное наблюдение по профилю заболевания.

2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи

Внедрена система мероприятий по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС на основе клинических рекомендаций, включающая принятие мер организационного характера, направленных на обеспечение соблюдения медицинских технологий, снижение риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза.

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

В ГМО не проводится клиническая апробация.

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

Сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для оценки степени достижения каждого результата осуществляет ГБУЗ МИАЦ согласно данным:

формы федерального статистического наблюдения (далее – форма) № 12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации»;

формы № 32 «Сведения о медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам»;

формы № 41 «Сведения о доме ребенка»;

отчета о проведении НС в государственных медицинских организациях.

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

Разработано и утверждено информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению РНС.

В родовспомогательных, детских медицинских организациях на информационных стендах, официальных сайтах и официальных страницах в социальных сетях в доступной форме представлена информация о РНС.

ГБУЗ «Архангельский областной центр общественного здоровья и медицинской профилактики» проводится просветительская работа среди

населения о необходимости и пользе РНС, в том числе с использованием средств массовой информации. Разработан макет листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, рассказывающих о РНС родителям (законным представителям) ребенка.

3. Результаты программы

Таблица № 12

Индикативные показатели программы

	2023 г.	2024 г.	2025 г.
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)	80	95	95
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, 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 диспансерное 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 лекарственными препаратами и специализированным лечебным питанием от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (%)	95	95	95

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

2. Сформирована и утверждена распоряжением министерства оптимальная маршрутизация детей в Архангельской области, основанная на существующей инфраструктуре медицинских организаций, обеспечивающей порядок РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с Единой государственной информационной системой в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной

информационной системы ВИМИС АКиНЕО.

3. Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные Минздравом России, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 100 процентах профильных медицинских организациях.

4. 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.

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

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 программы

Программа реализуется в 2023 – 2025 годах.

5. Финансово-экономическое обоснование программы

Финансовое обеспечение мероприятий программы в соответствии с проектом осуществляется за счет субсидии из федерального бюджета (письмо Минздрава России от 16 сентября 2022 года № 15-4/2892), включает только выполнение обследования в 3А и подтверждающей диагностики в 3Б и рассчитывается следующим образом:

$$C = S \times N \times K + S \times P,$$

где:

C – объем бюджетных обязательств Архангельской области, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС) в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» на соответствующий финансовый год;

S – стоимость проведения расширенного неонатального скрининга на 1 ребенка 2400 рублей;

N – прогнозное число детей, родившихся в Архангельской области (на 2023 год – 8116, на 2024 год – 7065, на 2025 год – 7066);

K – коэффициент достижения индикативного показателя программы (охват РНС новорожденных, родившихся живыми) (на 2023 год – 0,8, на 2024 год – 0,95, на 2025 год 0,95);

Р – прогнозируемое число детей, которым необходимо подтверждение обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (на 2023 год – 974, на 2024 год – 539, на 2025 год – 665);

Финансовое обеспечение транспортировки тест-бланков для выполнения обследования в 3А и подтверждающей диагностики в 3Б осуществляется за счет средств областного бюджета.

Планируемый объем средств приводится в разбивке по годам, мероприятиям (где предусмотрено выделение финансовых средств) и источникам финансирования.

Таблица № 13

**Планируемый бюджет региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

тыс. рублей

	2023 г.	2024 г.	2025 г.	Итого
Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	18 573,9	18 453,1	18 203,5	55 230,5
Областной бюджет	2063,8	2050,4	2249,9	6364,1
Иные источники (включая внебюджетные источники от доходносящей деятельности медицинских организаций)	-	-	-	-
Консолидированный бюджет	20 637,7	20 503,5	20 453,4	61 594,6

6. Социально значимый результат программы

Внедрение программы позволит совершенствовать существующий уровень организации работы с детьми с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге реализация мероприятий программы позволит достичь и (или) уменьшить результат целевого показателя младенческой смертности 4,4 на 1000 новорожденных, установленный

региональным проектом «Развитие детского здравоохранения Архангельской области, включая создание современной инфраструктуры оказания медицинской помощи детям» в 2024 году.

