



АДМИНИСТРАЦИЯ КОСТРОМСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от « 30 » декабря 2022 года № 679-а

г. Кострома

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

В целях реализации мероприятий федерального проекта
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

администрация Костромской области ПОСТАНОВЛЯЕТ:

1. Утвердить прилагаемую региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Костромской области».
2. Настоящее постановление вступает в силу со дня его официального опубликования.

п.п. Губернатор области

С. Ситников



Приложение

УТВЕРЖДЕНА
постановлением администрации
Костромской области
от «30» декабря 2022 г. № 679-а

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Костромской области»

Раздел I. Общие положения

1. Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Костромской области» (далее - Программа) определяет цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Костромской 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 департаментом здравоохранения Костромской области, главными внештатными специалистами департамента здравоохранения Костромской области по акушерству и гинекологии, неонатологии, педиатрии и генетике на период 2023-2025 годов в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», методическими рекомендациями по формированию региональным программ «Обеспечения расширенного неонатального скрининга», утвержденных заместителем Министра здравоохранения Российской Федерации О.О. Салагай от 24 октября 2022 года.

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

3. Программа содержит рекомендации по организации проведения мероприятий по обеспечению НС и РНС и последующих за ранним выявлением действий при постановке на диспансерное наблюдение, обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости) пациентов с

врожденными и (или) наследственными заболеваниями, направленных на достижение цели Программы.

4. В настоящее время в Костромской области НС проводится на 5 врожденных и (или) наследственных заболеваний: классическая фенилкетонурия – код МКБ – 10 E70.0; фенилкетонурия В – E70.1; врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E03.0; врожденный гипотиреоз без зоба – E03.1; кистозный фиброз неуточненный – E84.9 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы – E74.2 (галактоземия); адреногенитальное нарушение неуточненное – E25.9 (адреногенитальный синдром); адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E25.0.

5. Внедрение РНС позволит проводить исследования дополнительно на 31 нозологию: недостаточность других уточненных витаминов группы В – E53.8 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы); недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланиемии – E70.1 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина – E70.2 (тирозиномия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа») – E71.0; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонилКоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонилКоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; нарушения обмена жирных кислот – E71.3 (первичная карнитиновая недостаточность); среднецепочечная ацил-КоА-дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА-дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); очень длинноцепочечная ацетил-КоА-дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинматриц-митоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтрансферазы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот – E72.1 (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины – E72.2 (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лазина и гидроксилизина – E72.3 (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин – чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) – G12.0; другие наследственные спинальные мышечные атрофии - G12.1;

первичные иммунодефициты – D80 – D84.

6. Раннее выявление заболеваний, указанных в пункте 5 настоящей Программы, необходимо для своевременного начала лечения, что позволит предупредить необратимые осложнения и сохранить качество жизни ребенка и семьи.

7. Выявление врожденных и (или) наследственных заболеваний увеличивает эффективность медико-генетического консультирования семьи с целью диагностики патологии и предупреждения повторного рождения больных детей.

8. Проведение РНС повысит качество и доступность оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и снизит показатели младенческой и детской смертности.

9. В таблицах № 1 и 2 представлены сведения о координаторах и кураторах настоящей Программы.

Таблица № 1

Сведения о координаторах Программы

| № п/п | Наименование органа исполнительной власти субъекта Российской Федерации в сфере здравоохранения | Фамилия, инициалы | Должность | Контакты |
|----------|---|----------------------|--|--|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 1. | Департамент здравоохранения Костромской области | Мавренкова А.Н. | Первый заместитель директора департамента здравоохранения Костромской области | 8 (4942) 31-24-31 dzo@adm44.ru |
| 2. | Департамент здравоохранения Костромской области | Гузанова И.Е. | Начальник отдела развития медицинской помощи детям и службы родовспоможе- ния департамента здравоохранения Костромской области | 8 (4942) 31-23-83 detotdel@mail.dzo- kostroma.ru |

Сведения о кураторах Программы

| № п/п | Наименование учреждения | Фамилия, инициалы | Должность | Контакты |
|-------|---|-------------------|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 1. | Областное государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Родильный дом г. Костромы» | Федоренко А.Н. | Главный врач, главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии департамента здравоохранения Костромской области | 8 (4942) 31-42-49 roddom@lpu.dzo-kostroma.ru |
| 2. | Областное государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Родильный дом г. Костромы» | Урванцева Т.В. | Врач генетик, главный внештатный специалист по медицинской генетике департамента здравоохранения Костромской области | 8 (4942) 31-62-34 cpsr@lpu.dzo-kostroma.ru |
| 3. | Областное государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Костромская областная детская больница» | Куксас Э.П. | Заместитель главного врача, главный внештатный неонатолог департамента здравоохранения Костромской области | 8 (4942) 33-14-82 zamneo@kodb.dzo44.ru |
| 4. | Областное государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница г. Костромы» | Харитонов Г.Ю. | Заместитель главного врача по клинико-экспертной работе, главный внештатный специалист педиатр департамента здравоохранения Костромской области | 8 (4942) 31-51-63 dunkanka@yandex.ru |

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

10. Для анализа текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС в Костромской области использованы данные Федеральной службы государственной статистики, форм федерального статистического наблюдения, региональной статистики с указанием источников, а также данные, представленные Центром охраны здоровья семьи и репродукции Костромской области «Центр матери и ребенка» ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы».

Данные указаны в абсолютных значениях, долях от общего числа и расчетных значениях на 100 тыс. населения.

Глава 1. Краткая характеристика Костромской области

11. Протяженность Костромской области с севера на юг - 260 км, с юго-запада на северо-восток - 500 км. Площадь территории - 60,211 тысяч квадратных километров. На севере Костромская область граничит с Вологодской областью, на юге - с Ивановской и Нижегородской областями, на западе - с Ярославской областью, на востоке - с Кировской областью.

12. В границах административно-территориальных единиц Костромской области всего образовано 127 муниципальных образований (по состоянию на 1 июля 2022 года): 6 городских округов, 6 муниципальных округов, 17 муниципальных районов, включающих: 9 городских поселений, 89 сельских поселений.

13. Область находится в пределах моренно-холмистой, местами заболоченной равнины.

14. Климат области умеренный континентальный. Средние температуры января от $-11,5^{\circ}\text{C}$ на юго-западе (г. Кострома, г. Нерехта, г. Волгореченск, пгт. Красное-на-Волге) до $-14,0^{\circ}\text{C}$ на северо-востоке (с. Павино, с. Боговарово, п. Вохма); июля от $+17,0^{\circ}\text{C}$ на северо-западе (г. Солигалич) до $+18,5^{\circ}\text{C}$ (п. Островское, пгт. Кадый, пгт. Судиславль); апреля от $+2,0^{\circ}\text{C}$ до $+3,5^{\circ}\text{C}$; октября от $+1,5^{\circ}\text{C}$ до $+3,0^{\circ}\text{C}$. Среднегодовая температура от $+1,5^{\circ}\text{C}$ на северо-востоке (п. Боговарово) до $+3,0^{\circ}\text{C}$ на юго-западе (г. Кострома, г. Нерехта, г. Волгореченск, пгт. Красное-на-Волге). Абсолютный максимум температуры воздуха $+37^{\circ}\text{C}$, абсолютный минимум -53°C (г. Солигалич). Количество осадков: от 530 мм/год на северо-востоке и севере (п. Боговарово, п. Вохма, г. Солигалич) до 600 мм/год на западе (г. Буй), с максимумом в летний период и минимумом в зимний. Количество осадков преобладает над испарением. Вегетационный период – 110-140 дней. Суммы температур вегетационного периода от 1600°C до 1900°C . Безморозный период продолжается от

100 дней на севере до 130 дней на юге. Снежный покров держится в среднем 150-155 дней. Средняя дата появления снежного покрова – конец октября, средняя дата разрушения снежного покрова – середина апреля. Максимальная толщина снежного покрова достигает в феврале-марте 55-80 см. Среднее количество солнечных дней в году – 124. Летом преобладающее направление ветра северо-западное, зимой – юго-западное. Средняя скорость ветра 4,0 м/с. Время начала ледостава на реках - начало ноября, время вскрытия – конец марта - начало апреля. Толщина льда к концу зимы достигает 60 см. Ледоход длится 3-6 дней.

15. Численность населения области на 1 января 2022 года составила 620 776 человек, что на 7,647 тыс. человек (1,2%) меньше, чем на 1 января 2021 года. Городское население 455 546 человек, сельское население 165 230 человек. Плотность населения Костромской области 10,31 человек на 1 квадратный километр.

16. Экологическая ситуация обусловлена главным образом промышленным загрязнением атмосферы и вод, сельскохозяйственным загрязнением почв.

