

ПРАВИТЕЛЬСТВО ПЕНЗЕНСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

12 марта 2026 г. № 177-пП

г. Пенза

О внесении изменений в региональную программу Пензенской области "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области", утвержденную постановлением Правительства Пензенской области от 16.12.2022 № 1132-пП

С целью приведения нормативного правового акта Правительства Пензенской области в соответствие с действующим законодательством, руководствуясь Законом Пензенской области от 21.04.2023 № 4006-ЗПО "О Правительстве Пензенской области" (с последующими изменениями), Правительство Пензенской области **п о с т а н о в л я е т**:

1. Внести изменения в региональную программу Пензенской области "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области", утвержденную постановлением Правительства Пензенской области от 16.12.2022 № 1132 "Об утверждении региональной программы Пензенской области "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области", изложив её в новой редакции согласно приложению к настоящему постановлению.

2. Настоящее постановление действует в части, не противоречащей закону Пензенской области о бюджете Пензенской области на очередной финансовый год и плановый период.

3. Настоящее постановление опубликовать в газете "Пензенские губернские ведомости" и разместить (опубликовать) на "Официальном интернет-портале правовой информации" (www.pravo.gov.ru) и на официальном сайте Правительства Пензенской области в информационно-телекоммуникационной сети "Интернет".

4. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить на заместителя Председателя Правительства Пензенской области, координирующего вопросы здравоохранения.

Временно исполняющий обязанности
Председателя Правительства
Пензенской области



О.В. Мельниченко

УТВЕРЖДЕНА
постановлением Правительства
Пензенской области
12.03.2026 № 177-пп

**Региональная программа Пензенской области
"Обеспечение расширенного неонатального скрининга
на территории Пензенской области"**

**ПАСПОРТ
региональной программы Пензенской области
"Обеспечение расширенного неонатального скрининга
на территории Пензенской области"
(далее - региональная программа)**

Наименование региональной программы	Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области
Ответственный исполнитель региональной программы	Министерство здравоохранения Пензенской области
Основание для разработки региональной программы	распоряжение Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 № 1510-р
Сроки реализации региональной программы	2023 - 2030 годы
Задачи региональной программы	<ol style="list-style-type: none">1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (далее - РНС) в Пензенской области.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 21.04.2022 № 274н.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.

4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
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.
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.
8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.
9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.
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.

Основные мероприятия
региональной программы

1. Формирование нормативно-правового регулирования РНС в Пензенской области.
2. Разработка оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.
3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

4. Подготовка квалифицированных кадров в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

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

1.1. Краткая характеристика Пензенской области

Пензенская область в современных границах образована 4 февраля 1939 года, является субъектом Российской Федерации и входит в состав Приволжского федерального округа (ПФО). Административный центр - город Пенза, расположен в 650 км к юго-востоку от Москвы.

В состав Пензенской области входят 318 муниципальных образований, в том числе 3 городских округа, 27 муниципальных районов, 24 городских поселения и 264 сельских поселения.

Пензенская область расположена в европейской части России, на Восточно-Европейской (Русской) равнине, граничит с Республикой Мордовия, Саратовской, Тамбовской и Ульяновской областями. Площадь - 43,4 тыс. кв. км. С севера на юг область протянулась на 204 км, с запада на восток - на 330 км.

Пензенская область лежит в умеренном географическом поясе, на стыке лесной, лесостепной и степной зон. Природные условия области довольно разнообразны. Территория имеет равнинный, слегка всхолмленный рельеф, разделенный сетью балок и оврагов, сложный и многообразный ландшафт, сравнительно развитую речную сеть с живописным пойменным строением, наблюдается большое разнообразие почв, животного и растительного мира.

Ведущими видами экономической деятельности в Пензенской области являются: промышленное производство, сельское хозяйство, оптовая и розничная торговля, транспорт и связь, строительство, операции с недвижимым имуществом, аренда и предоставление услуг.

В регионе наблюдается активное развитие станкостроения, приборостроения, производства медицинских изделий, пищевой, химико-фармацевтической, деревообрабатывающей и целлюлозно-бумажной промышленности, что подтверждается высокими темпами роста индекса промышленного производства.

Развито производство электронного оборудования, информационно-телекоммуникационных систем, преимущественно для оборонного комплекса.

В регионе разведаны месторождения топливно-энергетического сырья и ряда твердых полезных ископаемых, которые используются или могут быть использованы в строительной отрасли, в качестве минеральных удобрений в сельском хозяйстве, как техническое сырье в промышленности.