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

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

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведение неонатального скрининга	Уровень медицинской организации	Число медицинских организаций/структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, у которых взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 года
1	2	3	4	5
Число медицинских организаций, родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения неонатального скрининга (далее – НС)	1 уровень	2	4	162
	2 уровень	3	9	2645
	3А уровень	1	3	5490
	3Б уровень			-
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	7	7	-
	2 уровень	4	6	-
	3 уровень			-
Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			-
	2 уровень	2	2	-
	3 уровень	2	2	-
Иные медицинские организации, осуществляющие	-	-	-	-

1	2	3	4	5
отбор проб для проведения НС (указать какие)				
Итого	-	6	16	8297

Примечание. В 2021 году случаев взятия проб крови у новорожденных для неонатального скрининга на наследственные заболевания не зарегистрировано.

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

ПЕРЕЧЕНЬ
медицинских организаций, осуществляющих неонатальный
скрининг и расширенный неонатальный скрининг
(при наличии) в Архангельской области

Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение неонатального скрининга	Адрес, телефон, адрес электронной почты	Фамилия, имя, отчество (при наличии) руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих неонатального скрининга, контактный телефон, адрес электронной почты	Проведено исследований в год (неонатальный скрининг) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (расширенный неонатальный скрининг) по данным 2021 года	
			число	доля от всех выполненных исследований в субъекте, процентов	число	доля от всех выполненных исследований в субъекте, процентов
Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня						
ГБУЗ «Архангельская областная клиническая больница» (далее – ГБУЗ АОКБ)	г. Архангельск, просп. Ломоносова, д. 292 (8 818-2) 63-63-63 info@aokb.ru	Иевлев Александр Иванович	8375	98		
Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня						
ГБУЗ АОКБ/ лаборатория медицинской генетики и эмбриологии централизованной клинико-диагностической лаборатории ГБУЗ АОКБ	г. Архангельск, пр. Ломоносова, д. 292 (8 818-2) 63-63-63 info@aokb.ru	Иевлев Александр Иванович/ Никитина Марья Ивановна, 8-921-246-51-51 Nikitinami@aokb.ru	54 352 (Архангельская область и Ненецкий автономный округ)	100		
Медико-генетическая консультация ГБУЗ АОКБ		Петрикайте Олеся Пятрасовна 8-960-004-85-28 PetrikaiteOP@aokb.ru				
Медико-генетические центры 3А и (или) 3Б уровня 1						

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

**Оснащение лаборатории неонатального скрининга,
в том числе расширенного неонатального скрининга**

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, штук	Имеющиеся в наличии количество, штук, год выпуска	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5	6	7
1	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	2 2006 г.	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>	Не менее 2	1 2014 г.	100
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>		1 2006 г.	
3	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального	Не менее 2	0	
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			0	

1	2	3	4	5	6	7
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения		0	
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>		0	
4	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	2 2006 г.	100
5	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150°С <4А>, <4Б>	Не менее 2	1	50
6	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	Не менее 2	0	
7	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров для планшет <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	2	100
8	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки <3>, <4А>, <4Б>	По количеству рабочих мест	1	100
9	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	0	0
10	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета мощности и площади	0	0
11	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета мощности и площади	4	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			0	
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	
12	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	1	50
13	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	2	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>			

1	2	3	4	5	6	7
14	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета числа рождений	70	100
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			70	100
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			0	
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент			70	100
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			0	
15	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>		0	
	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	10 000	100
17	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	По количеству рабочих мест	4	100
18	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	По количеству рабочих мест	4	100
	292310	Пипетка механическая			0	
	292320	Пипетка электронная			0	
	292390	Пипетка электронная, однофункциональная			0	
	380120	Микропипетка электронная				
	124540	Микропипетка механическая ИВД			1	100
19	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 1	1	100
20	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 1	2	100
21	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции,	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 1	2	100

1	2	3	4	5	6	7
		многоразового использования				
22	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	Не менее 2	0	0
23	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, штук	Имеющееся в наличии количество, штук	Укомплектованность, процентов
1	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>	По количеству рабочих мест	2	100
2	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
3	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	По количеству анализаторов	2	100
4	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	По количеству рабочих мест	9	100
5	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	По количеству помещений	0	0

