



ПРАВИТЕЛЬСТВО ОРЕНБУРГСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

09.06.2025

г. Оренбург

№ 513-пп

О внесении изменения в постановление Правительства
Оренбургской области от 27.12.2022 № 1480-пп

Правительство Оренбургской области п о с т а н о в л я е т:

1. Внести в постановление Правительства Оренбургской области от 27.12.2022 № 1480-пп «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Оренбургской области» следующее изменение:

приложение к постановлению изложить в новой редакции согласно приложению к настоящему постановлению.

2. Постановление вступает в силу после дня его официального опубликования.

Временно исполняющий
обязанности Губернатора



Е.А.Солнцев

Приложение
к постановлению Правительства
Оренбургской области
от 09.06.2025 № 513-нн

Региональная программа
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в
Оренбургской области»

Паспорт
региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Оренбургской области»
(далее – Программа)

Ответственный исполнитель Программы	– министерство здравоохранения Оренбургской области
Соисполнители Программы	– отсутствуют
Участники Программы	– отсутствуют
Подпрограммы Программы	– отсутствуют
Приоритетные проекты, региональные проекты, реализуемые в рамках Программы	– отсутствуют
Цель Программы	– снижение младенческой смертности в Оренбургской области до 4,0 случая на 1000 родившихся живыми посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга. Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания
Задачи Программы	– обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Оренбургской области; формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным

приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н; совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга; обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга; интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге; обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге, включая обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания и медицинскими изделиями; внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при расширенном неонатальном скрининге; методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи; внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными

и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов

Показатели
(индикаторы)
Программы

- доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, родившихся живыми;
- доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных, обследованных на расширенный неонатальный скрининг;
- доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, от общего числа новорожденных;
- доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга, получающих патогенетическую терапию лекарственными препаратами и специализированными продуктами лекарственного питания, от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение

Срок и этапы
реализации
Программы

- 2023–2027 годы

Объем бюджетных ассигнований Программы	– объем бюджетных ассигнований на реализацию Программы в 2023–2027 годах составит 212 769,7 тыс. рублей, в том числе по годам реализации: 2023 год – 43 812,9 тыс. рублей; 2024 год – 54 108,1 тыс. рублей; 2025 год – 38 257,3 тыс. рублей; 2026 год – 37 946,7 тыс. рублей; 2027 год – 38 644,7 тыс. рублей
Ожидаемые результаты реализации Программы	– формирование и утверждение распоряжением министерства здравоохранения Оренбургской области маршрутизации, основанной на имеющейся инфраструктуре, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н; создание условий для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения расширенного неонатального скрининга; проведение интеграции медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Оренбургской области, Единой государственной информационной системой в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»; внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных уполномоченным федеральным

органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 100 процентах профильных медицинских организаций и контроль за их соблюдением; формирование мероприятий по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг, а также врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями; 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

Список сокращений, используемых в Программе:

АГС	– адреногенитальный синдром;
НПА	– нормативный правовой акт;
ВГ	– врожденный гипотиреоз;
ВИМИС «АКиНЕО»	– вертикально-интегрированная медицинская система «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» Министерства здравоохранения Российской Федерации;
ГАОУЗ «ОДКБ»	– государственное автономное учреждение здравоохранения «Областная детская клиническая больница»;
ГАОУЗ «ООКБ № 2»	– государственное автономное учреждение здравоохранения «Оренбургская областная клиническая больница № 2»;
ГБУЗ «МИАЦ»	– государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Медицинский информационно-

	аналитический центр»;
ГБУЗ «РГМЦ» г. Уфы	– государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Республиканский генетический медицинский центр» г. Уфы;
ГБОУ ВО ОрГМУ Минздрава России	– государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Оренбургский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации;
Д наблюдение	– диспансерное наблюдение;
ГИСЗ	– государственная информационная система здравоохранения;
ЕЦП	– единая цифровая платформа;
ЛП	– лекарственные препараты;
ЛПА	– локальный правовой акт;
МВ	– муковисцидоз;
Минздрав России	– Министерство здравоохранения Российской Федерации;
МГК	– медико-генетическая консультация;
МГНЦ	– медицинский генетический национальный центр;
МИС	– медицинская (медицинские) информационная (информационные) система (системы);
МКБ-10	– международная классификация болезней 10 пересмотра;
МО	– медицинская (медицинские) организация (организации);
МСР	– медицинское свидетельство о рождении;
НБО	– наследственные болезни обмена;
НМИЦ	– научный медицинский исследовательский центр;
НС	– неонатальный скрининг;
ООО	– общество с ограниченной ответственностью;

ПА	– правовой акт;
ПАО	– публичное акционерное общество;
ПИД	– первичные иммунодефициты;
РНС	– расширенный неонатальный скрининг;
РФ	– Российская Федерация;
РЭМД	– реестр электронных медицинских документов;
СМА	– спинальная мышечная амиотрофия;
СОП	– стандартная операционная процедура;
СПЛП	– специализированные продукты лекарственного питания;
СМИ	– средства массовой информации;
СЭМД	– структурированный электронный медицинский документ;
ТКИН	– тяжелая комбинированная иммунная недостаточность;
ТМК	– телемедицинская консультация;
ФКУ	– фенилкетонурия;
ЭМД	– электронный медицинский документ.

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

В рамках проведения неонатального скрининга новорожденных обследуют на 5 врожденных и (или) наследственных заболеваний: недостаточность других уточненных витаминов группы В – E53.8 МКБ-10 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина) – после включения в программу неонатального скрининга), врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба – E03.1 МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный – E84.9 МКБ-10 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы – E74.2 МКБ-10 (галактоземия); адреногенитальное нарушение неуточненное – E25.9 МКБ-10 (адреногенитальный синдром); адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E25.0 МКБ-10. Диагностику проводят в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2».

1.1. Краткая характеристика Оренбургской области

Оренбургская область является одним из крупнейших регионов Российской Федерации и входит в состав Приволжского федерального округа. Здесь на территории в 124 тыс. кв. километров живут более 1,8 млн. оренбуржцев.

Оренбуржье расположено на стыке двух частей света – Европы и Азии и находится в географическом центре Евразийского материка. Область граничит с Республиками Татарстан, Башкортостан и Челябинской областью на севере, Самарской и Саратовской областями на западе и Республикой Казахстан на востоке и юге. Оренбургский участок российско-казахстанской границы самый протяженный – 1876 километров.

Расстояние от г. Оренбурга до г. Москвы – 1478 километров.

Расстояние от г. Оренбурга до г. Уфы – 383 километра.

Общая численность населения на 1 января 2024 года (тыс. человек) – 1822,1: городского – 1093,6 (60,1 процента), сельского – 728,5 (39,9 процента).