Пензенская область отличается богатыми природными ресурсами: около миллиона гектаров леса, из них около 115 тысяч гектаров используются в качестве санитарно-гигиенических и оздоровительных объектов. На территории области протекают полноводные реки Сура, Хопер и многие другие.

Из экологических проблем Пензенской области можно выделить естественные особенности природных ресурсов и условий, особенности воздействия сельского хозяйства на окружающую среду. Экологическое состояние характеризуется как удовлетворительное, что не исключает наличие многих проблемных аспектов.

Экологические проблемы Пензенской области в большей степени связаны с концентрацией основных источников выбросов в атмосферу на относительно ограниченной территории, среди них промышленные предприятия энергетики, машиностроения, промышленности и строительных материалов, пищевой промышленности.

Значительное влияние на состояние атмосферного воздуха отмечается в Пензенской области в результате выбросов автомобильного транспорта на автомагистралях и оживленных перекрестках.

Основным источником загрязнения почвы являются технологические процессы, при которых используется нефть и продукты ее переработки. На отдельных участках населенных пунктов региона, а также вдоль автотрасс происходит загрязнение почвы нефтепродуктами и соединениями тяжелых металлов. В результате снижается питательная и санитарно-гигиеническая ценность, а также ведет к загрязнению грунтовых вод.

В результате катастрофы в 1986 году на Чернобыльской АЭС пострадали 7 районов Пензенской области, 413 тысяч человек населения, более 200 населенных пунктов.

По состоянию на 1 января 2025 года численность населения Пензенской области составляет 1 226 878 человек (на 9 235 человек меньше, чем в 2024 году).

Большую часть в структуре населения области занимают городские жители - 847 466 человек (на 3 882 человека меньше, чем в 2024 году), или 69,1 % населения. Доля сельского населения составляет менее трети в общей численности населения области - 384 765 человек (на 5 353 человека меньше, чем в 2024 году), или 30,9 %.

Плотность населения в Пензенской области по состоянию на 1 января 2025 года составляет 28,3 человека на 1 кв. км.

Наиболее густонаселенными территориями региона являются г. Заречный (2093 чел. на 1 кв. км), г. Кузнецк (1809), г. Пенза (1683), Бессоновский (36,6), Сердобский (25,4), Пензенский (23,3), Городищенский (22,0), Каменский (21,7), Нижнеломовский (19,9 чел. на 1 кв. км) районы. Самая низкая плотность населения в области зафиксирована в Вадинском (6,8 чел. на 1 кв. км) и Малосердобинском (7,1 чел. на 1 кв. км) районах.

Самыми крупными сельскими населенными пунктами на территории Пензенской области являются с. Засечное Пензенского района (30 066 чел.), с. Бессоновка Бессоновского района (13 923 чел.), с. Средняя Елюзань

Городищенского района (9 553 чел.), с. Грабово (7 485 чел.), с. Чемодановка (5 400 чел.) Бессоновского района, с. Русский Камешкир Камешкирского района (4 861 чел.), с. Богословка Пензенского района (4 845 чел.).

1.2. Анализ основных демографических показателей Пензенской области

Численность населения Пензенской области (человек)

Таблица № 1

Показатель	По состоянию на				
	01.01.2021	01.01.2022	01.01.2023	01.01.2024	01.01.2025
Численность населения, всего	1290898	1274062	1246609	1236113	1226878
Дети до 1 года, абс. (%)	9561	9333	8424	8229	7698
Численность детского населения 0 - 17 лет включительно, абс. (%)	229773	226848	220045	216462	212689

В общей численности населения детское население составляет 17,3 %.

Показатели смертности детей в Пензенской области

Таблица № 2

Показатель	2021 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.	2025 г.*
Коэффициент младенческой смертности (до года)	3,7	4,3	5,1	4,1	5,6
Коэффициент детской смертности (0 - 4 года включительно)	4,2	5,5	6,3	5,5	6,45
Коэффициент смертности детского населения 0 - 17 лет включительно, на 100 тыс.	37,9	42,8	40,0	33,7	43,0

*данные предварительные

Динамика перинатальной и младенческой смертности в Пензенской области

Таблица № 3

Показатель	2021 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.	2025 г.
Перинатальная смертность	8,38	5,78	5,91	6,21	7,1
Младенческая смертность	3,7	4,3	5,1	4,1	5,6