Глава 2. Анализ основных демографических показателей Костромской области

17. Основные демографические показатели Костромской области представлены в таблицах № 3-6.

Таблица № 3

Демографические показатели в Костромской области

| № п/п | Демографические показатели | 2018 год | 2019 год | 2020 год | 2021 год | Оперативные данные 9 мес. 2022 года |
|----------|---|-------------|-------------|-------------|-------------|--|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| 1. | Коэффициент рождаемости на 1 000 населения | 9,7 | 9,1 | 8,6 | 7,9 | 7,4 |
| 2. | Общий коэффициент смертности на 1 000 населения | 14,8 | 14,7 | 16,6 | 20,2 | 15,8 |
| 3. | Коэффициент естественного прироста населения | -5,1 | -5,6 | -8,0 | -12,3 | -8,4 |

Таблица № 4

Численность населения в Костромской области, абс.

| № п/п | Демографические показатели | на 01.01.2018 (чел.) | на 01.01.2019 (чел.) | на 01.01.2020 (чел.) | на 01.01.2021 (чел.) | на 01.01.2022 (чел.) |
|-------|----------------------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| 1. | Численность населения, всего | 643324 | 637267 | 633385 | 628423 | 620776 |
| 2. | Из общего числа Дети 0-17, всего | 130442 | 130297 | 129692 | 128834 | 127097 |
| 3. | из них городское население | 97279 | 97896 | 98070 | 98071 | 97387 |
| 4. | из них сельское население | 33163 | 32401 | 31622 | 30763 | 29710 |
| 5. | из них дети 0-1 | 6850 | 6188 | 5739 | 5354 | 4925 |

Таблица № 5

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Костромской области

| № п/п | Год | 2018 | | 2019 | | 2020 | | 2021 | | Оперативные данные 9 мес. 2022 г. | |
|-------|--------------------------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-----------------------------------|-------------|
| | | Абс. (чел.) | Показатель* | Абс. (чел.) | Показатель* | Абс. (чел.) | Показатель* | Абс. (чел.) | Показатель* | Абс. (чел.) | Показатель* |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 |
| 1. | Перинатальная смертность | 42 | 7,3 | 42 | 8,0 | 38 | 7,8 | 27 | 6,1 | 22 | 7,1 |
| 2. | Неонатальная смертность | 21 | 3,7 | 24 | 4,6 | 28 | 5,7 | 13 | 2,9 | 9 | 2,9 |
| 3. | Ранняя неонатальная смертность | 11 | 1,9 | 11 | 2,1 | 11 | 2,3 | 6 | 1,4 | 3 | 0,9 |
| 4. | Младенческая смертность | 36 | 5,6 | 43 | 7,4 | 41 | 7,5 | 20 | 4,0 | 11 | 3,6 |

Структура младенческой смертности в Костромской области

[illegible]

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 |
|-----|--|---|------|---|------|---|------|---|-------|----|------|
| | нарушений у плода и новорожденного | | | | | | | | | | |
| 10. | от внешних причин смерти | 2 | 0,02 | - | - | 2 | 0,02 | 1 | 0,008 | - | - |
| 11. | от новой коронавирусной инфекции (COVID-19) | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 12. | CBC | 2 | 0,02 | 2 | 0,02 | 3 | 0,03 | 1 | 0,008 | 1 | 0,01 |

* Указывается доля в общей структуре смертности.

18. По данным Росстата, число детей, умерших в возрасте до 1 года, за 2021 год составило 20 человек (за 2020 год – 41 ребенок, в 2019 году - 43 ребенка). За 2021 год коэффициент младенческой смертности составил 4,0 на 1 000 родившихся живыми, что ниже показателя 2020 года на 46% (7,5 на 1 000 родившихся живыми), и ниже средних показателей по Российской Федерации на 11% (4,5 на 1 000 родившихся живыми).

19. В 2019 году в регионе отмечался высокий показатель младенческой смертности – 7,4 на 1 000 родившихся живыми, что на 49,0% выше показателя Российской Федерации (4,9).

20. В 2021 году удалось снизить младенческую смертность в Костромской области в сравнении с 2019 и 2020 годами практически в 2 раза и перейти с 18 рангового места по показателю младенческой смертности по Центральному федеральному округу на 6 ранговое место.

21. В структуре причин младенческой смертности в Костромской области первые ранговые места на протяжении многих лет занимают:

отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде;
врожденные аномалии.

В 2018 году в Костромской области родилось 3 детей с врожденным пороком сердца (далее - ВПС), 1 ребенок с множественными врожденными пороками развития (далее - МВПР) синдром Эдвардса, 6 детей с МВПР.

В 2019 году - 4 детей с ВПС, 4 ребенка с врожденным пороком развития центральной нервной системы, 1 ребенок с МВПР, 1 ребенок с галактоземией.

В 2020 году - 4 детей с МВПР, 1 ребенок с МВПР синдром Эдвардса, 2 детей с критическим ВПС.

В 2021 году - 2 детей с ВПС, 1 ребенок с МВПР.

В 2022 году - 1 ребенок с критическим ВПС.

22. За 9 месяцев 2022 года умерло 11 детей до года. Анализ смертности:

1) по возрастам:

ранняя неонатальная смертность – 3 ребенка (за 9 месяцев 2021 года - 7 детей);

поздняя неонатальная смертность – 6 детей (за 9 месяцев 2021 года - 4 ребенка);

постнеонатальная смертность – 2 ребенка (за 9 месяцев 2021 года - 4 ребенка);

2) по месту смерти:

отделение анестезиологии и реанимации ОГБУЗ «Костромская областная детская больница» – 6 детей (за 9 месяцев 2021 года - 9 детей);

на дому - 1 ребенок (за 9 месяцев 2021 года - 1 ребенок);

ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» – 2 ребенка (за 9 месяцев 2021 года - 2 ребенка);

акушерское отделение ОГБУЗ «Костромская областная клиническая больница имени Королева Е.И.» – 1 ребенок (за 9 месяцев 2021 года - 2 ребенка);

ОГБУЗ «Костромская областная станция скорой медицинской помощи и медицины катастроф» – 1 ребенок.

23. Департаментом здравоохранения Костромской области ежегодно формируется план снижения младенческой и детской смертности.

Внедрение Программы позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической, и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 6,6 (6,6 на 1 000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году¹).

24. Повышена координирующая роль главных внештатных специалистов департамента здравоохранения Костромской области по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология» с целью определения тактики ведения и маршрутизации пациентов высокого риска.

Глава 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 Костромской области с 2018 года

25. Показатели заболеваемости наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития в Костромской области свидетельствуют о важности и актуальности формирования Программы.

26. Ежегодно выявляются от 3 до 6 случаев врожденных и (или) наследственных заболеваний (таблицы № 7 и 8).

Таблица № 7

Число детей с впервые выявленными и врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2017-2022 гг., абс.

| № п/п | Заболевание | 2018 г. | 2019 г. | 2020 г. | 2021 г. | 9 мес. 2022 г. |
|-------|-------------------------------|---------|---------|---------|---------|----------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| 1. | Врожденный гипотиреоз | 1 | - | 3 | - | - |
| 2. | Галактоземия | - | 1 | - | 2 | - |
| 3. | Фенилкетонурия | 2 | - | 1 | 2 | 1 |
| 4. | Адреногенитальный синдром | - | - | 1 | - | 1 |
| 5. | Муковисцидоз | 3 | 2 | 1 | 1 | - |
| 6. | Наследственные болезни обмена | - | - | - | - | - |
| 7. | Спинальная мышечная атрофия | - | - | - | - | - |
| 8. | Первичные иммунодефициты | - | - | - | - | - |
| 9. | Итого | 6 | 3 | 6 | 5 | 2 |

¹ Прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для Костромской области.

Таблица № 8

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0-1 года, абс.

| № п/п | Заболевание | 2018 г. | 2019 г. | 2020 г. | 2021 г. | 9 мес. 2022 г. |
|-------|-------------------------------|---------|---------|---------|---------|----------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| 1. | Врожденный гипотиреоз | 1 | - | 1 | - | - |
| 2. | Галактоземия | - | 1 | - | 1 | - |
| 3. | Фенилкетонурия | 2 | - | 1 | 2 | 1 |
| 4. | Адреногенитальный синдром | - | - | - | - | - |
| 5. | Муковисцидоз | 3 | 2 | 1 | 1 | - |
| 6. | Наследственные болезни обмена | - | - | - | - | - |
| 7. | Спинальная мышечная атрофия | - | - | - | - | - |
| 8. | Первичные иммунодефициты | - | - | - | - | - |
| 9. | Итого | 6 | 3 | 3 | 4 | 1 |

27. Всем детям с впервые диагностированными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении скрининга, была установлена инвалидность.