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

**Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории
неонатального скрининга и расширенного неонатального
скрининга (при наличии) указанных медицинских организаций***

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Число физических лиц	Укомплек- тованность, процентов
		Утверждено	Занято с учетом совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1	Врач-генетик	1	1	1	100
2	Врач – лабораторный генетик	1,5	1,5	2	100
3	Врач клинической лабораторной диагностики	5,5	До 5.0	5	91
4	Врач-диетолог	1	1	1	
5	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	1	1	1	
6	Врач-невролог	1	1	1	
7	Медицинский психолог (психолог)	1	1	1	
8	Врач ультразвуковой диагностики	3	1,25	2	50
9	Врач – акушер- гинеколог	1	1	1	100
10	Биолог				
11	Химик-эксперт медицинской организации				
12	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	4,5	4,25	3	95
13	Лаборант				

1	2	3	4	5	6
14	Старшая медицинская сестра				
15	Медицинская сестра	1	1	1	100
16	Медицинская сестра процедурной				
17	Акушерка	1	1	1	
18	Медицинский статистик	1	1	1	
19	Сестра-хозяйка				
20	Медицинский регистратор	1	1	1	100
21	Санитар	1	1	1	

* Заполняется по каждой лаборатории неонатального скрининга и (или) расширенного неонатального скрининга.

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

**Паспорт медико-генетической консультации
(подразделения медицинской генетики)**

Общая информация			
Наименование:	Медико-генетическая консультация		
Располагается на базе:	Государственное бюджетное учреждение Архангельской области «Архангельская областная клиническая больница»		
Руководитель:	Петрикайте Олеся Пятрасовна		
Адрес:	г. Архангельск, просп. Ломоносова, д. 292		
Телефон:	8-960-004-85-28		
Электронная почта:	PetrikaiteOP@aokb.ru		
Количество сотрудников:	8		
в том числе врачей-генетиков:	1		
в том числе врачей – лабораторных генетиков:	2		
Клиническая деятельность			
	Да/нет	Количество в год	
1	2	3	
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	Да	459	
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	Да	8 097	
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	Да	84	
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	Да	682	
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	Да	7 106	
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	181	
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)	Да	44	
Инвазивные диагностические процедуры:	Да		
биопсия хориона	Да	85	
плацентоцентез	Да	96	

1	2	3
амниоцентез	Нет	
кордоцентез	Да	44
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	Нет	
Консультирование супружеских пар с бесплодием в рамках программ ВРТ	Да	300
Неонатальный генетический скрининг	Да	8297
Прочее		
Лабораторная деятельность/методическая оснащенность	Да/нет	Количество в год
Кариотипирование (цитогенетика)	Да	670
в том числе супружеские пары		153
в том числе пренатально		456
в том числе новорожденные		61
FISH	Нет	
в том числе супружеские пары		
в том числе пренатально		
в том числе новорожденные		
в том числе в рамках ПГТ		
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	Нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	Нет	
в том числе супружеские пары		
в том числе пренатально		
в том числе новорожденные		
Секвенирование по Сэнгеру	Нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	Нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	Нет	
в том числе ПГТ-А		
в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП		
Неонатальный скрининг	Да	8 297
Биохимия	Да	8 297
Масс-спектрометрия	Нет	
ПЦР	Нет	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Аналитические весы Adventurer-Pro AV264C; рН-метр; микроскоп люминисцентный «LeicaDM2500» (2 шт.); микроскоп люминисцентный «LeicaDM5000B» (1 шт.); встряхиватель медицинский вибрационного типа «Вортекс»; центрифуга медицинская СМ-6МТ; центрифуга лабораторная «Eppendorf» Centrifuge 5702R; центрифуга «Liston» С 2201; БАВип-01-«Ламинар-С» (2 шт.); ламинарный шкаф SafeFAST Elite-S/D; вытяжной шкаф «Ламинар-С» ШВ-1,5; термостат ТС-80М-2; термостат ТС-1/20 СПУ	