Динамика причин младенческой смертности в Пензенской области

Таблица № 4

Наименование классов болезней	2021 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.	2025 г.
	%о	%о	%о	%о	%о
Всего умерших от всех причин, в том числе:	3,7	4,3	5,1	4,1	5,6
Отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде (P00-P96), из них	2,2	2,8	3,0	2,1	2,3
Болезни нервной системы (G00-G99)	0	0,1	0	0	0
Болезни органов дыхания (J00-J99)	0,1	0	0,1	0,3	0,13
Болезни органов пищеварения (K00-K93)	0	0	0	0	0
Болезни системы кровообращения (I00-I99)	0	0,1	0,1	0	0
Болезни мочеполовой системы (N00-N99)	0	0	0	0	0
Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения (Q00-Q99)	1,0	0,6	0,9	0,8	1,6
Некоторые инфекционные и паразитарные болезни (A00-B99)	0	0,2	0,1	0	0,27
Злокачественные новообразования (C00-C97)	0	0	0,1	0	0
Внешние причины смерти (S00-T98, V01-Y98)	0,2	0,4	0,6	0,4	0,8
Симптомы, признаки и отклонения от нормы, выявленные при клинических и лабораторных исследованиях, не классифицированные в других рубриках (R00-R99)	0,1	0,1	0,1	0,1	0,4
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ (E00-E90)	0	0	0	0,1	0

В структуре младенческой смертности первое место занимают отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде.

На втором месте - врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения.

Внешние причины смерти занимают третье место.

1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Пензенской области

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2021 - 2025 гг.

Таблица № 5

	Код по МКБ-Х	2021 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.	2025 г.
Врожденный гипотиреоз	E03.1	-	1	1	4	3
Галактоземия	E74.2	1	-	-	-	1
Фенилкетонурия	E70.0	2	1	7	-	2
Адреногенитальный синдром	E25	3	2	2	2	2
Муковисцидоз	E84	3	-	-	-	-
Нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью и обмена жирных кислот	E71.3	-	-	1	2	2
Другие нарушения обмена аминокислот	E72.3				1	
Недостаточность биотинидаз	E53.8					2
Спинальная мышечная атрофия	G12.0-12.1	-	-	-	1	1
Первичные иммунодефициты	D80-84	-	-	-	-	1
Итого		9	4	11	10	14

С введением РНС выявляемость наследственных заболеваний выросла с 3,91 на 100000 детского населения до 6,58.

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

Таблица № 6

	Код по МКБ-Х	2021 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.	2025 г.
Врожденный гипотиреоз	E03.1	-	1	1	4	3
Галактоземия	E74.2	1	-	-	-	1
Фенилкетонурия	E70.0	2	1	7	-	2
Адреногенитальный синдром	E25	3	2	2	2	2
Муковисцидоз	E84	3	-	-	-	-
Нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью и обмена жирных кислот	E71.3	-	-	1	2	2
Другие нарушения обмена аминокислот	E72.3				1	
Недостаточность биотинидаз	E53.8					2
Спинальная мышечная атрофия	G12.0-12.1	-	-	-	1	1
Первичные иммунодефициты	D80-84	-	-	-	-	1
Итого		9	4	11	10	14

Количество детей-инвалидов увеличилось за 5 лет на 10,4 % с 4561 в 2021 году до 5085 в 2024 году, показатель - 198,5 при 235,4 на 10 000 детского населения.

Структура детской инвалидности остается неизменной:

- 1 место - психические расстройства и расстройства поведения;
- 2 место - болезни нервной системы;
- 3 место - врожденные аномалии.

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

Таблица № 7

	Код МКБ-Х	2021 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.	2025 г.
Врожденный гипотиреоз	E03.1	-	-	-	-	-
Галактоземия	E74,2	-	-	-	-	-
Фенилкетонурия	E70.0	-	-	-	-	-
Адреногенитальный синдром	E25	-	-		-	-

	Код МКБ-Х	2021 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.	2025 г.
Муковисцидоз	E84	-	-	-	-	-
Наследственные болезни обмена		-	-	-	1	-
Спинальная мышечная атрофия	G12.0-12.1	-	-	-	-	-
Первичные иммунодефициты	D80-84	-	-	-	-	-
Итого		-	-		1	-