28. В Костромской области проводился НС только на 5 заболеваний. Селективный скрининг не проводился. Анализы детей, которые были на приеме у врача генетика, по показаниям направлялись в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова». Спинальная мышечная атрофия и наследственные болезни обмена не подтвердились.

29. Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в 100% случаев. При наблюдении этих пациентов осуществляется мультидисциплинарный подход. Дети с врожденным гипотиреозом и адреногенитальным синдромом наблюдаются врачом эндокринологом, с галактоземией - врачом педиатром, с фенилкетонурией - врачом генетиком, с муковисцидозом - врачом пульмонологом, врачом гастроэнтерологом, со спинальной мышечной атрофией - врачом неврологом, с первичным иммунодефицитом - врачом иммунологом. За период 2018 – 2022 гг. в Костромской области умер один ребенок с врожденным заболеванием в возрасте 0-1 года (таблица № 9).

Таблица № 9

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

| № п/п | Заболевания | 2018 год | 2019 год | 2020 год | 2021 год | 9 мес. 2022 года |
|-------|-------------------------------|----------|----------|----------|----------|------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| 1. | Врожденный гипотиреоз | - | - | - | - | - |
| 2. | Галактоземия | - | 1 | - | - | - |
| 3. | Фенилкетонурия | - | - | - | - | - |
| 4. | Адреногенитальный синдром | - | - | - | - | - |
| 5. | Муковисцидоз | - | - | - | - | - |
| 6. | Наследственные болезни обмена | - | - | - | - | - |
| 7. | Спинальная мышечная атрофия | - | - | - | - | - |
| 8. | Первичные иммунодефициты | - | - | - | - | - |
| 9. | Итого | - | 1 | - | - | - |

Глава 4. Нормативные правовые документы Костромской области, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

30. В таблице № 10 представлены нормативные правовые документы Костромской области, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Таблица № 10

**Нормативные правовые документы Костромской области,
регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам
с врожденными и (или) наследственными заболеваниями**

| № п/п | Название НПА | Дата, № документа | Утвердивший орган | Дата предыдущего документа (при наличии) |
|----------|---|-----------------------------|------------------------------------|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 1. | Приказ «О дополнительных мерах по совершенствованию проведению неонатального скрининга в 2010 году» | от 05.03.2010 № 77/1 | Депздрав Костромской области | |
| 2. | Приказ «О совершенствовании проведения массового неонатального скрининга в Костромской области» | от 30.09.2011 № 90-ОД | Депздрав Костромской области | |
| 3. | Приказ «Об утверждении лиц, ответственных за информационное сопровождение федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» | от 19.10.2022 № 1108 | Депздрав Костромской области | |
| 4. | Приказ «О совершенствовании проведения универсального аудиологического скрининга новорожденным детям и детям первого года жизни на территории Костромской области» | от 28.09 2010 № 374 | Депздрав Костромской области | |
| 5. | Приказ «О порядке выявления врожденных пороков развития и хромосомных нарушений у плода и оказания медицинской | от 28.02.2012 № 132 | Депздрав Костромской области | |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
|-----|--|----------------------|------------------------------|------------|
| | помощи беременным женщинам с врожденными пороками развития плода в медицинских учреждениях Костромской области» | | | |
| 6. | Приказ «О дополнительных мерах по совершенствованию проведения неонатального скрининга». | от 06.03.2012 № 144 | Депздрав Костромской области | |
| 7. | Приказ «О порядке перевозок плановых больных, находящихся на лечении в федеральных и межобластных медицинских учреждениях и медицинских учреждениях Костромской области» | от 08.08.2012 № 518 | Депздрав Костромской области | |
| 8. | Приказ «О внедрении раннего неонатального скрининга с целью выявления критических врожденных пороков сердца» | от 13.10.2021 № 877 | Депздрав Костромской области | |
| 9. | Приказ «О порядке оказания медицинской помощи новорожденным детям на территории Костромской области» | от 15.07.2022 № 697 | Депздрав Костромской области | 05.08.2019 |
| 10. | Приказ «Об обеспечении детей-инвалидов лекарственными препаратами,купаемыми через фонд «Круг добра» | от 28.12.2021 № 1227 | Депздрав Костромской области | |
| 11. | Приказ «О внедрении Чек-листа критериев выписки домой» | от 10.03.2021 № 174 | Депздрав Костромской области | |

31. В Костромской области медицинская помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями оказывается на

основании федеральных и региональных нормативных правовых актов, порядков и стандартов оказания медицинской помощи, клинических рекомендаций, в полной мере обеспечивающих регулирование механизмов оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и проведение НС.

32. В связи с внедрением РНС департаментом здравоохранения Костромской области совместно с ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» разрабатывается проект приказа, регламентирующего проведение в регионе РНС и маршрутизацию детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Также имеется необходимость разработки стандартных операционных процедур при проведении НС и РНС, используемых в медицинских организациях.

Глава 5. Ресурсы, задействованные в регионе для проведения НС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

33. В Костромской области в проведении НС участвуют 11 медицинских организаций (ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы», ОГБУЗ Костромская областная клиническая больница имени Королева Е.И., ОГБУЗ «Буйская центральная районная больница», ОГБУЗ «Волгореченская городская больница», ОГБУЗ «Вохомская межрайонная больница», ОГБУЗ «Галичская окружная больница», ОГБУЗ «Мантуровская окружная больница», ОГБУЗ «Нейская районная больница», ОГБУЗ «Нерехтская центральная районная больница», ОГБУЗ «Островская районная больница», ОГБУЗ «Шарьинская окружная больница имени Каверина В.Ф.»), осуществляющих забор биологического материала для проведения исследования. Доставка биоматериала в Костромской области для проведения НС организуется путем отправки тест-бланков в медико-генетическую лабораторию ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» в соответствии со схемой № 1 (приложение № 8 к настоящей Программе). Медико-генетическое консультирование и проведение НС осуществляется медико-генетической лабораторией ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» (приложение № 2 к настоящей Программе).

34. Забор крови осуществляется средним медицинским персоналом, обученным правилам забора проб для НС в родовспомогательных учреждениях Костромской области; в детских поликлиниках/детских поликлинических отделениях; в отделении реанимации и интенсивной терапии новорожденных, отделении патологии новорожденных, отделении выхаживания недоношенных детей ОГБУЗ «Костромская областная детская больница». Количество медицинских организаций, осуществляющих забор проб для проведения НС, представлено в приложении № 1 к настоящей Программе.

35. При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию (в отделение патологии новорожденных, специализированное отделение детской больницы и т.п.), в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови в этих медицинских учреждениях также осуществляется забор образцов крови для проведения НС и РНС.

36. Информация об укомплектованности медицинским персоналом медико-генетической службы НС и РНС Костромской области и медицинским персоналом лабораторий НС и РНС Костромской области представлена в приложениях № 4 и 5 к настоящей Программе. Деятельность медико-генетической службы Костромской области отражена в паспорте медико-генетической службы Костромской области согласно приложению № 6 к настоящей Программе. Проведение исследований НС осуществляется биологом в лаборатории НС в медико-генетической консультации ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы». Положительные результаты фиксируются врачом-генетиком и медицинской сестрой врача-генетика в журнале учета. Отправка тест-бланков на РНС осуществляется ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» согласно схеме № 2 (приложение № 9 к настоящей Программе).

37. О положительных результатах НС и РНС медицинская организация, оказывающая первичную медико-санитарную помощь детям, информируется в форме сообщения факсом или электронной почтой. Далее медицинская организация, оказывающая первичную медико-санитарную помощь детям, информирует по телефону законных представителей ребенка и обеспечивает вызов для проведения ре-теста.

38. Подтверждающая диагностика в лабораториях Костромской области не проводится. По показаниям больные отправляются в федеральные генетические центры (ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Бочкова Н.П.»). Забор образцов крови для ретестирования осуществляется в детских поликлиниках по месту жительства, медико-генетической консультации ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы», отделении патологии новорожденных ОГБУЗ «Костромская областная детская больница». Медицинскими организациями формируется направление на РНС.

39. Информирование законных представителей ребенка о выявленном заболевании проводится на повторном приеме врачом-генетиком после получения результата подтверждающей диагностики из ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Бочкова Н.П.» (на прием вызываются активно по телефону).

40. Ведение регистров пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС проводится в форме учета: «Журнал учета выявленных больных врожденными и (или)

наследственными заболеваниями» на бумажном носителе, электронный регистр больных фенилкетонурией. Обязанности возложены на врача-генетика и медицинскую сестру врача-генетика в медико-генетической консультации ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы».

41. Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями проводится согласно приказам Министерства здравоохранения Российской Федерации и клиническим рекомендациям по каждой нозологии.