Плотность населения на 1 января 2024 года – 15,7 чел./кв. километр (ПФО – 35,04 чел./кв. километр, Российская Федерация – 8,5 чел./кв. километр).

Коэффициент миграционного прироста/убыли (интенсивность миграции) в 2024 году составил -3,6 на 10 тыс. человек (Российская Федерация – +8,9).

Доля родившихся живыми у женщин, не состоявших в зарегистрированном браке, в общем числе родившихся в 2020 году – 19,6 процента (Российская Федерация – 21,7 процента), в 2023 году – 20,3 процента в общем числе родившихся (Российская Федерация – 23 процента).

1.2. Анализ основных демографических показателей Оренбургской области.

Таблица 1

Демографические показатели в Оренбургской области

Показатели	2020 год	2021 год	2022 год	2023 год	2024 год
Коэффициент рождаемости на 1000 человек населения	9,9	9,7	8,7	8,7	8,4
Общий коэффициент смертности на 1000 человек населения	16,8	19,5	13,8	13,7	14,5
Коэффициент естественного прироста населения	-6,9	-9,8	-5,1	-5,0	-6,1

Таблица 2

Численность населения в Оренбургской области, абсолютные значения (далее – абс.)

Демографические показатели	На 01.01.2020	На 01.01.2021	На 01.01.2022	На 01.01.2023	На 01.01.2024
Численность населения – всего	1956835	1942915	1855781	1841377	1828656
Дети от 0 до 17 лет– всего	436283	433330	429637	395642	390699
из них городское население	255371	255242	254498	222456	220086
из них сельское население	180912	178088	175139	173186	170613
Дети от 0 лет до 1 года – всего	41147	38146	36671	33490	31980

Таблица 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Оренбургской области

Показатели	2020 год		2021 год		2022 год		2023 год		2024 год	
	абс.	показатель ^{*)}	абс.	показатель ^{*)}	абс.	показатель ^{*)}	абс.	показатель ^{*)}	абс.	показатель ^{*)}
Перинатальная смертность	135	7,19	138	7,57	107	6,59	114	7,07	104	6,73
Неонатальная смертность	37	2,0	35	1,9	31	1,79	28	1,7	20	1,3
Ранняя неонатальная смертность	23	1,23	23	1,27	21	1,3	18	1,1	12	0,78
Младенческая смертность	69	3,7	79	4,3	65	3,9	67	4,2	53	3,4

^{*)} Показатель перинатальной смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми и мертвыми, показатель неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности рассчитывается на 1000 родившихся живыми.

Структура младенческой смертности в Оренбургской области

Показатели	2020 год		2021 год		2022 год		2023 год		2024 год	
	абс.	доля*) (процентов)	абс.	доля*) (процентов)	абс.	доля*) (процентов)	абс.	доля*) (процентов)	абс.	доля*) (процентов)
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Всего умерших от всех причин (абс.),	68	100	81	100	65	100	67	100	53	100
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	1	1,5	1	1,2						
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	1	0,8	0	0	0	0	0	0	0	0
от болезней нервной системы	5	4,2	2	2,3	4	5,9	6	7,4	2	4,0
от болезней органов дыхания	9	7,5	2	2,3	3	4,4	7	8,6	4	8,0
от болезней органов пищеварения	1	0,8	0	0	1	1,5	0	0	0	0
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	15	12,5	16	18,2	9	13,2	12	14,8	5	10,0
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	72	60,0	42	47,7	36	52,9	31	38,3	27	54,0
от геморрагических нарушений у плода и новорожденного	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
от внешних причин смерти	4	3,3	11	12,5	4	5,9	7	8,6	2	4,0
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0	0	0	0	0	2	2,5	0	0

*) Указывается доля в общей структуре смертности.

В Оренбургской области в последние годы сохраняется негативная тенденция к сокращению численности населения, происходящему в основном из-за естественной убыли населения (превышение числа умерших над числом родившихся), а также миграционного снижения, которое наблюдается в области с 2001 года.

Естественная убыль населения в 2020 году составила -6,9; в 2021 году – -9,8; в 2022 году – -5,1; в 2023 году – -5,0, в 2024 году – -6,1.

Общая смертность населения в 2020 году составила 16,8, в 2021 году – 19,5, в 2022 году – 13,8, в 2023 году – 13,7, в 2024 году – 14,5.

Уровень рождаемости в Оренбуржье в 2020–2024 годах снизился с 9,6 до 8,4 родившихся на 1000 человек населения, снижение составило 12,5 процента.

Несмотря на принимаемые меры по улучшению демографической ситуации, в течение последних 5 лет уменьшается число родившихся детей (2020 год – 18780 человек, 2021 год – 18127 человек, 2022 год – 16216 человек, 2023 год – 16003 человека, 2024 год – 15366 человек), сокращение за 5 лет составило 18,2 процента (более 3,4 тыс. человек).

В течение последних лет также сокращается численность детского населения в Оренбургской области за счет сокращения рождаемости и миграции населения (с 436283 человек в 2020 году до 390699 человек в 2024 году, снижение на 12 процентов).

Смертность детей в возрасте от 0 до 17 лет включительно за последние 5 лет в области снизилась: в 2020 году – 44,6 (175 человек), в 2021 году – 47,2 (204 человека), в 2022 году – 43,6 (179 человек), в 2023 году – 40,7 (168 человек), в 2024 году – 35,1 (138 человек). Снижение смертности за 5 лет составило 21 процент.

Снижение детской смертности произошло за счет всех возрастов, но преимущественно – за счет младенческой смертности.

Абсолютное число умерших детей в возрасте до 1 года в 2020 году – 68 человек, в 2021 году – 81 человек, в 2022 году – 66 человек, в 2023 году – 67 человек, в 2024 году – 53 человека.

За последние 5 лет самый высокий показатель младенческой смертности наблюдался в 2021 году (4,3 на 1000 родившихся живыми). Наименьший показатель – в 2024 году (3,4 на 1000 родившихся живыми, снижение показателя на 21 процент). В то же время показатели младенческой смертности в Оренбургской области не превышают показатели по России и Приволжскому федеральному округу.

1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и РНС, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний Оренбургской области с 2020 года

Структура младенческой смертности аналогична общероссийским показателям: первое место принадлежит отдельным состояниям, возникшим в перинатальном периоде (52,9 процента – в 2020 году, 38,3 процента – в 2021 году, 53 процента – в 2022 году, 46,3 процента – в 2023 году, 49,1 процента – в 2024 году), второе – врожденным аномалиям, деформациям и хромосомным нарушениям (в 2020 году – 13,2 процента, в 2021 году – 14,8 процента). В 2022, 2023 и 2024 годах врожденные аномалии вышли на третье место – 13,6 процента, 9 процента и 9,4 процента соответственно. В 2022, 2023 и 2024 годах на второе место вышли болезни органов дыхания – 16,7 процента, 19,4 процента и 11,3 процента соответственно. На третье место вышли болезни органов дыхания (2021 год), болезни нервной системы (2020 год), внешние причины (2020 год, 2021 год, 2023 год).