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

Таблица № 8

№ п/п	Наименование нормативного правового акта	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	Постановление "О порядке проведения неонатального и аудиологического скрининга детей в медицинских организациях государственной системы здравоохранения Пензенской области"	от 14.09.2011 № 642-пП	Правительство Пензенской области	
2	Приказ "О совершенствовании на территории Пензенской области проведения пренатального и неонатального скринингов"	от 13.12.2021 № 362	Министерство здравоохранения Пензенской области	
3	Приказ "О совершенствовании оказания медицинской помощи детям с нарушением слуха в Пензенской области" (с последующими изменениями)	от 26.01.2017 № 18	Министерство здравоохранения Пензенской области	
4	Приказ "О реализации на территории Пензенской области медицинскими организациями порядка оказания медицинской помощи детям по профилю "ревматология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.10.2012 № 441н"	от 19.06.2017 № 191	Министерство здравоохранения Пензенской области	

№ п/п	Наименование нормативного правового акта	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
5	Приказ "О реализации на территории Пензенской области порядка оказания медицинской помощи детям по профилю "детская онкология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 31.10.2012 № 560н (с последующими изменениями)"	от 13.12.2017 № 358	Министерство здравоохранения Пензенской области	
6	Приказ "О реализации медицинскими организациями на территории Пензенской области порядка оказания медицинской помощи детям по профилю "детская кардиология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения России от 25.10.2012 № 440н"	от 20.11.2017 № 326	Министерство здравоохранения Пензенской области	
7	Приказ "О реализации на территории Пензенской области медицинскими организациями порядка оказания медицинской помощи детям по профилю "неврология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 14.12.2012 № 1047н"	от 24.10.2017 № 284	Министерство здравоохранения Пензенской области	
8	Приказ "О реализации на территории Пензенской области порядка оказания медицинской помощи населению по профилю "травматология и ортопедия", утвержденного приказом Министерства здравоохранения России от 12.11.2012 № 901н"	от 07.04.2014 № 135	Министерство здравоохранения Пензенской области	
9	Приказ "О реализации на территории Пензенской области медицинскими организациями порядка	от 23.03.2021 № 101	Министерство здравоохранения Пензенской области	

№ п/п	Наименование нормативного правового акта	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
	оказания медицинской помощи детскому населению по профилю "гематология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 930н"			
10	Приказ "Об организации оказания медицинской помощи населению на территории Пензенской области при эндокринных заболеваниях"	от 17.09.2025 № 13-128	Министерство здравоохранения Пензенской области	
11	Приказ "О реализации на территории Пензенской области медицинскими организациями порядка оказания медицинской помощи детскому населению по профилю "детская хирургия", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 31.10.2012 № 562н"	от 18.05.2021 № 155	Министерство здравоохранения Пензенской области	
12	Приказ "Об организации проведения медицинской реабилитации детей на территории Пензенской области" (с последующими изменениями)	от 26.07.2023 № 13-95	Министерство здравоохранения Пензенской области	
13	Приказ "О реализации на территории Пензенской области порядка оказания медицинской помощи населению по профилю "Психиатрия-наркология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.12.2015 № 1034н"	от 21.06.2017 № 195	Министерство здравоохранения Пензенской области	
14	Приказ "О реализации на территории Пензенской области медицинскими организациями порядка оказания медицинской	от 31.05.2021 № 160	Министерство здравоохранения Пензенской области	

№ п/п	Наименование нормативного правового акта	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
	помощи детскому населению по профилю "анестезиология и реаниматология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 12.11.2012 № 909н"			
15	Приказ "О реализации на территории Пензенской области порядка оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.06.2013 № 388н (с последующими изменениями)"	23.05.2017 № 155	Министерство здравоохранения Пензенской области	
16	Приказ "О мероприятиях, направленных на профилактику респираторно-синцитиальной вирусной инфекции у детей в Пензенской области"	от 01.08.2025 № 13-95	Министерство здравоохранения Пензенской области	
17	Приказ "О реализации территории Пензенской области медицинскими организациями порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н"	от 12.12.2022 № 368	Министерство здравоохранения Пензенской области	
18	Приказ "О совершенствовании организации паллиативной медицинской помощи детям на территории Пензенской области"	от 21.11.2025 № 13-158	Министерство здравоохранения Пензенской области	

№ п/п	Наименование нормативного правового акта	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
19	Приказ "Об утверждении порядка организации оказания первичной медико-санитарной помощи в экстренной и неотложной формах, в том числе на дому при вызове медицинского работника, гражданам, которые выбрали медицинскую организацию для получения первичной медико-санитарной помощи в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи не по территориально-участковому принципу"	от 21.08.2025 № 13-110	Министерство здравоохранения Пензенской области	
20	Приказ "О реализации на территории Пензенской области Порядка оказания медицинской помощи по профилю "неонатология", утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 17.04.2025 № 222н"	Проект приказа проходит процедуру согласования	Министерство здравоохранения Пензенской области	

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

В Пензенской области выстроена трехуровневая модель оказания медицинской помощи больным с наследственными и (или) врожденными заболеваниями в амбулаторно-поликлинических и стационарных условиях.