42. Диспансерное наблюдение пациентов с выявленными в рамках НС и РНС заболеваниями осуществляется согласно клиническим рекомендациям и стандартам оказания медицинской помощи (таблица № 11).

Таблица № 11

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

| № п/п | Заболевание | Число паци- ентов с впер- вые выяв- лен- ными забо- лева- ниями в 2021г. | Из числа пациен- тов с впервые выяв- лен- ными заболе- ва- ниями в 2021г., взято на Д наблюде- ние | Из числа паци- ентов, состо- ящих на Д наб- люде- нии назна- чены ЛП/СП ЛП | Врач- спе- циа- лист, осу- щест- вля- ющий Д наб- люде- ние | Средняя частота консуль- таций врачом генети- ком 1 паци- ента, состоя- щего на Д наблю- дении, в год | Общее число консульта- ций врача- генетика в 2021 г., из них с приме- нием ТМК |
|----------|--------------------------------|--|---|---|--|---|--|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
| 1. | Врожденный гипотиреоз | - | - | -/- | эндо- кри- нолог | - | -/- |
| 2. | Галактоземия | 2 | 2 | 2/- | гене- тик | 6 | 12/- |
| 3. | Фенилкетонурия | 2 | 2 | 2/- | гене- тик | 26 | 52/- |
| 4. | Адреногениталь- ный синдром | - | - | -/- | эндо- кри- нолог | - | -/- |
| 5. | Муковисцидоз | 1 | 1 | 1 | пуль- мо- | 4 | 4/- |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|-----|---------------------------------|---|---|-----|-----------|---|------|
| | | | | | нолог | | |
| 6. | Наследственные болезни обмена * | - | - | - | - | - | -/- |
| 7. | Спинальная мышечная атрофия | - | - | - | нев-ролог | - | -/- |
| 8. | Первичные иммунодефициты | - | - | - | - | - | -/- |
| 9. | Иные | - | - | - | - | - | 1758 |
| 10. | Итого | 5 | 5 | 5/- | | - | 1826 |

* 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 (метилмалонилКоА-мутаза недостаточность); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонилКоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II; первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоАдегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитойлтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/ пальмитойлтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

43. Лекарственное обеспечение осуществляется на основании действующего законодательства (территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи, региональной и федеральной льгот).

44. Врач-генетик участвует в формировании заявки на приобретение специализированных лечебных препаратов, проводит медико-генетическое консультирование семьи для определения тактики лечения. Количество консультаций/консилиумов, проведенных в медико-генетической консультации ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы», с профильными учреждениями представлено в таблице № 12.

Таблица № 12

Количество консультаций/консилиумов, проведенных в медико-генетической консультации в 2018-2022 гг., абс.

| № п/п | Вид консультации | 2018 год | 2019 год | 2020 год | 2021 год | 9 мес. 2022 года |
|-------|------------------|----------|----------|----------|----------|------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
|----|---|------|------|------|------|------|
| 1. | Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ) | 1725 | 2019 | 1953 | 1826 | 2249 |
| | из них с применением телемедицинских консультаций (далее – ТМК) | - | - | - | - | - |
| 2. | Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней | - | - | - | - | - |
| | из них с применением ТМК | - | - | - | - | - |
| 3. | Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней | - | - | - | - | - |
| | из них с применением ТМК | - | - | - | - | - |
| 4. | Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с научно-медицинскими исследовательскими центрами | - | - | - | - | - |
| | из них с применением ТМК | - | - | - | - | - |
| 5. | Всего проведенных консультаций/ консилиумов, | 1725 | 2019 | 1953 | 1826 | 2249 |
| | из них с применением ТМК | - | - | - | - | - |

45. Инфраструктура Костромской области в полной мере позволяет проводить массовое обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС. Охват обследования составляет более 95%.

Глава 6. Информационное взаимодействие между медицинскими организациями Костромской области

46. В Костромской области имеется региональная медицинская информационная система (далее – РМИС), которая соответствует требованиям Министерства здравоохранения Российской Федерации по обеспечению информационного взаимодействия с подсистемами единой государственной информационной системой в сфере здравоохранения.

47. В соответствии с приказом департамента здравоохранения Костромской области от 22 апреля 2022 года № 422 «О внедрении централизованной системы (подсистемы) «Организация оказания медицинской помощи по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» Костромской области» создана и внедрена централизованная система (подсистема) «Организация оказания медицинской помощи по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология». 100% медицинских организаций подключены к данной системе. Медицинскими организациями начата работа по передаче

сведений в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее - ВИМИС АКиНЕО). Всего передано сведений о 416 пациентах (беременных), о 39 новорожденных и 2 467 документов. В настоящее время передаются следующие виды документов:

- 1) прием (осмотр) врача-специалиста;
- 2) протокол лабораторного исследования;
- 3) протокол инструментального исследования;
- 4) выписной эпикриз из родильного дома;
- 5) выписной эпикриз из стационара по отдельным профилям медицинской помощи.

48. РМИС интегрирована с автоматизированной информационной системой «Региональный Акушерский Мониторинг» (далее - АИСТ РАМ). АИСТ РАМ предназначена для информационного обеспечения системы оказания медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам на территории Костромской области.

49. Реализованы мероприятия для обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС:

- 1) создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;

- 2) утвержден перечень медицинских организаций (далее в настоящем пункте – МО), в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР) - учреждения родовспоможения;

- 3) определены МО, осуществляющие забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники);

- 4) МО, в которых выдается МСР, обеспечены возможностью передачи сведений о факте рождения в Реестр электронных медицинских документов;

- 5) МО, осуществляющие забор крови на НС и РНС, обеспечены возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО», до момента доработки АИСТ РАМ в части возможности оформления направления на НС и передачи его в ВИМИС АКиНЕО, организован ручной ввод через ВИМИС АКиНЕО;

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

- 7) проведена первичная регистрация 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.

50. Оценка готовности региональных систем информатизации между медицинскими организациями Костромской области, необходимых для обеспечения НС и РНС, представлена в таблице № 13.

Таблица № 13

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

| № п/п | Ресурсы информационных систем | Указать наличие (да/нет) название | Чем утверждено внедрение и работа |
|-------|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| 1. | Единая государственная информационная система здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) | Да. Централизованная система (подсистема) «Организация оказания медицинской помощи по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» Костромской области в составе единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Костромской области «Региональная медицинская информационная система» (далее - ГИС РМИС) | Приказ департамента здравоохранения Костромской области от 22.04.2022 № 422 «О внедрении централизованной системы (подсистемы) «Организация оказания медицинской помощи по профилям «акушерство и гинекология» и «неонатология» Костромской области |
| 2. | Электронный документооборот | Частично, ввиду наличия сервиса направлений на исследования | - |
| 3. | Сервис выписки медицинских свидетельств о рождении | Да, в ГИС РМИС | Приказ департамента здравоохранения Костромской области от 23.07.2021 № 603 «Об обеспечении взаимодействия с единым государственным реестром записи актов гражданского состояния в части передачи медицинских свидетельств о рождении, медицинских |

| 1 | 2 | 3 | 4 |
|----|--|-----|--|
| | | | свидетельств о смерти и медицинских свидетельств о перинатальной смерти в форме электронного документа» |
| 4. | База данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями | Нет | - |
| 5. | Регистры больных с фенилкетонурией и другими видами гиперфенилаланиемии | Да | - |

51. За время проведения НС в Костромской области повысились качество и своевременность оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. После подтверждения результатов НС с помощью дополнительных генетических исследований на базе ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Бочкова Н.П.» законные представители детей информируются о данном факте, даются рекомендации. Информация врачом-генетиком направляется в детскую поликлинику по месту жительства ребенка, где дети с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями ставятся на диспансерный учет. При наличии медицинских показаний ребенок с врожденным и (или) наследственным заболеванием направляется на консультацию к профильному врачу-специалисту на дополнительное обследование в амбулаторных условиях или госпитализацию в стационар. В рамках действующего законодательства осуществляется лекарственное обеспечение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Данные меры позволяют своевременно оказать медицинскую помощь и предупредить развитие тяжелых форм заболеваний.

Раздел III. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

Глава 1. Цель и задачи реализации Программы

52. Целью Программы является снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС.

53. Для достижения цели Программы необходимо решение следующих задач:

1) обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в регионе;
2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»;

3) совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС. При выделении средств из федерального бюджета будут проведены мероприятия по укреплению материально-технической базы лаборатории медико-генетической консультации ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» (приложение № 3 к настоящей Программе);

4) обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС. В рамках Программы будет определена потребность Костромской области в медицинских кадрах и обеспечена целевая подготовка специалистов с учетом реальной потребности, обеспечены мероприятия по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

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

6) обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями. В рамках территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Костромской области обеспечено диспансерное наблюдение этой категории пациентов в медицинских организациях субъекта, предусмотрена преемственность лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой,

специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания. Определены медицинские показания для направления на консультацию, объем исследований при заболеваниях, выявленных по программе НС;

7) внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС. С 1 января 2023 года вводятся в работу стандартные операционные процедуры по обеспечению проведения НС и РНС;

8) методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи. Планируется разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии;

9) внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Планируется внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний на базе ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» и ОГБУЗ «Костромская областная детская больница»;

10) организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов. Для организации сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями будет разработана отчетность через ОГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Костромской области».