Таблица 5

Структура детской смертности от врожденных аномалий
(дети 0–17 лет)

№ п/п	Диагноз (код МКБ)	2020 год	2021 год	2022 год	2023 год	2024 год
1.	Q00-Q07 Врожденные аномалии развития нервной системы	6	1	-	2	1
2.	Q20-Q28 Врожденные аномалии системы кровообращения	4	8	4	1	3
3.	Q30-Q34 Врожденные аномалии органов дыхания	-	1	1	3	-
4.	Q38-Q45 Другие аномалии развития органов пищеварения	2	1	2	2	2
5.	Q60-Q64 Врожденные аномалии мочевыделительной системы	-	1	1	-	-
6.	Q65-Q79 Врожденные аномалии и деформации костно-мышечной системы	1	1	-	-	1
7.	Q80-Q89 Другие врожденные аномалии	3	4	1	-	-
8.	Q90-Q99 Хромосомные нарушения, не классифицированные в других рубриках	-	-	-	-	-

Снижение младенческой смертности отмечается за счет всех ее составляющих, но в большей степени – благодаря развитию перинатальной службы области, совершенствованию форм и технологий оказания неотложной реанимационной помощи новорожденным (создание на базе областного перинатального центра реанимационно-консультативного центра новорожденных, акушерского реанимационно-консультативного центра).

Значительное снижение неонатальной смертности произошло благодаря снижению ранней неонатальной смертности в 2020 году – 1,4 на 1000 родившихся живыми, в 2024 году – 1,3.

В 2024 году положительная тенденция к снижению младенческой смертности сохранилась.

Таблица 6

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

	2020 год	2021 год	2022 год	2023 год	2024 год
Фенилкетонурия	5	2	2	6	5
Врожденный гипотиреоз	4	6	6	6	7
Адреногенитальный синдром	3	1	-	1	4
Галактоземия	-	-	1	-	-
Муковисцидоз	1	3	1	3	1
Наследственные болезни обмена	-	-	1	2	1
Спинальная мышечная атрофия	1	2	4	4	3
Первичные иммунодефициты	4	1	8	3	9
Итого	18	15	23	25	30

Таблица 7

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

	2020 год	2021 год	2022 год	2023 год	2024 год
Фенилкетонурия	5	2	2	6	5
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	1	0	0
Муковисцидоз	1	1	1	1	1
Наследственные болезни обмена	0	0	1	0	0
Спинальная мышечная атрофия	1	2	4	4	3
Первичные иммунодефициты	0	0	1	1	0
Итого	7	5	10	12	9

В 2020–2024 годах зарегистрировано 111 детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, инвалидность установлена в 43 случаях. Несоответствие числа детей с впервые выявленными заболеваниями и впервые установленной

инвалидностью объясняется тем, что при своевременно назначенной патогенетической терапии достигается стойкая ремиссия на фоне лечения, дети остаются на льготном лекарственном обеспечении без присвоения инвалидности, а также несоответствие связано с отказом родителей от оформления инвалидности.

В 2020–2022 годах умерло 4 ребенка от врожденных (наследственных) заболеваний (2 ребенка – муковисцидоз, 1 – спинальная мышечная амиотрофия, 1 – первичный иммунодефицит). Основной причиной смерти детей с диагнозом муковисцидоз в 2020–2022 годах была глубокая незрелость.

Младенческая смертность от 5 наследственных заболеваний (врожденный гипотиреоз, галактоземия, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром, муковисцидоз) в 2023, 2024 годах не зарегистрирована.

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

Таблица 8

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

№ п/п	Наименование нормативного правового акта	Дата, номер документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	Постановление Правительства Оренбургской области «Об утверждении государственной программы «Развитие здравоохранения Оренбургской области»	25.12.2018 № 883-пп	Правительство Оренбургской области	
2.	Постановление Правительства Оренбургской области «О проведении пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка у беременных женщин, неонатального скрининга на наследственные и	06.04.2015 № 232-п	Правительство Оренбургской области	

1	2	3	4	5
	врожденные заболевания (адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурию)»			
3.	Постановление Правительства Оренбургской области «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Оренбургской области»	27.12.2022 № 1480-пп	Правительство Оренбургской области	
4.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «О проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных в Оренбургской области»	27.12.2022 № 3169	министерство здравоохранения Оренбургской области	
5.	Постановление Правительства Оренбургской области «О бесплатном обеспечении граждан Российской Федерации, проживающих на территории Оренбургской области, зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, при амбулаторном лечении данных заболеваний»	29.12.2012 № 1170-п	Правительство Оренбургской области	

1	2	3	4	5
6.	Постановление Правительства Оренбургской области «О дополнительной мере социальной поддержки по обеспечению специализированными продуктами лечебного питания детей-инвалидов, получающих медицинскую помощь в амбулаторных условиях»	05.06.2024 № 508-пп	Правительство Оренбургской области	
7.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «Об организации взаимодействия с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра», и осуществления мониторинга, учета приобретенных лекарственных препаратов и медицинских изделий»	13.12.2021 № 3212	министерство здравоохранения Оренбургской области	
8.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «О запуске подсистемы «Телемедицинские консультации» государственной информационной системы в сфере здравоохранения Оренбургской области»	21.04.2021 № 819	министерство здравоохранения Оренбургской области	
9.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «Об организации маршрутизации при оказании неотложной медицинской помощи по	29.01.2019 № 161	министерство здравоохранения Оренбургской области	06.03.2017 № 484

1	2	3	4	5
	профилю «неонатология» на территории Оренбургской области»			
10.	Распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области «Об организации работы реанимационно-консультативного центра с выездными неонатальными бригадами на базе Областного перинатального центра ГАУЗ «Оренбургская областная клиническая больница № 2»	13.05.2024 № 916	министерство здравоохранения Оренбургской области	

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

Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания в Оренбургской области проводится согласно приказу Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», приказу Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», распоряжению министерства здравоохранения Оренбургской области от 27.12.2022 № 3169 «О проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных в Оренбургской области», приказу Минздрава России от 15.11.2012 № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология».

В проведении неонатального скрининга в Оренбургской области задействованы 76 структурных подразделений в 45 медицинских организациях, осуществляющих забор биологического материала, и лаборатория неонатального скрининга МГК ГАУЗ «ООКБ № 2», в которой проводятся лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей на 5 наследственных заболеваний.