Медицинские организации, задействованные в Пензенской области для проведения неонатального скрининга и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями, делятся по уровню оказания медицинской помощи следующим образом:

1. Медицинские организации (далее - МО) родовспоможения:

1 уровень - ГБУЗ "Нижнеломовская центральная районная больница";

2 уровень включает 3 учреждения - ГБУЗ "Пензенский городской родильный дом", 2 родильных отделения в межрайонных центрах (ГБУЗ "Кузнецкая детская центральная районная больница", "Сердобская центральная районная больница им. А.И. Настина");

3 уровень - Перинатальный центр в составе ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко".

2. Детские поликлиники Пензенской области:

1 уровень - МО, имеющие прикрепленное детское население: ГБУЗ "Башмаковская районная больница", "Белинская районная больница", "Бессоновская районная больница", "Городищенская районная больница", "Земетчинская районная больница", "Иссинская участковая больница", "Колышлейская районная больница", "Лопатинская участковая больница", "Лунинская районная больница", "Мокшанская районная больница", "Никольская районная больница", "Сосновоборская участковая больница", "Тамалинская участковая больница", "Шемышейская участковая больница", "Пензенская районная больница", Камешкирская участковая больница и Неверкинская участковая больница ГБУЗ "Кузнецкая центральная районная больница";

2 уровень - ГБУЗ "Городская детская поликлиника", "Кузнецкая детская центральная районная больница", "Каменская центральная районная больница имени Г.М. Савельевой", "Нижнеломовская центральная районная больница", "Сердобская центральная районная больница им. А.И. Настина";

3 уровень - консультативно-диагностический центр ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова".

В регионе работает система стационарозамещающих технологий. Развернуто 175 коек дневного стационара для детей, в том числе 84 койки педиатрического профиля и 91 специализированная. В 2025 году получили лечение 4 820 детей, в 2024 году - 4 514 детей, из них 42,0 % с болезнями нервной системы, 14,7 % - с психическими заболеваниями, 11,5 % - с болезнями органов пищеварения, 8,1 % - с болезнями костно-мышечной системы, 6,6 % - с болезнями органов дыхания и 4,1 % - с болезнями глаза и его придаточного аппарата.

Стационарная помощь детскому населению, в том числе с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, оказывается в Перинатальном центре ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", ГБУЗ "Кузнецкая детская центральная районная больница", ГБУЗ "Пензенский областной клинический центр специализированных видов медицинской помощи", ГБУЗ "Пензенская областная туберкулезная больница", ГБУЗ "Областной онкологический клинический диспансер", ГБУЗ "Областная психиатрическая больница им. К.Р. Евграфова" и в детских отделениях межрайонных, районных и участковых больниц.

Ресурсы для оказания специализированной помощи детям с тяжелой патологией сосредоточены в ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", что позволяет эффективно их использовать, способствует сокращению сроков ожидания лабораторно-диагностических и функциональных исследований.

Продолжено развитие паллиативной помощи детям. Паллиативная помощь детям в Пензенской области оказывается в стационарных условиях и на дому. В медицинских организациях Пензенской области развернуты 6 коек паллиативной помощи для детей: ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова" - 4 койки, ГБУЗ "Областной онкологический клинический диспансер" - 1 койка, ГБУЗ "Кузнецкая центральная районная детская больница" - 1 койка. За 2025 год пролечено 40 детей (2024 г. - 80, 2023 г. - 99, 2022 г. - 105, 2021 г.- 110). В амбулаторных условиях работают 4 бригады оказания паллиативной медицинской помощи детям на базе ГБУЗ "Городская детская поликлиника", ГБУЗ "Кузнецкая межрайонная детская больница", ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", ГБУЗ "Пензенская районная больница".

Активно развивается служба медицинской реабилитации. В настоящее время в области функционируют 90 коек (60 в условиях стационара и 30 в условиях дневного стационара) медицинской реабилитации для детей. В 2025 году пролечено 3 700 детей (2024 г. - 3 332, 2023 г. - 1 351, 2022 г.- 1 280).