FISH:	
ПЦР:	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	
Секвенирование по Сэнгеру:	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	
Биохимический скрининг:	Auto DELFIA (анализатор флуориметрический); прибор-счетчик лабораторный Victor-2; BRAHMS KRYPTOR Compact plus (биохимический экспресс анализатор)
Масс-спектрометрия:	

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

ПЛАН МЕРОПРИЯТИЙ
региональной программы Архангельской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

№ п/п	Наименование мероприятия	Срок реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в субъекте							
1.1	Разработка проекта региональной программы Архангельской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (далее – Программа)	02.11.2022	08.12.2022	И.А. Блинкова	Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) приобретенные наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга	Проект программы, согласованный Министерством здравоохранения Российской Федерации	Программа разработана и согласована

1	2	3	4	5	6	7	8
1.2	Принятие региональной Программы	08.12.2022	15.12.2022	И.А. Блинкова	Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) приобретенные наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга	Постановление Правительства Архангельской области	Региональная программа утверждена
1.3	Распоряжение министерства здравоохранения Архангельской области «О совершенствовании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и реализации мероприятий по антенатальной охране плода, неонатальному и расширенному неонатальному скринингу в Архангельской области»	09.12.2022	23.12.2022	И.А. Блинкова	Обеспечение мероприятий по антенатальной охране плода, неонатальному и расширенному неонатальному скринингу в Архангельской области	Отчет	Распоряжение подписано
1.4	Формирование стандартов операционных процедур при проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга медицинских организациях производящей забор крови на неонатальный и расширенный неонатальный скрининги	01.12.2022	25.12.2022	И.А. Блинкова	Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания	Отчет	Сформированы СОП
1.5	Заключение соглашений на оказание услуг по проведению расширенного неонатального	01.12.2022	31.12.2022	Государственное бюджетное учреждение	Обеспечение бесперебойного проведения расширенного неонатального скрининга	Отчет	Соглашения заключены.

1	2	3	4	5	6	7	8
	скрининга и подтверждающей диагностики			здравоохранения (далее – ГБУЗ) Архангельской области «Архангельская областная клиническая больница» (далее – ГБУЗ АОКБ); ГБУЗ «Архангельская областная детская клиническая больница им. П.Г. Выжлецова» (далее – ГБУЗ АОДКБ)	и подтверждающей диагностики		
1.6	Создание рабочей группы по разработке Программы	01.10.2022	28.10.2022	Министерство здравоохранения Архангельской области (далее – министерство)	Разработана региональная Программа	Распоряжение министерства от 28 октября 2022 года № 627-рд	Создана рабочая группа
2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга							
2.1	Информирование родителей (законного представителя) о проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга, заполнение информированного согласия и (или) отказа от медицинской помощи	01.01.2023	21.12.2025	Главный врач ГБУЗ АОДКБ; главные врачи медицинских организаций, имеющих в составе акушерские стационары	Увеличение доли новорожденных, обследованных на врожденные и (или) приобретенные наследственные заболевания	Отчет	Проведение массового неонатального и расширенного неонатального скрининга
2.2	Доработка региональных информационных систем для обеспечения формирования направления на проведение забора крови на тест-бланки	14.11.2022	25.12.2022	ГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр» (далее – МИАЦ)	Обеспечение интеграции медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации	Отчет	Информационные системы доработаны