Медико-генетическое консультирование по итогам неонатального и расширенного скрининга проводится в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2».

Таблица 9

Укомплектованность медицинским персоналом медико-генетической консультации (при наличии) медицинских организаций*)

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность
		утверждено согласно приказу Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Заведующий МГК	1,0	1,0	1	100,0 процента
2.	Врач-генетик	5,48	0,75	2	36,5 процента
3.	Врач-лабораторный генетик	18,23	5,5 (2,25 ставки – цитогенетическая лаборатория, 1 ставка – биохимическая лаборатория, 1 ставка – ДНК-лаборатория, 1,25 ставки – лаборатория неонатального скрининга)	5	27,4 процента
4.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0,0 процента
5.	Врач-диетолог	1	0,25	1	100,0 процента
6.	Врач-эндокринолог (врач-детский эндокринолог)**)	0,5	0	0	0,0 процента
7.	Врач-невролог	1,0	0	0	0,0 процента
8.	Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	0,0 процента
9.	Врач ультразвуковой диагностики	10,0	10,0	7,0	70,0 процента
10.	Врач-акушер-гинеколог	1	1	1	100,0 процента
11.	Биолог	0	0	0	0,0 процента
12.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0,0 процента
13.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	25,57	7,0	7	28,0 процента

1	2	3	4	5	6
14.	Лаборант	0	0	0	0,0 процента
15.	Старшая медицинская сестра	1,0	1,0	1	100,0 процента
16.	Медицинская сестра	16,48	10,75	10	60,7 процента
17.	Медицинская сестра процедурной	1,0	1,0	1	100,0 процента
18.	Акушерка	1	0	0	0,0 процента
19.	Медицинский статистик (медицинский регистратор кабинета мониторинга врожденных пороков развития)	1	1,25	1	100,0 процента
20.	Сестра-хозяйка	1	0	0	0,0 процента
21.	Медицинский регистратор (администратор) лаборатории неонатального скрининга (в том числе администратор в неонатальном скрининге)	3,0	2,0	2	66,6 процента
22.	Санитар ^{*)}	3,0	0,5 (совместительство)	1	33,0 процента

^{*)} ГАУЗ «ООКБ № 2».

^{**)} Врач-детский эндокринолог консультирует на базе ГАУЗ «ОДКБ».

^{*)} Уборкой помещений занимаются сотрудники централизованной службы уборки (ЦСУ).

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга медицинских организаций^{*)}

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектован- ность
		утверждено согласно приказу Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Врач-лабораторный генетик	1,8	1,25	1	56,0 процента
2.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0,0 процента
3.	Врач-диетолог	1	0,25	1	100,0 процента
4.	Врач-эндокринолог (врач- детский эндокринолог ^{**)}	0,5	0	0	0,0 процента
5.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	7,3	3,0	3	41,0 процента
6.	Лаборант	0	0	0	0,0 процента
7.	Медицинский регистратор (администратор)	3,0	2,0	2	66,6 процента
8.	Санитар	3,6	0,25 (совместительство)	1	27,7 процента

^{*)} ГАУЗ «ООКБ № 2».

^{**)} Врач-детский эндокринолог консультирует на базе ГАУЗ «ОДКБ».

Таблица 11

Оснащение лаборатории неонатального скрининга

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество (штук)	Имеющееся в наличии количество (штук)	Укомплектованность (процентов)
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков 3, 4А, 4Б*)	2	2	100,0 процента
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, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии 3, 4А, 4Б	2	2	100,0 процента
	261770	анализатор биохимический множественных анализов клинической химии ИВД лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных анализов клинической химии ИВД лабораторный,			

1	2	3	4	5	6	7
			полуавтоматический 3, 4А, 4Б			
3.	107660	анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов 4А, 4Б	нет		
	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 3, 4А, 4Б	2	1	50,0 процента
5.	260410	шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150 С 4А, 4Б	1	1	100,0 процента
6.	261750	испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшет 4А, 4Б	-	-	
7.	260430	центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет 3, 4А, 4Б	2	1	50,0 процента
8.	261700	встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки 3, 4А, 4Б	3	3	100,0 процента
9.	145580	перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	роллер лабораторный 3, 4А, 4Б	-	-	-

1	2	3	4	5	6	7
10.	152690	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной 3, 4А, 4Б	1	1	100,0 процента
11.	131980	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный 3, 4А, 4Б	1	1	100,0 процента
	347590	система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				
	361300	облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды				
	375930	очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12.	352570	холодильник/морозильная камера для лаборатории	холодильник двухкамерный 3, 4А, 4Б	2	2	100,0 процента
13.	215850	холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический для хранения тест-систем 3, 4А, 4Б	2	1	100,0 процента
	261620	холодильник лабораторный, стандартный	холодильник лабораторный, стандартный 3, 4А, 4Б		1	100,0 процента
14.	318570	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы 3, 4А, 4Б	калибраторы и контрольный материал соответственно количеству наборов; количество наборов реактивов на 2025 год: АГС – 17, ВГ – 18, МВ – 18,	в соответствии с количеством наборов реагентов	100,0 процента
	318580	скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			в соответствии с количеством наборов реагентов	100,0 процента
	318600	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			-	-
	318610	скрининг метаболизма			количество	

1	2	3	4	5	6	7
		новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент		ГАЛ – 20, ГАЛТ – 3, ФКУ – 1; наборы биотинидазы – 25	наборов реактивов на 01.01.2025: АГС – 10, ВГ – 7, МВ – 10, ГАЛ – 4,8, ГАЛТ – 1, ФКУ – 1,2; биотинидаза – 0	
	318590	скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			-	-
15.	192300	множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии 4А, 4Б			
	339500	множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография				
16.	350660	набор для забора крови методом сухой капли ИВД	тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных 3, 4А, 4Б	16000	4200 на 01.01.2025 планируется закупка	100,0 процента
17.	108730	штатив для пробирок	штатив для пробирок 3, 4А, 4Б	в наличии	в достаточном количестве	100,0 процента
18.	124480	пипетка механическая	комплект автоматических	в наличии	в достаточном количестве	100,0 процента
	292310	пипетка электронная	дозаторов переменного		в достаточном	100,0 процента

1	2	3	4	5	6	7
			объема (автоматических пипеток) 3, 4А, 4Б		количестве	
	292320	пипетка электронная, однофункциональная			в достаточном количестве	100,0 процента
	292390	микропипетка электронная			в достаточном количестве	100,0 процента
	380120	микропипетка механическая ИВД			в достаточном количестве	100,0 процента
	124540	микропипетка механическая			в достаточном количестве	100,0 процента
19.	181470	шкаф вытяжной	шкаф вытяжной 3, 4А, 4Б	1	1	100,0 процента
20.	123680	контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер 3, 4А, 4Б	1	1	100,0 процента
21.	185890	контейнер для стерилизации/дезинфекции многоразового использования	контейнер 3, 4А, 4Б	2	2	10,0 процента
22.	231020	система деионизационной очистки воды	деионизатор воды 3, 4А, 4Б	0	0	0,0 процента
23.	185950	система дистилляционной очистки воды	дистиллятор 3, 4А, 4Б	1	1	100,0 процента
			бидистиллятор 3, 4А, 4Б	1	1	100,0 процента

*1) 2 – МГК первой группы, 3 – МГК второй группы, 4А – МГК третьей А группы, 4Б – МГК третьей Б группы.