Забор биологического материала у новорожденных для исследования на неонатальный скрининг (далее - НС) проводится на территории Пензенской области в основном в учреждениях родовспоможения, а также в отделениях второго этапа выхаживания новорожденных в ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова" и ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", в детских поликлинических отделениях, в медицинских учреждениях по месту прикрепления ребенка.

**Число медицинских организаций, осуществляющих
забор проб при проведении неонатального скрининга
и расширенного неонатального скрининга**

Таблица № 9

		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
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	1	2	
	2 уровень	3	8	
	3А уровень	1	4	
	3Б уровень			
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	18	18	
	2 уровень	9	15	
	3 уровень	1	4	
Число отделений патологии новорожденных/ педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень			
	3 уровень	2	4	
Иные медицинские организации, осуществляющие забор проб для проведения НС - ФГБУЗ "МСЧ № 59 ФМБА" (Пензенская область, г. Заречный)	1 уровень			
	2 уровень	1	4	
	3 уровень			
ИТОГО		37	61	

После осуществления забора биологического материала для исследования на НС, тест-бланки из учреждений области доставляются в медико-генетическую консультацию (далее - МГК) ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" для проведения НС. Тест-бланки после забора биологического материала ребенка на НС доставляются медицинскими учреждениями в МГК 5 раз в неделю курьером, автомобильным транспортом. Ответственный сотрудник МГК, имеющий среднее профессиональное медицинское образование, проверяет правильность заполнения сопровождающей тест-бланк документации и выверяет ее в электронной базе ЕГИС с выгрузкой в Вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему "Акушерство и гинекология" и "Неонатология" Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее - ВИМИС "АКиНЕО").

В лаборатории неонатального скрининга МГК проводится НС на 5 заболеваний (5 пятен крови на тест-бланке). Фиксация положительных результатов и вызов семьи на ретест и консультации специалистов осуществляют медицинские сестры МГК. Результаты положительных тестов и ретестов дублируются в журнале селективного скрининга МГК. Отрицательные результаты скрининга семье не сообщаются. При положительном тесте информация передается в детскую поликлинику по месту жительства медицинской сестрой МГК. В случае нахождения ребенка в стационаре (второй этап выхаживания, отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных) информация передается в отделение по месту его нахождения. При положительном ретесте семья вызывается медицинской сестрой МГК на консультацию к узким специалистам по профилю выявленного заболевания. МГК работает 5 дней в неделю в первую смену по предварительной записи. В экстренных случаях МГК принимает семьи сверх записи в ближайший рабочий день после дня обращения.

Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС в Пензенской области

Таблица № 10

Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющих проведение НС	Адрес, телефон, e-mail	Ф.И.О. руководителя медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный телефон, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2025 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2025 года	
			число	доля всех выполненных в Пензенской области	число	доля всех выполненных в Пензенской области
1	2	3	4	5	6	7
Медико-генетический центр 3А уровня						
Медико - генетическая консультация Перинатального центра государственного	440026, г. Пенза, ул. Лермонтова, д. 28, pkb@health.pnzreg.ru	Заведующая медико-генетической консультацией ГБУЗ "ПОКБ им. Н.Н. Бурденко"	7299	100 %	0	0

1	2	3	4	5	6	7
бюджетного учреждения здравоохранения "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" (далее - ГБУЗ "ПОКБ им. Н.Н. Бурденко")		Шелкова Елена Владимировна, 8-937-427-42-45 mgkpc28@mail.ru				

**Уровень оснащённости МГК медицинским оборудованием
в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи
пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.
Характеристика МГК Пензенской области**

Таблица № 11

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющиеся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5	6	7
1	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	1	1	50
2	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0

1	2	3	4	5	6	7
3	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>		1	50
4	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>	0	0	0 %
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический			0	0
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	0
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	0
5	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	0	1	50
6	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	1	0	0
7	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	0	0	0

1	2	3	4	5	6	7
8	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>	0	2	100
9	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки <3>, <4А>, <4Б>	1	1	50
10	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
11	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
12	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	0	1	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	0
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/ дезинфекции окружающей среды			0	0
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	0
13	352570	Холодильник/ морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
14	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	0	2	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>		2	100

1	2	3	4	5	6	7
15	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>	0	75	100
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			75	100
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			75	100
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент			75	10
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			0	0
16	192300	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>	0	0	0
	339500	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			0	0