54. Для достижения поставленных задач разработан план мероприятий Программы, представленный в приложении № 7 к настоящей Программе.

Глава 2. Показатели Программы

55. К показателям Программы относятся:

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

2) доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (%);

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

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

5) доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами (далее - ЛП) и специализированными продуктами лечебного питания (далее - СПЛП), от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (%).

Значения показателей Программы отражены в таблице № 14.

Таблица № 14

Показатели Программы и их значения

| № п/п | Наименование показателя | 2023 год | 2024 год | 2025 год |
|----------|---|-------------|-------------|-------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 1. | Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%) | 80 | 95 | 95 |
| 2. | 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 |
| 3. | 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 |
| 4. | Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%) | 90 | 95 | 95 |
| 5. | Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП, от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение, (%) | 95 | 95 | 95 |

Глава 3. Сроки реализации Программы

56. Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

Глава 4. Финансово-экономическое обоснование Программы

57. В таблице № 15 представлено планируемое финансовое обеспечение Программы.

Таблица № 15

Планируемый бюджет Программы, рублей

| № п/п | Наименование бюджета | 2023 год | 2024 год | 2025 год | Итого |
|---------------------------------|---|---------------|---------------|---------------|---------------|
| Общий итог по всем мероприятиям | | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 1. | Федеральный бюджет | 11 088 100,00 | 11 004 300,00 | 10 971 800,00 | 33 064 200,00 |
| 2. | Бюджет субъекта | 1 232 000,00 | 1 222 700,00 | 1 219 100,00 | 3 673 800,00 |
| 2.1. | Бюджет субъекта сверх субсидии | 533 811,11 | 0,00 | 0,00 | 533 811,11 |
| 3. | Иные источники, (включая внебюджетные источники от приносящей доход деятельности медицинских организаций) | 0,00 | 0,00 | 0,00 | 0,00 |
| 4. | Консолидированный бюджет | 12 853 911,11 | 12 227 000,00 | 12 190 900,00 | 37 271 811,11 |

58. Постановлением Правительства Российской Федерации от 29 ноября 2022 года № 2161 «О внесении изменений в государственную программу Российской Федерации «Развитие здравоохранения» утверждены Правила предоставления и распределения субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации в целях софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга». На реализацию мероприятий Программы на 2023 год для Костромской области предусмотрено 12 320 100,00 рублей (в том числе из федерального бюджета 11 088 100,00 руб., из областного бюджета 1 232 000,00 руб.).

59. В таблице № 16 приведен расчет финансового обеспечения Программы в 2023 году.

Таблица № 16

Расчет финансового обеспечения Программы в 2023 году

Количество новорожденных: 4 300 человек

| № п/п | Направление расходов | Количество, единиц | Стоимость за единицу, руб. | Стоимость мероприятия, руб. |
|--|--|--------------------|----------------------------|-----------------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| Средства субсидии (софинансирование из федерального бюджета и бюджет субъекта) | | | | |
| 1. | Исследование 1 новорожденного | 4507 | 2 403,99 | 10 834 782,93 |
| 2. | Подтверждающее исследование (2% от общего количества) | 90 | 16 503,52 | 1 485 317,07 |
| Итого из средств субсидии: | | | | 12 320 100,00 |
| Бюджет субъекта | | | | |
| 3. | Транспортировка образцов сухих пятен (4 раза в неделю) | 208 | 400 | 83 200,00 |
| 4. | Транспортировка цельной крови (2 раза в месяц) | 24 | 2000 | 48 000,00 |
| 5. | Расходы на закупку бланков | 4300 | 76,2 | 327 660,00 |
| 6. | Приобретение пробирок КЗ ЭДТА | 86 | 3,21 | 276,06 |
| 7. | Приобретение игл-бабочек | 86 | 14 | 1 204,00 |
| 8. | Прочие расходы | | | 73 471,05 |
| Итого из бюджета субъекта: | | | | 533 811,11 |
| ИТОГО: | | | | 12 853 911,11 |

Приложение № 1

к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Костромской области»

КОЛИЧЕСТВО
медицинских организаций, осуществляющих забор проб
для проведения неонатального скрининга

| № п/п | Вид медицинской организации | Уровень медицинс- ких организаций | Число медицинских организаций /структурных подразделе- ний | Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число) | Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г. |
|----------|---|--|---|---|--|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 1. | Медицинские организации родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения неонатального скрининга (далее - НС) | 1 уровень | 9 | 19 | 283 |
| | | 2 уровень | 2 | 33 | 3921 |
| | | 3А уровень | - | - | - |
| | | 3Б уровень | - | - | - |
| 2. | Детские поликлиники/детские поликлинические отделения, осуществляющие забор проб для проведения НС | 1 уровень | 22 | 26 | 328 |
| | | 2 уровень | - | - | - |
| | | 3 уровень | - | - | - |
| 3. | Отделения патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющие забор проб для проведения НС | 1 уровень | - | - | - |
| | | 2 уровень | - | - | - |
| | | 3 уровень | 1 | 5 | 162 |
| 4. | Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие) | | - | - | - |
| ИТОГО | | | 34 | 83 | 4694 |

Приложение № 2

к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Костромской области»

ПЕРЕЧЕНЬ

медицинских организаций, осуществляющих неонатальный скрининг
и расширенный неонатальный скрининг в Костромской области

| № п/п | Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляю- щей проведение НС | Адрес, тел, e-mail | ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел, (e-mail) | Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года | | Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года | |
|--|---|--------------------------|--|--|---|---|---|
| | | | | число | доля от всех выпол- ненных в субъекте | число | доля от всех выпол- ненных в субъекте |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
| Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня | | | | | | | |
| | | | | | | | |
| Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня | | | | | | | |
| 1. | ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» ЦОЗСР | | | 4348 | 100% | нет | |
| Медико-генетические центры 3А и (или) 3Б уровня | | | | | | | |

Приложение № 3

к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Костромской области»

ОСНАЩЕНИЕ

лаборатории медико-генетической консультации
ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы»

| № п/п | Код вида номенк- латур- ной класси- фикации меди- цинских изделий | Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий | Наименование оборудования (оснащения) | Требуе- мое количест- во, шт. | Имеюще- еся в наличии количе- ство, шт. | Укомп- лек- тован- ность, % |
|----------|--|--|---|--|---|--------------------------------------|
| 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 | Не менее 2 | 1 (полуавтоматическое устройство) | 50% |
| 2. | 261550 | Анализатор биохимический множественных анализов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический | Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногени- тального синдрома, муковисцидо- загалактоземии | Не менее 2 | 1 (не работает) | 0% |
| | 261770 | Анализатор биохимический множественных анализов | Анализатор биохимический множественных анализов | - | 1 | 50% |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
|----|--------|---|--|------------|---|------|
| | | клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический | клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический | | | |
| 3. | 107660 | Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический | Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов | - | - | - |
| | 107670 | Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический | | - | - | - |
| | 350330 | Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический | | - | - | - |
| | 382270 | Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический | | - | - | - |
| 4. | 335060 | Перемешиватель термостатируемый лабораторный | Шейкер-инкубатор для планшет | - | - | - |
| 5. | 260410 | Шкаф сушильный общего назначения | Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С | - | - | - |
| 6. | 261750 | Испаритель лабораторный | Эвапоратор с насосом для планшет | - | - | - |
| 7. | 260430 | Центрифуга настольная общего назначения | Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет | - | - | - |
| 8. | 261700 | Встряхиватель лабораторный | Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки | 1 | 1 | 100% |
| 9. | 145580 | Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД | Роллер лабораторный | Не менее 2 | - | - |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
|-----|--------|---|---|-------------------------------|---|-------|
| 10. | 152690 | Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной | Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной | Из расчета мощности и площади | 1 | 100% |
| 11. | 131980 | Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный | Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный | Из расчета мощности и площади | 1 | 100% |
| | 347590 | Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом | | | - | - |
| | 361300 | Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды | | | - | - |
| | 375930 | Очиститель воздуха ультрафиолетовый | | | - | - |
| 12. | 352570 | Холодильник/морозильная камера для лаборатории | Холодильник двухкамерный | Не менее 2 | 2 | 100 % |
| 13. | 215850 | Холодильник фармацевтический | Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем | Не менее 2 | 1 | 50% |
| | 261620 | Холодильник лабораторный, стандартный | Холодильник лабораторный, стандартный | | - | - |
| 14. | 318570 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор | Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы | Из расчета числа рождений | 5 | 100% |
| | 318580 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал | | | 5 | 100% |
| | 318600 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, | | | 5 | 100% |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
|-----|--------|---|--|----------------------------|---|-------|
| | | набор, мультиплексный анализ | | | | |
| | 318610 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент | | | 5 | 100% |
| | 318590 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ | | | 5 | 100% |
| 15. | 192300 | Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ | Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии | - | - | - |
| | 339500 | Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография | | | - | - |
| 16. | 350660 | Набор для забора крови методом сухой капли ИВД | Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных | Из расчета числа рождений | 5 | 100% |
| 17. | 108730 | Штатив для пробирок | Штатив для пробирок | По количеству рабочих мест | 1 | 100% |
| 18. | 124480 | Пипетка механическая | Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) | По количеству рабочих мест | 4 | 100 % |
| | 292310 | Пипетка электронная | | | - | - |
| | 292320 | Пипетка электронная, однофункциональная | | | - | - |
| | 292390 | Микропипетка электронная | | | - | - |
| | 380120 | Микропипетка | | | - | - |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
|-----|--------|---|---------------|------------|---|-------|
| | | механическая ИВД | | | | |
| | 124540 | Микропипетка механическая | | | 1 | 100 % |
| 19. | 181470 | Шкаф вытяжной | Шкаф вытяжной | Не менее 1 | - | - |
| 20. | 123680 | Контейнер для отходов биологическими загрязнениями | Контейнер | Не менее 1 | 1 | 100 % |
| 21. | 185890 | Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования | Контейнер | Не менее 1 | 1 | 100 % |
| 22. | 231020 | Система деионизационной очистки воды | Деионизатор | 1 | - | - |
| 23. | 185950 | Система дистилляционной очистки воды | Дистиллятор | 1 | 1 | 100 % |
| | | | Бидистиллятор | 1 | - | - |