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество (штук)	Имеющееся в наличии количество (штук)	Укомплектованность (процентов)
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, 3, 4А, 4Б	2	2	100,0 процента
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга 3, 4А, 4Б	1	1	100,0 процента
3.	Источник бесперебойного питания 3, 4А, 4Б	2	2	100,0 процента
4.	Мебель лабораторная (комплект) 3, 4А, 4Б	8	8	100,0 процента
5.	Кондиционер 3, 4А, 4Б	1	1	100,0 процента

Маршрутизация в рамках массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в Оренбургской области осуществляется согласно приказу Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», распоряжению минздрава Оренбургской области от 27.12.2022 № 3169 «О проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных в Оренбургской области» и включает в себя следующие этапы:

1. Перед взятием образцов крови заполняется информированное добровольное согласие (отказ) на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания. Перед получением информированного добровольного согласия (отказа) на проведение неонатального скрининга законный представитель ребенка должен быть ознакомлен с Памяткой для родителей новорожденных детей. Заполненное информированное добровольное согласие (отказ) хранится в медицинской организации, осуществившей взятие образца крови.

2. Взятие крови у новорожденных детей производится на бумажный фильтровальный тест-бланк на вторые сутки у доношенного новорожденного и на седьмой день – у недоношенного ребенка. Тест-бланк высушивается в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2 часов без применения дополнительной тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей:

а) забор крови проводится в медицинских организациях, осуществляющих помощь женщинам во время родов и при необходимости медицинским организациям, оказывающим медицинскую помощь детям;

б) забор крови осуществляют специально обученные правилам забора проб для проведения НС медицинские работники.

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

№ п/п	Медицинские организации, осуществляющие забор проб на проведения НС	Уровень МО	Число медицинских организаций/ структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания (по данным 2024 года)
1	2	3	4	5	6
1.	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	28	174	114
		2 уровень	3	13	2401
		3А уровень	3	63	12410
		3Б уровень	-	-	-
2.	Итого*)				14925
3.	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	42	98	403
		2 уровень	-	-	-
		3 уровень	-	-	-
4.	Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	-	-	-
		2 уровень	1	-	-
		3 уровень	3	-	-
5.	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать)	-	-	-	-
Итого**)					15328

*) Число новорожденных, у которых взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания, по данным показателя 3 формы № 32 (таблица 2246 за 2024 год), в учреждениях родовспоможения.

**) Общее количество новорожденных, у которых взята проба для неонатального скрининга во всех МО области (включая детские поликлиники).

3. Отправка тест-бланков для проведения неонатального скрининга осуществляется ответственным медицинским работником, назначенным главным врачом медицинской организации, осуществляющей забор биоматериала, в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» не реже одного раза в 2 дня в термоконтейнере с соблюдением холодового режима согласно схеме № 1. МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» находится по адресу: г. Оренбург, ул. Невельская,

д. 24, телефон: 8(3532) 310474; e-mail: oob04@mail.ru, главный врач – Григорьев Александр Григорьевич, заведующий МГК – Беляшова Елена Юрьевна. По данным 2024 года, проведено 15328 исследований по неонатальному скринингу, доля обследованных составила 99,0 процента.

Схема 1

Схема доставки биоматериала в Оренбургской области для проведения НС



4. Прием тест-бланков в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» осуществляется медицинским регистратором в кабинете приема материала ежедневно с 8.00 до 17.00 часов (кроме воскресенья).

Медицинский регистратор проводит оценку правильности забора крови на тест-бланк, заполняет тест-бланк, своевременно осуществляет взятие крови и доставку тест-бланка в МГК.

Регистрация всех тест-бланков проводится с присвоением номера пациента и внесением данных в электронный журнал.

При выявлении дефектов забора крови, заполнения данных на бланке, несоблюдения сроков доставки в МГК информация вносится в «Журнал дефектов» и сообщается врачу-лабораторному генетику, проводящему неонатальный скрининг, и заведующему МГК. Врач-лабораторный генетик по телефону передает информацию в медицинские организации Оренбургской области по месту жительства новорожденного.

После регистрации тест-бланки передаются в лабораторию неонатального скрининга медико-генетической консультации.

5. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в лаборатории неонатального скрининга МГК ГАУЗ «ООКБ № 2». Измененные результаты биохимических исследований фиксируются в журналах лаборатории неонатального скрининга врачом-лабораторной генетики.

При получении первичных результатов обследования формируются группа детей, «условно здоровых» по всем исследуемым нозологиям, и группа риска новорожденных по наследственным заболеваниям.

6. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате скрининговых исследований, и о необходимости повторного обследования в течение 24 часов передается в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь, врачу-педиатру по месту жительства новорожденного и по телефону законному представителю ребенка.

7. При получении информации из МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» на ребенка из группы риска лица, ответственные за проведение неонатального скрининга в медицинской организации, осуществляют направление образца крови или новорожденного ребенка независимо от места его пребывания в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» на подтверждающую диагностику в срок до 48 часов.

8. Для проведения подтверждающей диагностики при подозрении на ФКУ, галактоземию, муковисцидоз в МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» проводится забор крови новорожденного и направляется в лабораторию наследственных болезней обмена (НБО) или лабораторию молекулярно-генетической диагностики федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва). Время проведения подтверждающих биохимических и молекулярно-генетических диагностик в ФГБУ МГНЦ составляет от 10 рабочих дней до 21 рабочего дня.

До получения результатов подтверждающей ДНК-диагностики при подозрении на ФКУ, галактоземию законные представители новорожденного консультируются специалистом-диетологом МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» с целью назначения специализированной аминокислотной/безлактозной смеси.

Новорожденный ребенок с подозрением на муковисцидоз до получения результатов ДНК-диагностики направляется на консультацию и дополнительные диагностические исследования к пульмонологу ГАУЗ «Областная детская клиническая больница».