1	2	3	4	5	6	7
17	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	0	15000	100
18	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	0	5	100
19	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	0	14	100
	292310	Пипетка электронная			0	0
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			0	0
	292390	Микропипетка электронная			0	0
	380120	Микропипетка механическая ИВД			0	0
	124540	Микропипетка механическая			0	0
20	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
21	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	0	2	100
22	185890	Контейнер Для стерилизации/ дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	0	2	100
23	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0
24	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистилятор <3>, <4А>, <4Б>	0	1	100
			Бидистилятор <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0

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>, <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
2	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	0	1	100
3	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	0	1	100
4	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	0	5	100
5	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	0	1	100

**Укомплектованность медицинским персоналом
медико-генетической службы Перинатального центра
ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"**

Таблица № 12

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность (%)
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1	Врач-генетик	3,00	2,75	3	91,7
2	Врач-диетолог	0,00	0,00	0	0
3	Врач-эндокринолог (врач - детский эндокринолог)	0,00	0,00	0	0
4	Врач-невролог	0,00	0,00	0	0
5	Медицинский психолог (психолог)	0,00	0,00	0	0

1	2	3	4	5	6
6	Врач ультразвуковой диагностики	0,00	0,00	0	0
7	Врач-акушер-гинеколог	0,00	0,00	0	0
8	Старшая медицинская сестра	1,00	1,00	1	100
9	Медицинская сестра	1,00	1,00	1	100
10	Медицинская сестра процедурной	1,00	1,00	2	100
11	Акушерка	0,00	0,00	0	0
12	Медицинский статистик	0,00	0,00	0	0
13	Сестра-хозяйка	0,00	0,00	0	0
14	Медицинский регистратор	1,00	1,00	1	100
15	Санитар (уборщик служебных помещений)	2,00	1,00	1	50

**Укомплектованность медицинским персоналом
лаборатории неонатального скрининга Перинатального центра
ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"**

Таблица № 13

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность (%)
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	Врач - лабораторный генетик	0,00	0,00	0	0
1	Врач клинической лабораторной диагностики	2,00	1,00	1	50
2	Биолог	0,00	0,00	0	0
3	Химик-эксперт медицинской организации	0,00	0,00	0	0
4	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	4,00	2,00	2	50
5	Лаборант	0,00	0,00	0	0

Имеется в наличии лабораторная информационная система, которая функционирует в рамках ГИСЗ Пензенской области и содержит в том числе компоненты системы: подсистема организации и исполнения диагностических исследований, подсистема организации и исполнения лабораторных исследований.

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

Таблица № 14

Наименование	Медико-генетическая консультация	
Располагается на базе	ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	
Руководитель	Шелкова Елена Владимировна	
Адрес	г. Пенза, ул. Лермонтова, 28Б	
Телефон	8 (8412) 45-54-68	
Электронная почта	mgkpc28@mail.ru	
Количество сотрудников	11	
в том числе врачей-генетиков	3	
в т.ч. врачей - лабораторных генетиков	3	
Клиническая деятельность	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	350 - 400
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	2500 - 3000
Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	110 - 130
Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т.ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	150 - 170
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	6600 - 7000
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	Планируется 700 человек в год
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	50 - 70
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т.ч. в пренатальном периоде)	да	70 - 90
Инвазивные диагностические процедуры:	да	120 - 170
биопсия хориона	да	50 - 70
плацентоцентез	да	5 - 7
амниоцентез	нет	-
кордоцентез	да	70 - 90

Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	да	20
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	120
Неонатальный генетический скрининг	да	9000 - 10000
Прочее		
Лабораторная деятельность/методическая оснащенность	да/нет	Количество в год
Кариотипирование (цитогенетика):	да	412 исследований
в том числе супружеские пары	да	106
в том числе пренатально	да	130
в том числе новорожденные	да	100
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	
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	9000 - 10000
Масс-спектрометрия	нет	
ПЦР	нет	
Оборудование (основное):		
Кариотипирование		да
FISH		да
ПЦР		нет
Молекулярное кариотипирование (ХМА)		нет
Секвенирование по Сэнгеру		нет
Высокопроизводительное секвенирование (NGS)		нет
Биохимический скрининг		да
Масс-спектрометрия		нет

В 2023 году НС на 5 наследственных заболеваний проведен 8 059 детям (охват - 97,5 %), выявлено 7 отклонений: 2 - адрено-генитальных синдрома, 1 - гипотиреоз, 7 - фенилкетонурий. РНС проведен 8 019 новорожденным (97 %), выявлен риск у 245 (3,1 %) новорожденных, всем им проведена подтверждающая диагностика, выявлен 1 случай гомоцистинурии.