Дополнительное оснащение

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

Приложение № 4

к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Костромской области»

УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ
медицинским персоналом медико-генетической службы
неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга
Костромской области

| № п/п | Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием | Штатных единиц | | Физичес- ких лиц | Укомплек- тованность |
|----------|---|----------------|---|---------------------|-------------------------|
| | | Утверждено | Занято с учетом совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком) | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 1. | Врач-генетик | 2 | 2 | 2 | 100 % |
| 2. | Врач-диетолог | - | - | - | - |
| 3. | Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог) | 0,25 | - | - | - |
| 4. | Врач-невролог | - | - | - | - |
| 5. | Медицинский психолог (психолог) | 0,25 | 0,25 | 0,25 | 100% |
| 6. | Врач ультразвуковой диагностики | 2 | 2 | 2 | 100% |
| 7. | Врач – акушер- гинеколог | 1 | 1 | 1 | 100% |
| 8. | Старшая медицинская сестра | 1 | 1 | 1 | 100% |
| 9. | Медицинская сестра | 4 | 3 | 3 | 75% |
| 10. | Медицинская сестра процедурной | 1 | 1 | 1 | 100% |
| 11. | Акушерка | 1 | 1 | 1 | 100% |
| 12. | Медицинский статистик | - | - | - | - |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
|-----|----------------------------|---|---|---|------|
| 13. | Сестра-хозяйка | - | - | - | - |
| 14. | Медицинский регистратор | - | - | - | - |
| 15. | Санитар | 1 | 1 | 1 | 100% |

* Заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС.

Приложение № 5

к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Костромской области»

УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ
медицинским персоналом лабораторий неонатального скрининга
и расширенного неонатального скрининга Костромской области

| № п/п | Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием | Штатных единиц | | Физичес- ких лиц | Укомплек- тованность |
|----------|---|----------------|--|---------------------|-------------------------|
| | | Утверждено | Занято с учетом совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком) | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 1. | Врач клинической лабораторной диагностики | 0,5 | - | - | - |
| 2. | Врач – лабораторный генетик | - | - | - | - |
| 3. | Биолог | 2 | 2 | 2 | 100% |
| 4. | Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант) | 1 | 1 | 1 | 100% |
| 5. | Лаборант | - | - | - | - |
| 6. | Химик-эксперт медицинской организации | - | - | - | - |

* Заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС.

Приложение № 6

к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Костромской области»

ПАСПОРТ
медико-генетической службы Костромской области

| | | |
|---|--|----------------|
| Общая информация | | |
| Наименование: | Кабинет медико-генетического консультирования Центра охраны здоровья семьи и репродукции | |
| Располагается на базе: | ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» | |
| Руководитель: | Главный врач ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» А.В. Федоренко | |
| Адрес: | ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы»: проспект Мира, д. 8/6 ЦОЗСР ул. Свердлова, д.12 | |
| Телефон: | 8(4942) 51-47-42 8(4942) 31-42-49 | |
| Электронная почта: | roddom@lpu.dzo-kostroma.ru cpsr@lpu.dzo-kostroma.ru | |
| Количество сотрудников: | 9 | |
| в том числе врачей-генетиков: | 2 | |
| в т.ч. врачей-лабораторных генетиков: | 0 | |
| | | |
| Клиническая деятельность | да/нет | Кол-во в год |
| Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями | да | 579 |
| Профилактика наследственных (генетических) заболеваний: | - | - |
| Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом | да | 250 |
| Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т.ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций) | да | 212 |
| Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ) | да | 3625Astraia+47 |

| | | |
|--|---------------|-----------------------------|
| Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС) | Не проводится | - |
| Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности) | Не проводится | - |
| Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде) | Не проводится | - |
| Инвазивные диагностические процедуры: | - | - |
| биопсия хориона | - | - |
| плацентоцентез | - | - |
| амниоцентез | - | - |
| кордоцентез | - | - |
| Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей | - | - |
| Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ | да | 215 |
| Неонатальный генетический скрининг | нет | - |
| Прочее | - | - |
| Лабораторная деятельность / методическая оснащенность | да/нет | Кол-во в год |
| | | по показаниям в др. регионе |
| Кариотипирование (цитогенетика) | нет | - |
| в том числе, супружеские пары | нет | - |
| в том числе, пренатально | нет | - |
| в том числе, новорожденные | нет | - |
| | | по показаниям в др. регионе |
| FISH | нет | - |
| в том числе, супружеские пары | нет | - |
| в том числе, пренатально | нет | - |
| в том числе, новорожденные | нет | - |
| в том числе, в рамках ПГТ | нет | - |
| ПЦР диагностика наследственных заболеваний | нет | по показаниям в МГНЦ и др. |
| Молекулярное кариотипирование (ХМА) | нет | - |
| в том числе, супружеские пары | нет | - |

| | | |
|---|-----|---|
| в том числе, пренатально | нет | - |
| в том числе, новорожденные | нет | - |
| Секвенирование по Сэнгеру | нет | - |
| Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом | нет | - |
| Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) | нет | - |
| в том числе, ПГТ-А | нет | - |
| в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП | нет | - |
| Неонатальный скрининг | да | - |
| Биохимия | да | - |
| Масс-спектрометрия | нет | - |
| ПЦР | нет | - |
| Оборудование (основное) | | |
| Кариотипирование: | нет | |
| FISH: | нет | |
| ПЦР: | нет | |
| Молекулярное кариотипирование (ХМА): | нет | |
| Секвенирование по Сэнгеру: | нет | |
| Высокопроизводительное секвенирование (NGS): | нет | |
| Биохимический скрининг: | нет | |
| Масс-спектрометрия: | нет | |