1	2	3	4	5	6	7	8
	в рамках расширенного неонатального скрининга				изображений медицинских организаций с ГИС СЗ, ЕГИСЗ и компонентом федеральной ГИС ВИМИС АКИНЕО		
2.3	Медицинские организации, участвующие в мероприятиях по проведению неонатального и расширенного неонатального скрининга	01.01.2023	31.12.2025	Главные врачи медицинских организаций	6 медицинских организаций: ГБУЗ АОКБ; ГБУЗ АОДКБ; ГБУЗ «Северодвинская городская клиническая больница № 2 скорой медицинской помощи» (далее – ГБУЗ «Северодвинская ГКБ № 2»); ГБУЗ «Вельская центральная районная больница» (далее – ГБУЗ «Вельская ЦРБ»); ГБУЗ «Котласская центральная городская больница им. святителя Луки (В.Ф. Войно-Ясенецкого)» (далее – ГБУЗ Котласская ЦГБ); ГБУЗ «Няндомская центральная районная больница» (далее – ГБУЗ Няндомская ЦРБ)	Отчет	Реализация мероприятий по забору крови
2.4	Медицинские работники, прошедшие подготовку по забору крови на неонатальный скрининг	01.12.2022	31.12.2022	Главные врачи медицинских организаций	6 медицинских организаций: ГБУЗ АОКБ; ГБУЗ АОДКБ; ГБУЗ Северодвинская ГКБ № 2; ГБУЗ Вельская ЦРБ; ГБУЗ Котласская ЦГБ; ГБУЗ Няндомская ЦРБ	Отчет	Реализация мероприятий по забору крови
2.5	Формирование необходимого запаса тест-бланков на неонатальный скрининг	01.01.2022	31.12.2022	Главный врач ГБУЗ АОКБ	Обеспечение проведения массового обследования новорожденных	Отчет	Реализация мероприятий по забору крови

1	2	3	4	5	6	7	8
	и расширенный неонатальный скрининг				на наследственные и врожденные заболевания		
2.6	Соблюдение сроков взятия крови	01.01.2023	31.12.2025	Главный врач ГБУЗ АОДКБ; главные врачи медицинских организаций, имеющих в составе акушерские стационары	Соответствие сроков забора анализов для проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными заболеваниями	Отчет	Реализация мероприятий по забору крови
2.7	Сбор тест-бланков с образцами крови на неонатальный и расширенный неонатальный скрининг, сортировка и отправка	01.01.2023	31.12.2025	Главный врач ГБУЗ АОКБ	Своевременная доставка тест-бланков в соответствии с порядком в перинатальный центр и ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)» г. Санкт-Петербурга	Отчет	Реализация мероприятий по доставке бланков
2.8	Отправка тест-бланков на подтверждающую диагностику	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ АОДКБ	Своевременная доставка тест-бланков и сыворотки крови для подтверждающей диагностики в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»	Отчет	Реализация мероприятий по доставке бланков и пробирок
3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга							
3.1	Оценка оснащения материально-технической базы медико-генетической консультации ГБУЗ АОКБ	01.11.2022	01.01.2023	Главный врач ГБУЗ АОКБ	Соответствие оборудования МГК Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н	Отчет	Обеспечение в полном объеме мероприятий неонатального скрининга

1	2	3	4	5	6	7	8
4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга							
4.1	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Главные врачи медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям	Увеличено число медицинских работников, прошедших подготовку в части овладения мануальными навыками для своевременного оказания в полном объеме необходимой медицинской помощи	Отчет	Повышение качества и доступности медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) приобретенными наследственными заболеваниями
5. Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге							
5.1	Сформирован перечень государственных медицинских организаций Архангельской области, оформляющих медицинское свидетельство о рождении в форме электронного документа	01.03.2022	07.09.2022	Министерство	Все медицинские организации Архангельской области, осуществляющие забор биологического материала для проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга, обеспеченные автоматизированными рабочими местами, с необходимым набором сервисов медицинской и лабораторной информационных систем	Распоряжение министерства от 7 сентября 2022 года № 511-рд	Осуществление информационного взаимодействия
5.2	Первичная регистрация в ВИМИС АКИНЕО специалистов медицинских организаций	01.10.2022	01.11.2022	Главный врач ГБУЗ АОДКБ; главные врачи медицинских организаций, имеющих в составе акушерские стационары	Предоставлен доступ к ВИМИС АКИНЕО по ролевой модели при информационном взаимодействии в рамках проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга	Отчет	Получение доступа к сервису ВИМИС АКИНЕО