Сведения о детях с подтвержденными врожденными и (или) наследственными заболеваниями передаются врачу-лабораторному генетику и фиксируются в журнале лаборатории неонатального скрининга. В течение 24 часов информация передается в медицинскую организацию по месту проживания новорожденного с вызовом законных представителей новорожденного и ребенка в МГК.

9. Информирование законных представителей ребенка о подтвержденном наследственном и (или) врожденном заболевании проводится врачом-генетиком МГК ГАУЗ «ООКБ № 2».

10. Наследственные заболевания: фенилкетонурия (ФКУ), врожденный гипотиреоз (ВГ), адреногенитальный синдром (АГС), галактоземия – включены в региональный сегмент Федерального регистра жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее – регистр орфанных заболеваний), муковисцидоз (МВ) включен в регистр лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными

новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта–Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей.

11. Медико-генетическое консультирование проводится врачами-генетиками МГК ГАУЗ «ООКБ № 2» ежедневно (выходной – воскресенье) с 08.00 до 16.00 часов. В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком медико-генетической консультации и специалистами по профилю заболевания.

12. Диспансерное наблюдение детей с подтвержденными врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется специалистами медико-генетической консультации ГАУЗ «ООКБ № 2», профильными специалистами медицинских организаций по месту жительства пациента в соответствии со стандартами и клиническими рекомендациями. При необходимости осуществляется консультативный прием профильными специалистами ГАУЗ «ОДКБ», в том числе врачом кабинета орфанных и наследственных заболеваний.

13. При выявлении заболеваний, диагностируемых в рамках неонатального скрининга, врач-специалист по профилю организует проведение клинического, лабораторного и инструментального обследования пациента, назначает терапию специфическими лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания и ставит пациента на диспансерный учет.

Таблица 13

Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2024 году

№ п/п	Заболевание	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2024 году	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2024 году взято на Д наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на наблюдении, назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на Д наблюдении в год	Общее количество консультаций врача-генетика в 2024 году, из них с применением ТМК
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Врожденный гипотиреоз	7	7	7	эндокринолог	1 раз – при постановке диагноза	7/0
2.	Галактоземия	0	0	0	генетик, диетолог, гастроэнтеролог	в возрасте до 6 месяцев – не реже 1 раз в 2 месяца, с 6 месяцев до 1 года – не реже 1 раза в 3 месяца, с 1 года до 12 лет – не реже 1 раза в 6 месяцев, старше 12 лет – не реже 1 раза в год	0
3.	Фенилкетонурия	5	5	5	генетик, диетолог	до 1 года – не реже 1 раза в месяц, с 1 года – не реже 1 раза в 3 месяца	62/0
4.	Адреногенитальный синдром	4	4	4	эндокринолог	1 раз – при постановке диагноза	1/0
5	Муковисцидоз	0	0	0	пульмонолог	1 раз – при постановке диагноза	0
6.	Наследственные болезни обмена ^{*)}	1	1	1	генетик, диетолог, невролог	в зависимости от нозологии	12/0
7.	Спинальная мышечная атрофия	3	3	3	невролог	1 раз при постановке диагноза	3/0

1	2	3	4	5	6	7	8
8.	Первичные иммунодефициты	1	1	1	иммунолог	1 раз при постановке диагноза	1/1
9.	Иные	0	0	0	0	0	*)
10.	Итого	21	21	21			86/1

*) Наследственные болезни обмена – нарушение обмена среднецепочечных жирных кислот – 1 (в лечении не нуждается, частые дробные кормления).

14. В таблице 14 представлена информация о количестве проведенных консультаций (консилиумов) с профильными учреждениями.

Таблица 14

Количество ТМК, проведенных в 2020–2024 годах
(МГК ГАУЗ «ООКБ№2», ГАУЗ «ОДКБ»)

Количество консультаций/ консилиумов	2020 год	2021 год	2022 год	2023 год	2024 год
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровня	-	-	-	-	-
из них с применением ТМК	-	-	-	-	-
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных МГК с учреждениями 3Б уровня	-	-	-	-	6
из них с применением ТМК	-	-	-	-	6
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных ГАУЗ «ОДКБ» с НМИЦ	10	10	32	55	78
из них с применением ТМК	10	10	32	55	78
Всего проведенных консультаций/консилиумов	10	10	32	55	84
из них с применением ТМК	10	10	32	55	84

15. В течение года проводятся научно-практические конференции для медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, в том числе с участием профильных специалистов федеральных центров. Главными внештатными специалистами министерства здравоохранения Оренбургской области проводятся обучающие школы и семинары для врачей и пациентов.

Выводы: при анализе инфраструктуры проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках неонатального скрининга полнота охвата обследования составляет 99,0 процента, что можно признать хорошим показателем. Но существуют проблемы, возникающие при реализации обследования новорожденных в связи с необходимостью обучения новых кадров,

отсутствием настороженности среди врачей первичного звена в связи с начальными клиническими проявлениями наследственных заболеваний обмена веществ, не входящих в неонатальный скрининг. Имеет место нехватка квалифицированных кадров врачей-генетиков для организации консультирования пациентов.

1.6. Информационное взаимодействие

На территории Оренбургской области используется государственная информационная система в сфере здравоохранения (далее – ГИСЗ) «Единая цифровая платформа» от ПАО «Ростелеком» (далее – ЕЦП).

Также на территории области действует Централизованная подсистема «Организации оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных)» (разработчик – ООО «Инкордмед»).

ГИСЗ обладает следующим функционалом:

медицинское свидетельство о рождении;

регистр беременных;

мониторинг новорожденных;

электронные родовые сертификаты;

направление на неонатальный скрининг;

электронное свидетельство о перинатальной смерти;

электронная медицинская карта (в общем понимании);

модуль формирования СЭМД для последующей отправки как в Реестр электронных медицинских документов, так и в ВИМИС АКиНАО.

Лабораторные исследования реализованы на базе централизованной подсистемы «Лабораторные исследования (лабораторная информационная система)» ГИСЗ (разработка ООО «Брегис»), которая развернута и функционирует во всех медицинских организациях, подведомственных министерству здравоохранения Оренбургской области.

Медико-генетическая лаборатория развернута на базе ГАУЗ «ООКБ № 2». В настоящее время в рамках перехода на ЕЦП проводятся работы по настройке интеграционных сервисов для приема направлений и возврата результатов неонатального скрининга.