Приложение № 7

к региональной программе «Обеспечение
расширенного неонатального скрининга
в Костромской области»ПЛАН МЕРОПРИЯТИЙ
региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

| № п/п | Наименование мероприятия | Сроки реализации | | Ответственный исполнитель | Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие | Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата) | Результат в указанном периоде |
|----------|--|------------------|------------|---|--|---|--|
| | | Начало | Окончание | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
| 1. | Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (РНС) в регионе | | | | | | |
| 1.1. | Разработка приказа по маршрутизации, регламентирующего все этапы проведения расширенного неонатального скрининга (далее - РНС) | 18.11.2022 | 10.01.2023 | Главный внештатный генетик Депздрава Костромской области, главный внештатный неонатолог Депздрава Костромской области, главный внештатный педиатр Депздрава Костромской области | Разработан приказ | Приказ Депздрава Костромской области | Приказ внедрен в работу. Организация РНС. Маршрутизация биологического материала и тест-бланков, алгоритм проведения РНС на 31 нозологическую форму в Костромской области, проведение обучения профильных специалистов по правильному проведению забора крови и направлению биологического материала |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|---|------------|------------|---|--|--|---|
| 1.2. | Разработка приказа по формированию перечня стандартов операционных процедур при проведении неонатального скрининга (далее - НС) и РНС | 09.12.2022 | 01.02.2023 | Главный внештатный генетик Депздрава Костромской области, главный внештатный неонатолог Депздрава Костромской области, главный внештатный педиатр Депздрава Костромской области | Разработан приказ | Приказ Депздрава Костромской области | Приказ внедрен в работу. Утвержденный единый стандарт операционных процедур по взятию образцов (пятен) крови у новорожденных на РНС. Ознакомление 100% медицинских работников, осуществляющих забор образцов (пятен) крови, со стандартом операционных процедур |
| 2. | Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС | | | | | | |
| 2.1. | Информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС | 09.12.2022 | 10.01.2023 | Депздрав Костромской области | Медицинские организации ознакомлены с приказом по маршрутизации, регламентирующей все этапы РНС | Письмо Депздрава Костромской области, приказ Депздрава Костромской области | Медицинские организации проинформированы о порядке проведения РНС |
| 2.2. | Внедрение стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС | 09.12.2022 | 01.02.2023 | Депздрав Костромской области | Медицинские организации ознакомлены с приказом о формировании перечня стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС | Письмо Депздрава Костромской области, приказ Депздрава Костромской области | Медицинские организации проинформированы о стандартах операционных процедур при НС и РНС |
| 2.3. | Оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для | 09.12.2022 | 31.12.2022 | ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» | Обучение сотрудников правилам забора проб для проведения РНС | Приказ Депздрава Костромской области о проведении | Сотрудники обучены правилам забора проб для проведения РНС |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|--|------------|------------|---------------------------------|---|---|--|
| | проведения РНС, проведение учебы | | | | | учебы | |
| 2.4. | Выбор уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в Костромской области и организующей отправку тест- бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС | 27.10.2022 | 10.01.2023 | Депздрав Костромской области | Определение уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в Костромской области и организующей отправку тест- бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС | Приказ Депздрава Костромской области | Определение уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест- бланков в Костромской области и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС |
| 2.5. | Заключение договора с ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации на проведение РНС и образцов крови в ФГБНУ «Медико- генетический | 18.11.2022 | 31.12.2022 | Депздрав Костромской области | Заключение договора | Договор между Депздравом Костромской области и ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации | Договор заключен |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|--|------------|------------|-----------------------------------|--|--------------------------|--|
| | научный центр имени академика Н.П. Бочкова», подтверждающую диагностику в рамках РНС | | | | | | |
| 2.6. | Выбор логистических компаний для транспортировки тест-бланков в ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации и образцов крови в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» | 27.10.2022 | 31.12.2022 | ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» | Сбор коммерческих предложений от организаций, осуществляющих транспортировку | Коммерческие предложения | Собраны коммерческие предложения, определены транспортные компании |
| 2.7. | Заключение договора с логистической компанией для транспортировки тест-бланков в ФГАУ «Национальный | 15.12.2022 | 15.01.2023 | ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» | Заключение договора с транспортной компанией | Договор | Договор заключен |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|---|------------|------------|--------------------------------------|--|---------|--|
| | медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации и образцов крови в ФГБНУ «Медико- генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» | | | | | | |
| 3. | Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС | | | | | | |
| 3.1. | Оснащение рабочего места врача- генетика, биолога | 15.01.2023 | 31.12.2025 | ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» | Установка программного обеспечения для биохимического анализатора в лабораторию НС, приобретение автоматического устройства для подготовки образцов сухих пятен крови, подведения информационно- телекоммуникацион- ной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет») в кабинет генетика, лабораторию, | Договор | Запрошены коммерческие предложения, заключен договор с подрядчиком на проведение сети «Интернет» |
| 3.2. | Дооснащение лаборатории НС | 15.01.2023 | 31.12.2025 | ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» | | Договор | |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|--|------------|------------|-----------------------------------|--|--|--|
| | | | | | обустройство рабочего места в кабинете генетика и лаборатории с программным обеспечением, соответствующим заданным техническим характеристикам | | |
| 3.3. | Создание и оснащение цитогенетической лаборатории | 15.01.2023 | 31.12.2025 | ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» | Приобрести: микроскопы световой стандартный и стереоскопический, анализатор биочипов ИВД, ламинарный бокс, центрифугу, термостат | Договор | Запрошены коммерческие предложения, заключен договор с подрядчиком на проведение сети «Интернет» |
| 4. | Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС | | | | | | |
| 4.1. | Мониторинг потребности Костромской области в медицинских кадрах с учетом реальной потребности Костромской области в медицинских кадрах, участвующих в проведении РНС | 01.01.2023 | 31.12.2025 | Депздрав Костромской области | Определение потребности в кадрах медицинских организаций Костромской области Поиск кадров | Данные медицинских организаций Костромской области | Определена потребность в кадрах медицинских организаций Костромской области |
| 4.2. | Мониторинг потребности | 01.01.2023 | 31.12.2025 | Депздрав Костромской области | | Данные медицинских | Определена потребность: ОГБУЗ «Родильный дом |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|--|------------|------------|---|--|---------------------------------|---|
| | Костромской области в медицинских кадрах с учетом реальной потребности Костромской области в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи детям с врожденными генетическими заболеваниями | | | | | организаций Костромской области | г. Костромы: врач невролог - 1, врач эндокринолог - 1, врач диетолог - 1, врач лабораторной генетики - 1; ОГБУЗ «Городская больница г. Костромы»: врач невролог - 1, врач эндокринолог - 1; ОГБУЗ «ОБКО № 1»: врач невролог - 1, врач эндокринолог - 1; ОГБУЗ «КОДБ»: врач невролог - 1 |
| 4.3. | Обучение и укомплектованность кадрами медицинских организаций, оказывающих помощь детям с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития | 01.01.2023 | 31.12.2025 | Депздрав Костромской области, главные врачи медицинских организаций Костромской области | Развитие целевого обучения Поиск кадров | Сертификат специалиста | Проведено обучение. Осуществлен поиск кадров. Медицинские организации укомплектованы недостающими кадрами |
| 4.4. | Обучение профильных специалистов проведению стандартной операционной процедуры «Забор капиллярной крови | 01.01.2023 | 31.12.2025 | Депздрав Костромской области, главные врачи медицинских организаций Костромской области | Повышение квалификации медицинских работников и качества оказываемой медицинской помощи детскому населению | | Увеличение числа медицинских работников, прошедших обучение проведению стандартной операционной процедуры «Забор капиллярной крови (пункция пятки)» для НС и РНС |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|--|------------|------------|---|--|---|--|
| | (пункция пятки)» для НС и РНС | | | | | | |
| 5. | Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС | | | | | | |
| 5.1. | Разработана дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС | 01.11.2022 | 15.02.2023 | Депздрав Костромской области, главные внештатные специалисты Депздрава Костромской области, ОГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Костромской области» | Утверждена дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС | Приказ Депздрава Костромской области | Утверждена дорожная карта по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС |
| 5.2. | Получение форматов электронных документов для обеспечения формирования электронных направлений на РНС | | 10.01.2023 | Министерство здравоохранения Российской Федерации | Получение руководства по реализации СЭМД. Направление на РНС | https://portal.egisz.rosminzdrav.ru/materials | Получены форматы необходимых документов |
| 5.3. | Доработка региональных информационных систем для обеспечения формирования электронного направления на РНС | 01.12.2022 | 01.04.2023 | Депздрав Костромской области, ОГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Костромской области» | Доработка ГИС РМИС с целью формирования и передачи сведений в ВИМИС АКИНЕО СЭМД Направление на РНС | Сдача работ по Контракту | Информационные системы доработаны для обеспечения информационного обмена |
| 5.4. | Проведение тестирования доработанного функционала информационных | 01.12.2022 | 15.04.2023 | Депздрав Костромской области, ОГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр | Тестовая эксплуатация ГИС РМИС в части формирования и передачи сведений в | Приказ Депздрава Костромской области | Подтверждена возможность информационного обмена |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|---|------------|------------|---|--|---|---|
| | систем | | | Костромской области», медицинские организации Костромской области | ВИМИС АКИНЕОСЭМД Направление на РНС | | |
| 5.5. | Опытная эксплуатация | 15.04.2023 | 31.12.2025 | Депздрав Костромской области, ОГБУЗ «Медицинский информационно- аналитический центр Костромской области», медицинские организации Костромской области | Опытная эксплуатация ГИС РМИС в части формирования и передачи сведений в ВИМИС АКИНЕО СЭМД Направление на РНС | Приказ Депздрава Костромской области | Масштабирование на все медицинские организации |
| 5.6. | Обеспечение формирования сведений о выписанных медицинских свидетельствах о рождении по 100% случаев | 21.11.2022 | 31.12.2022 | Депздрав Костромской области, ОГБУЗ «Медицинский информационно- аналитический центр Костромской области», медицинские организации Костромской области | Обеспечена 100% регистрация всех медицинских свидетельств о рождении в Реестре электронных медицинских документов | Отсутствие ФЛК от РЭМД | В ГИС РМИС обеспечена передача необходимых сведений |
| 5.7. | Регистрация пользователей в ВИМИС АКИНЕО, ответственных за оформление направления на РНС (требуется до момента доработки ГИС РМИС в части формирования электронного направления на РНС) | 17.11.2022 | 31.12.2022 | Депздрав Костромской области, ОГБУЗ «Медицинский информационно- аналитический центр Костромской области», медицинские организации Костромской области | Получение доступа в ВИМИС АКИНЕО с целью возможности оформления направления на РНС | Утверждение доступа СТП ВИМИС АКИНЕО | Получен доступ пользователям в ВИМИС АКИНЕО |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|---|------------|------------|---|---|--------------------------------------|---|
| 5.8. | Обучение пользователей работе в ВИМИС АКИНЕО | 01.12.2022 | 15.01.2023 | ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, Депздрав Костромской области, ОГБУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Костромской области», медицинские организации Костромской области | Пользователи, ответственные за оформление направления на РНС, умеют работать в ВИМИС АКИНЕО | | Проведено обучение пользователей |
| 5.9. | Разработка регламента проведения телемедицинских консультаций (далее - ТМК) для пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями | 01.12.2022 | 15.02.2023 | Депздрав Костромской области | Утвержден регламент проведения ТМК | Приказ Депздрава Костромской области | Разработан регламент проведения ТМК отдельной категории граждан |
| 6. | Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС | | | | | | |
| 6.1. | Разработка региональных порядков «Д» наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в | 09.12.2022 | 01.02.2023 | Главный внештатный специалист по медицинской генетике Депздрава Костромской области, главный внештатный педиатр Депздрава Костромской области | Разработан региональный порядок | Приказ Депздрава Костромской области | Региональный порядок внедрен в работу |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|--|------------|------------|---|---|--|--|
| | соответствии с выявленными заболеваниями | | | | | | |
| 6.2. | Своевременная передача информации из медико- генетической консультации в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием | 09.01.2023 | 31.12.2025 | ОГБУЗ «Родильный дом г. Костромы» | Своевременная передача информации | Данные медико- генетической консультации | Информация своевременно передана в детские поликлиники (поликлини- ческие отделения) |
| 6.3. | Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию, лечение | 09.01.2023 | 31.12.2025 | Медицинские организации Костромской области | Своевременная постановка на диспансерное наблюдение, лечение | Медицинская документация | Своевременно назначенное лечение. Достижение доли детей с врожденными и наследственными заболеваниями, находящимися на диспансерном учете, до 100% |
| 6.4. | Телемедицинское консультирование при осуществлении динамического диспансерного наблюдения | 15.02.2023 | 31.12.2025 | Медицинские организации Костромской области | Определение тактики лечения | Протокол ТМК | Своевременно назначенное лечение |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|--|------------|------------|---|---|---------------------------|--|
| | пациента | | | | | | |
| 6.5. | Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости) | 09.01.2023 | 31.12.2025 | Медицинские организации Костромской области, Депздрав Костромской области | Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами | Медицинская документация | Своевременно назначенное лечение |
| 7. | Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС | | | | | | |
| 7.1. | Внедрение клинических рекомендаций ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при поддержке главного внештатного специалиста по медицинской генетике Российской Федерации | 09.01.2023 | 31.12.2025 | Главные внештатные профильные специалисты Депздрава Костромской области | Организовано методическое сопровождение оказания медицинской помощи пациентам со стороны внештатных профильных специалистов Депздрава Костромской области | Методические рекомендации | Повышение качества оказания медицинской помощи |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|---|------------|------------|---|---|---------------------------------------|--|
| 7.2. | Разработка и внедрение алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи | 09.01.2023 | 31.12.2025 | Главные внештатные профильные специалисты Депздрава Костромской области | Организовано лечение в соответствии с алгоритмами | Приказы Депздрава Костромской области | Повышение качества оказания медицинской помощи |
| 8. | Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи | | | | | | |
| 8.1. | Утверждение чек-листов согласно клиническим рекомендациям, утвержденным Минздравом России по оказанию медицинской помощи по каждой нозологии врожденных и (или) наследственных заболеваний | 09.01.2023 | 31.12.2025 | Главные внештатные профильные специалисты Депздрава Костромской области | Снижение риска ухудшения состояния пациентов при контроле выполнения стандартов оказания медицинской помощи | Приказы Депздрава Костромской области | Повышение качества оказания медицинской помощи |

| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|------|---|------------|------------|--|--|-----------------------|---|
| 8.2. | Доведение до медицинских работников информации об издании новых клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС | 09.01.2023 | 31.12.2025 | Депздрав Костромской области, главные внештатные специалисты Депздрава Костромской области | Повышение информированности медицинских работников по вопросам нормативно-правовой базы при осуществлении РНС | Аналитическая справка | Повышение качества оказания медицинской помощи детям в рамках РНС, отработка алгоритмов действий при проведении РНС |
| 8.3. | Проведение профильными главными внештатными специалистами Депздрава Костромской области совещаний с медицинскими работниками по вопросам диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и | 09.01.2023 | 31.12.2025 | Депздрав Костромской области, главные внештатные специалисты Депздрава Костромской области | Повышение информированности медицинских работников по вопросам диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями | Аналитическая справка | Повышение качества оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями |

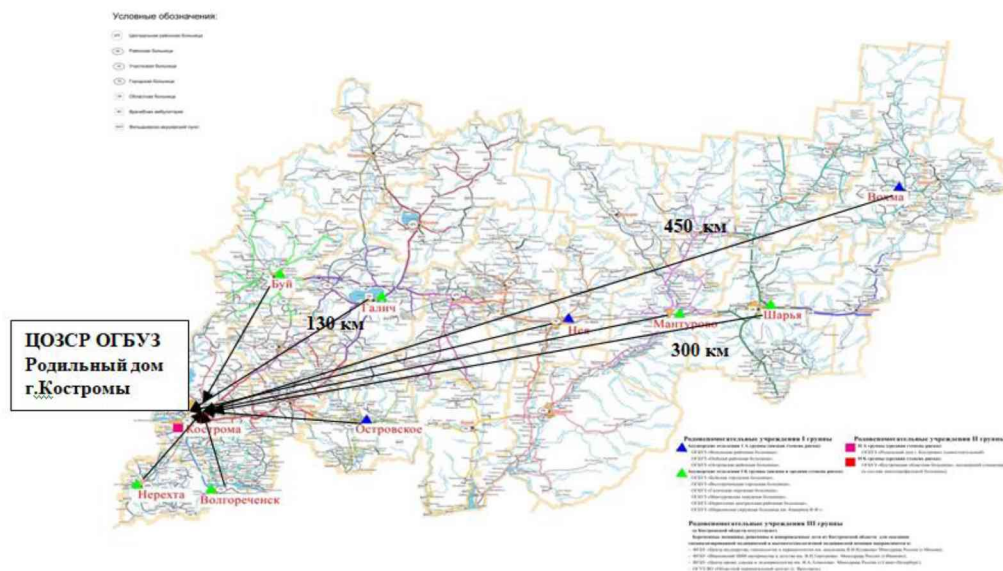
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
|-------|--|------------|------------|--|--|---|--|
| | (или) наследственными заболеваниями | | | | | | |
| 9. | Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний | | | | | | |
| 9.1. | Клинические апробации в регионе не проводятся | | | | | | |
| 10. | Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями | | | | | | |
| 10.1. | Ведение регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями | 09.01.2023 | 31.12.2025 | ОГБУЗ «Медицинский информационно- аналитический центр Костромской области», Депздрав Костромской области | Своевременная актуализация данных регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями | Региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожаю- щими и хроническими прогрессирующи ми редкими (орфанными) заболеваниями | Полная информация о лицах, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями |
| 10.2. | Сбор и анализ данных о смертности детского населения | 09.01.2023 | 31.12.2025 | ОГБУЗ «Медицинский информационно- аналитический центр Костромской области», Депздрав Костромской области, медицинские организации Костромской области | Ведение аналитического отчета умерших детей | Аналитический отчет | Анализ детской заболеваемости, смертности, принятие организационных решений по результатам анализа |

Приложение № 8

к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Костромской области»

Схема № 1

Доставка биоматериала в Костромской области для проведения неонатального скрининга



Приложение № 9

к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в Костромской области»

Схема № 2

Доставка биоматериала в Костромской области
для проведения расширенного неонатального скрининга