1	2	3	4	5	6	7	8
5.3	Оформление медицинского свидетельства о рождении в электронном виде	01.09.2022	31.12.2025	Главные врачи медицинских организаций, имеющих в составе акушерские стационары	Обеспечено формирование электронного медицинского документа – медицинское свидетельство о рождении, с последующей передачей в РЭМД и ВИМИС АКИНЕО в первые сутки после рождения ребенка	Отчет	Оформление электронного медицинского документа, данные о новорожденных корректно отображаются в ВИМИС АКИНЕО
5.4	Обучение пользователей работе в ВИМИС АКИНЕО	01.12.2022	31.12.2022	ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России ГБУЗ МИАЦ	Повышение уровня знаний специалистов, участвующих в проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга	Отчет	Проведено обучение пользователей
5.5	Формирование направления на неонатальный и расширенный неонатальный скрининг	01.03.2023	31.12.2025	Специалисты медицинских организаций, у которых определена ролевая модель – сотрудник, вносящий данные	Обеспечено формирование направления на неонатальный и расширенный неонатальный скрининг в медицинской информационной системе учреждения с последующей передачей в РЭМД и ВИМИС АКИНЕО	Отчет	Формирование направления на неонатальный и расширенный неонатальный скрининги
5.6	Передача протокола лабораторного исследования (неонатальный скрининг)	01.03.2023	31.12.2025	Специалисты МГК ГБУЗ АОКБ	Обеспечено формирование протокола лабораторного исследования на неонатальный скрининг в медицинской информационной системе учреждения, с последующей передачей в РЭМД и ВИМИС АКИНЕО	Отчет	Формирование направления на неонатальный и расширенный неонатальный скрининги
6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге							
6.1	Передача информации из медико-генетических консультаций (центров)	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ АОКБ; главные врачи государственных	Своевременное направление на дообследование детей из группы риска	Отчет	Обеспечена своевременная передача информации

1	2	3	4	5	6	7	8
	в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с высоким риском наследственных и (или) врожденных заболеваний			медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям			в детские поликлиники (поликлинические отделения)
6.2	Дообследование ребенка из группы высокого риска наследственных и (или) врожденных заболеваний	01.01.2023	31.12.2025	Главный врач ГБУЗ АОДКБ	Своевременная постановка на диспансерный учет	Отчет	Диспансерное наблюдение
6.3	Оказание специализированной медицинской помощи, в том числе помощи врачом-генетиком (проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, консультирования врачом-генетиком медико-генетической консультации/центра)	01.01.2023	31.12.2025	Главный врач ГБУЗ АОДКБ	Контроль состояния пациента, выполнение лечебных мероприятий у пациентов, находящихся под наблюдением в удаленных медицинских организациях	Отчет	Диспансерное наблюдение
6.4	Диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по нозологиям	01.01.2023	31.12.2025	Главные врачи медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям	Диспансерное наблюдение детей, контроль лечения, профилактика осложнений и неблагоприятных исходов	Отчет	Диспансерное наблюдение
6.5	Осуществление телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента.	01.01.2023	31.12.2025	Главный врач ГБУЗ АОДКБ; главные врачи медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям	Контроль состояния пациента, выполнение лечебных мероприятий у пациентов, находящихся под наблюдением в удаленных медицинских организациях	Отчет	Обеспечено своевременное направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии

1	2	3	4	5	6	7	8
							с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком
6.6	Обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)	01.01.2023	31.12.2025	Министерство	Обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания	Отчет	100-процентное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга							
7.1	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Главные профильные внештатные специалисты; главный врач ГБУЗ АОДКБ; ГБУЗ АОКБ	Консультации специалистов, контроль состояния и выполнения лечебных мероприятий у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, находящимися под наблюдением в удаленных медицинских организациях	Отчет	Снижение доли инвалидизации детей
8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи							
8.1	Мониторинг выполнения критериев оценки качества проведения расширенного неонатального скрининга в рамках системы внутреннего контроля качества	01.01.2023	31.12.2025	Министерство; главный внештатный специалист по медицинской генетике	Проведение контроля качества и безопасности медицинской деятельности	Отчет	Снижение доли инвалидизации детей