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

№ п/п		Указать наличие (да/нет), название	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3	4
1.	ЕГИСЗ	да	распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области от 29.07.2022 № 1895 «О переходе на обновленную версию государственной информационной системы в сфере здравоохранения Оренбургской области на базе Единой цифровой платформы»
2.	Электронный документооборот	да	постановление Правительства Оренбургской области от 15.06.2022 № 528-пп «О государственной информационной системе в сфере здравоохранения в Оренбургской области»
3.	Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области от 22.08.2022 № 2025 «О передаче документов о факте рождения, сведений о заполнении и учете медицинских свидетельств о рождении, а также обеспечении предоставления сводной и детализированной медико-статистической информации о рождаемости в единую государственную информационную систему в сфере здравоохранения»
4.	Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	постановление Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403 «О порядке ведения федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими, прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан и их инвалидности, и его региональный сегмент»
5.	Регистры	да	постановление Правительства Оренбургской области от 29.12.2012

1	2	3	4
			№ 1170-п «О бесплатном обеспечении граждан Российской Федерации, проживающих на территории Оренбургской области, зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, при амбулаторном лечении данных заболеваний»
6.	Реестры	нет	

Выводы.

В настоящее время в Оренбургской области массовый неонатальный скрининг проводится на 5 наследственных заболеваний (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, дисфункция коры надпочечников, галактоземия и муковисцидоз) путем исследования крови новорожденных детей в первые дни после рождения для ранней диагностики до появления клинических симптомов.

С 1 января 2023 года внедрен расширенный неонатальный скрининг на 36 наследственных заболеваний, что позволяет обследовать всех новорожденных Оренбургской области на врожденные и (или) наследственные заболевания, при которых разработаны эффективные методы лечения.

Охват скринингом новорожденных области в 2023, 2024 годах составил 99,0 процента, охват подтверждающей диагностикой детей из группы риска по неонатальному и расширенному скринингу также составил 99,0 процента, что соответствует индикативным показателям оценки качества проведения программы РНС.

Группа риска по наследственным заболеваниям в 2023 году составила 296, в 2024 году – 249 новорожденных. На подтверждающую диагностику в МГНЦ г. Москвы направлено 99,0 процента биологического материала детей из группы риска.

По программе неонатального скрининга на 5 наследственных заболеваний в 2023, 2024 годах выявлены 11 детей с фенилкетонурией, 13 детей с врожденным гипотиреозом, 4 ребенка с адреногенитальным синдромом, два ребенка с муковисцидозом, с галактоземией – 0 детей.

По программе расширенного скрининга в 2023 году в группе риска подтверждены диагнозы у 12 детей с наследственными заболеваниями: у 4 детей – спинальная мышечная атрофия, у 8 детей – наследственные болезни

обмена. Дети с первичным иммунодефицитом в 2023 году не были выявлены, так как методика расширенного скрининга больше нацелена на выявление тяжелых форм иммунодефицита, таких как ТКИИ и а-гаммаглобулинемия.

В 2024 году в группе риска по программе РНС у 3 детей подтвержден диагноз спинальная мышечная атрофия, у 6 детей – наследственные болезни обмена, у 1 ребенка – первичный иммунодефицит.

Все дети после подтверждения диагнозов направлены на консультацию к врачам узких специальностей для назначения патогенетической терапии согласно клиническим рекомендациям.

Раннее выявление наследственной патологии позволяет начать терапию до появления клинических признаков заболеваний, что значительно повышает эффективность терапии.

В семьях пациентов с выявленными наследственными заболеваниями также своевременно проведено медико-генетическое консультирование с целью предупреждения повторного рождения больных детей.

Таким образом, проведение неонатального и расширенного неонатального скрининга повышает качество и доступность оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и снижает показатели младенческой и детской смертности.

2. Общая характеристика сферы реализации Программы

Целями Программы являются снижение младенческой смертности в Оренбургской области до 4,0 случая на 1000 родившихся живыми посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга и обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

3. Перечень показателей (индикаторов) Программы

Сведения о целях, задачах и показателях (индикаторах) Программы и их значениях представлены в приложении № 1 к Программе.

4. Ресурсное обеспечение реализации Программы

Финансирование Программы осуществляется за счет средств федерального и областного бюджетов. Объемы финансовых ресурсов, необходимых для реализации Программы, представлены в приложении № 2 к Программе. Финансирование мероприятий осуществляется в рамках реализации мероприятий государственной программы «Развитие здравоохранения Оренбургской области», утвержденной постановлением Правительства Оренбургской области от 25 декабря 2018 года № 883-пп.

5. План реализации Программы

План реализации Программы на 2023–2027 годы представлен в приложении № 3 к Программе.

6. Социально значимый результат Программы

Реализация Программы позволит повысить существующий уровень организации медицинской помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатальной, педиатрической и медико-генетической служб в 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 в Оренбургской области будет достигнут показатель младенческой смертности 4,0^{*)} на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2027 году.

^{*)} Прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для субъекта Российской Федерации.

Приложение № 1
к региональной программе «Обеспечение
расширенного неонатального скрининга в
Оренбургской области»

Сведения
о показателях (индикаторах) Программы и их значениях

№ п/п	Номер основного мероприятия	Наименование показателя (индикатора)	Характеристика показателя (индикатора)	Единица измерения	Значение показателя (индикатора)				
					2023 год	2024 год	2025 год	2026 год	2027 год
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1.	1.	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми	программа	процентов	80	95	95	95	95
2.	2.	Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС	программа	процентов	90	95	95	95	95
3.	3.	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС	программа	процентов	0,1	0,1	0,1	0,1	0,1
4.	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	программа	процентов	90	95	95	95	95
5.	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	программа	процентов	95	95	95	95	95

Приложение № 2
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Оренбургской области»

(тыс. рублей)

	2023 год	2024 год	2025 год	2026 год	2027год	Итого
1. Общий итог по всем мероприятиям						
Федеральный бюджет	35 390,9	43 551,5	31 671,7	31 407,7	32 001,0	174 022,8
Бюджет Оренбургской области	8 422,0	10 556,6	6 585,6	6 539,0	6 643,7	38 746,9
Иные источники, (включая внебюджетные источники от приносящей доход деятельности медицинских организаций)	0	0	0	0	0	0
Консолидированный бюджет	43 812,9	54 108,1	38 257,3	37 946,7	38 644,7	212 769,7
1.1. Массовое обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг)						
Федеральный бюджет	35 390,9	43 551,5	31 671,7	31 407,7	32 001,0	174 022,8
Бюджет Оренбургской области	7 768,7	9 560,2	5 589,2	5 542,6	5 647,3	34 108,0
Иные источники, (включая внебюджетные источники от приносящей доход деятельности медицинских организаций)	0	0	0	0	0	0
Консолидированный бюджет	43 159,6	53 111,7	37 260,9	36 950,3	37 648,3	208 130,8
1.2. Закупка тест-бланков (карт для забора крови) и услуги по доставке тест-бланков с биоматериалом до учреждений 3 А и 3 Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение расширенного неонатального скрининга и подтверждающей диагностики						
Федеральный бюджет	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
Бюджет Оренбургской области	653,3	996,4	996,4	996,4	996,4	4 638,9
Иные источники, (включая внебюджетные источники от приносящей доход деятельности медицинских организаций)	0	0	0	0	0	0
Консолидированный бюджет	653,3	996,4	996,4	996,4	996,4	4 638,9

Приложение № 3
к региональной программе «Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Оренбургской области»

План
реализации мероприятий Программы на 2023–2027 годы

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)
		начало	окончание			
1	2	3	4	5	6	7
1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (РНС) Оренбургской области						
1.1.	Актуализация ЛПА, устанавливающих перечень СОПов при проведении расширенного неонатального скрининга на территории Оренбургской области	январь 2025 года	январь 2025 года	медицинские организации	формирование перечня	ЛПА
1.2.	Разработка ЛПА о внедрении клинических рекомендаций в медицинских организациях	январь 2025 года	по мере внедрения либо пересмотра клинических рекомендаций	медицинские организации	внедрение действующих и новых клинических рекомендаций	ЛПА
1.3.	Разработка проекта ПА о сборе статистических данных	январь 2025 года	март 2025 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	организация сбора статистических данных	распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области
1.4.	Актуализация НПА о проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных в Оренбургской области	январь 2025 года	март 2025 года	министерство здравоохранения Оренбургской области; Правительство Оренбургской области	внесение изменения в постановление Правительства Оренбургской области от 27.12.2022 № 1480-пп	постановление Правительства Оренбургской области

1	2	3	4	5	6	7
1.5.	Разработка и утверждение проекта ПА о проведении внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности	январь 2025 года	июнь 2025 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	создание системы качества и безопасности при проведении скрининга, включая идентификацию пациента	распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области
1.6.	Разработка и утверждение проекта ПА по организации центра орфанных заболеваний на базе ГАУЗ «ОДКБ»	январь 2025 года	январь 2026 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	утверждение маршрутизации и алгоритмов оказания медицинской помощи, диспансерного наблюдения детям с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями и	распоряжение министерства здравоохранения Оренбургской области
2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1.	Актуализация ПА о проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания новорожденных в Оренбургской области	январь 2023 года	январь 2023 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение НС и РНС	информационная справка
2.2.	Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС	2023 год	2023 год	ГАУЗ «ООКБ № 2»	обеспечение проведения РНС и подтверждающей диагностики	акт выполненных работ
3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
3.1.	Ремонт помещений медико-генетической консультации ГАУЗ «ООКБ № 2», осуществляющих проведение НС и РНС, для организации и проведения НС и РНС (по требованию)	2023 год	2023 год	ГАУЗ «ООКБ № 2»	создание условий для оказания медицинской помощи для проведения НС и РНС	акт выполненных работ

1	2	3	4	5	6	7
4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1.	Обучение медицинского персонала технике забора крови для НС и РНС	2023 год	постоянно ежегодно	ГАУЗ «ООКБ № 2»	обучение медицинского персонала	информационная справка; ведомость посещений
4.2.	Определена потребность в медицинских кадрах (медицинские генетики, педиатры, средний медицинский персонал) для МГК	2023 год	ежегодно	ГАУЗ «ООКБ № 2»	определение потребности в медицинских кадрах	информационная справка
4.3.	Обеспечено формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности области в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	2023 год	ежегодно	ГАУЗ «ООКБ № 2»; ГАУЗ «ОДКБ»	формирование контрольных цифр приема на целевое обучение медицинских специалистов	информационная справка
4.4.	Обеспечено мероприятие по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями субъекта Российской Федерации, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	2023 год	ежегодно	министерство здравоохранения Оренбургской области; ГАУЗ «ООКБ № 2»; ГАУЗ «ОДКБ»; ГБОУ ВО ОрГМУ МЗ РФ	проведение обучения специалистов по забору биоматериала для РНС и НС	письмо министерства здравоохранения Оренбургской области
5. Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Доработка региональных информационных систем для обеспечения формирования	после получения форматов	январь 2023 года	министерство здравоохранения Оренбургской	передача электронных направлений на НС и РНС	информационная справка

1	2	3	4	5	6	7
	электронных направлений на расширенный неонатальный скрининг			области		
5.2.	Проведение тестирования доработанного функционала информационных систем	январь 2023 года	январь 2023 года	министерство здравоохранения Оренбургской области	подтверждение передачи данных по направлениям на НС и РНС	информационная справка
5.3.	Обеспечение формирования сведений о выписанных медицинских свидетельствах о рождении в РЭМД	2023 год	2023 год	министерство здравоохранения Оренбургской области	формирование выписанных МСР в РЭМД	информационная справка
5.4.	Формирование перечня специалистов, которым необходимо предоставить доступ к ВИМИС «АКиНЕО» в рамках проведения НС и РНС	2023 год	2027 год	министерство здравоохранения Оренбургской области	формирование предоставления доступа	информационная справка
5.5.	Передача в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России перечня сотрудников для регистрации в ВИМИС «АКиНЕО»	2023 год	2027 год	министерство здравоохранения Оренбургской области	направление перечня сотрудников в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»	письмо министерства здравоохранения Оренбургской области
5.6.	Проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	2023 год	2027 год	министерство здравоохранения Оренбургской области	проведение регистрации специалистов в ВИМИС «АКиНЕО»	информационная справка
5.7.	Обеспечение пользователям доступа и обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО»	2023 год	2027 год	министерство здравоохранения Оренбургской области	проведение обучения сотрудников работе в ВИМИС «АКиНЕО»	информационная справка
5.8.	Мониторинг формирования ЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в 100 процентах случаев рождения и передачи в	2023 год	2027 год	министерство здравоохранения Оренбургской области;	формирование ЭМД МСР в 100 процентах случаев рождения и передачи в РЭМД	информационная справка

1	2	3	4	5	6	7
	РЭМД			ГБУЗ «МИАЦ»		
5.9.	Обеспечение передачи СЭМДа «Протокол лабораторного исследования» в рамках НС в ВИМИС «АКиНЕО»	2023 год	2027 год	министерство здравоохранения Оренбургской области; ГБУЗ «МИАЦ»	обеспечение передачи сведений о проведенных лабораторных исследованиях в ВИМИС «АКиНЕО»	информационная справка
5.10.	Обеспечение передачи СЭМДа «Направление на РНС» в ВИМИС «АКиНЕО»	2023 год	2027 год	министерство здравоохранения Оренбургской области; ГБУЗ «МИАЦ»	обеспечение передачи СЭМДа	информационная справка

Примечание. Привлечение в качестве исполнителей настоящего Плана органов и организаций, не являющихся исполнительными органами Оренбургской области, осуществляется по согласованию или на договорной основе.