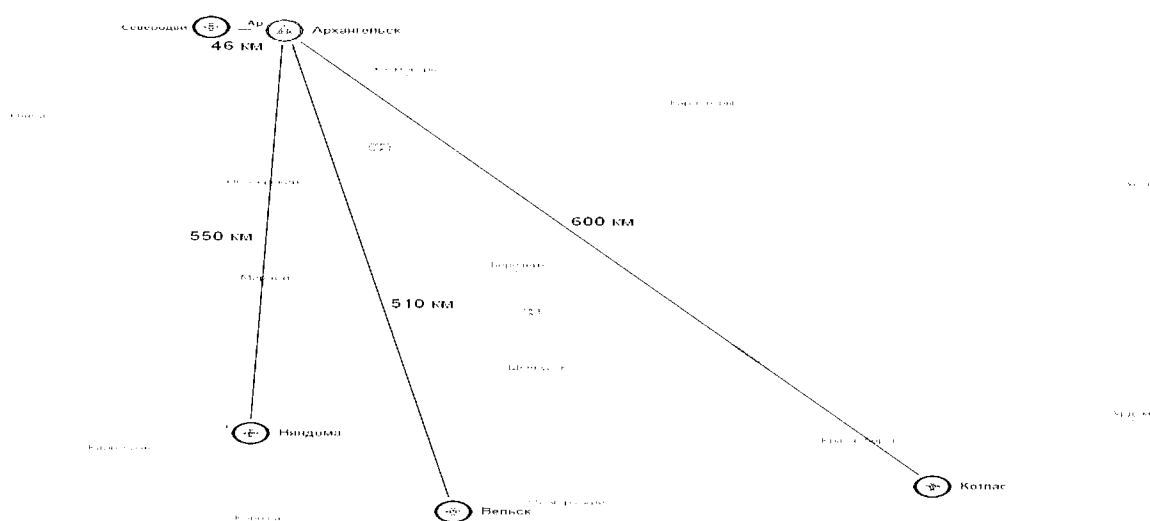
1	2	3	4	5	6	7	8
9. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями							
9.1	Сбор статистических данных	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ АОКБ; ГБУЗ МИАЦ	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Отчет	Ведение списков/ регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
10. Разработка и реализация системы информационной поддержки неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для населения							
10.1	Разработка и утверждение локального информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга в соответствии с законодательной базой	01.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ АОКБ	Проведение обследований на неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг в соответствии с действующей законодательной базой	Отчет	Утверждено информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга
10.2	Проведение информационной кампании о целях, сроках, задачах расширенного неонатального скрининга	01.12.2022	31.12.2025	ГБУЗ «Архангельский областной центр общественного здоровья и медицинской профилактики и медицинской профилактики» (далее – ЦОЗ и МП)	Формирование приверженности законных представителей ребенка для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	Отчет	Проведение информационных мероприятий
10.2.1	Наличие в родовспомогательных, детских медицинских организациях информационных стендов, памяток и иных	01.01.2023	31.12.2025	ЦОЗ и МП; главные врачи медицинских организаций	Формирование приверженности законных представителей ребенка для проведения неонатального скрининга	Отчет	Информационные материалы размещены

1	2	3	4	5	6	7	8
	информационных носителей в доступной форме, предоставляющей информацию о расширенном неонатальном скрининге				и расширенного неонатального скрининга		
10.3	Проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о расширенном неонатальном скрининге	01.12.2022	31.12.2025	ЦОЗ и МП; главные врачи медицинских организаций	Формирование приверженности законных представителей ребенка для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	Отчет	Работа проведена
10.4	Разработка макетов листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка	01.12.2022	31.12.2025	ЦОЗ и МП	Формирование приверженности законных представителей ребенка для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга.	Отчет	Разработаны информационные материалы
10.5	Размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях/центрах о возможности и целях расширенного неонатального скрининга	01.12.2022	31.12.2025	ЦОЗ и МП, главные врачи медицинских организаций.	Формирование приверженности законных представителей ребенка для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга	Отчет	Информационные материалы размещены

ПРИЛОЖЕНИЕ № 7
к региональной программе
Архангельской области
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

С Х Е М А
доставки биоматериала в Архангельской области
для проведения неонатального скрининга и расширенного
неонатального скрининга

Схема 1



С Х Е М А
доставки биоматериала в Санкт-Петербургское государственное
казенное учреждение «Диагностический центр (медико-генетический)»
для проведения расширенного неонатального скрининга

Схема 2