В 2024 году проведен НС новорожденных на 5 наследственных заболеваний 7 518 детям. Охват неонатальным скринингом составил 97,5 %, выявлено 6 отклонений: 2 - адрено-генитальных синдрома, 4 - гипотиреоза. РНС проведен 7 518 новорожденным (97,5 %), выявлен риск у 101 (1,34 %) новорожденных, всем им проведена подтверждающая диагностика, выявлено 4 случая заболеваний: 1 - фенилкетонурия, 1 - спинально-мышечная атрофия, 1 - цитруллинемия, 1 - гомоцистинурия.

В 2025 году НС проведен 7 215 детям, охват составил 98,9 %. Выявлено 11 заболеваний: 2 - фенилкетонурии, 1 - галактоземия, 3 - врожденных гипотериоза, 3 - недостаточности биотинидазы. РНС проведен 7 165 детям. Охват составил 98,3 %. Выявлен риск у 113 (1,58 %) новорожденных, всем им проведена подтверждающая диагностика. Выявлено 7 случаев заболеваний: 2 - фенилкетонурия, 1 - спинально-мышечная атрофия, 1 - первичные иммунодефициты, 2 - недостаточность биотина, 1 - гомоцистинурия.

В результате скрининга формируется группа детей с высоким риском заболевания, нуждающихся в подтверждающей диагностике. Если потовая проба для подтверждения диагноза муковисцидоза доступна в учреждениях Пензенской области, то подтверждающая ДНК-диагностика проводится для пациентов при фенилкетонурии, галактоземии, адреногенитальном синдроме только на федеральном уровне.

На базе ведущих научно-исследовательских институтов и клиник медико-генетических центров, в том числе специализированных, проводится консультирование сложных случаев патологии, подтверждающая цитогенетическая, биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика сложных и редких случаев наследственных болезней, разрабатываются методы диагностики, лечения и реабилитации.

При выявлении у пациента врожденного и (или) наследственного заболевания, не требующего стационарного лечения, врач-генетик в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н, разрабатывает рекомендации по дальнейшему диспансерному наблюдению, лечению (питанию) в амбулаторных условиях, медицинской реабилитации.

Первичная специализированная медико-санитарная помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Пензенской области оказывается с соблюдением порядков и стандартов оказания медицинской помощи в соответствии с современными требованиями диагностики и лечения, что обеспечивает необходимый охват диспансерным наблюдением пациентов,

выявленных с помощью РНС, преимущество лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, гарантирует непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, взаимодействие с ведущими федеральными центрами по профилю заболевания детей.

В сентябре 2023 года в Пензенской области открылся Центр генных дерматозов для помощи детям и взрослым с хроническими заболеваниями кожи на базе поликлиники ГБУЗ "Пензенский областной клинический центр специализированных видов медицинской помощи" (далее - Центр). Центр начал работать при поддержке инфраструктурного фонда "Дети-бабочки". В Центре проходят лечение дети и взрослые с буллезным эпидермолизом и ихтиозом, пациенты с хроническими заболеваниями кожи - атопическим дерматитом, псориазом и другими тяжелыми заболеваниями. Экспертная лабораторная база, высокотехнологичное оборудование, возможность учета медико-социальных параметров "Регистр генетических и других редких заболеваний", позволят оцифровывать данные пациентов более чем по 1700 параметрам, что играет ключевую роль в построении эффективной модели маршрутизации и мониторинга здоровья орфанного пациента.

На территории Пензенской области оказание высокотехнологичной медицинской помощи детям осуществляют в следующих клиниках: ФГБУ "Федеральный центр сердечно-сосудистой хирургии" (г. Пенза), ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", ГБУЗ "Кузнецкая детская центральная районная больница", ГБУЗ "Областной онкологический клинический диспансер". Финансирование осуществляется за счет средств федерального бюджета, субсидий областного бюджета, средств обязательного медицинского страхования.

При необходимости для оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи дети направляются в федеральные медицинские организации.

В 2025 году высокотехнологичную медицинскую помощь (далее - ВМП) получили 1 619 детей за счет средств федерального бюджета и обязательного медицинского страхования (2024 г. – 1 486, 2023 г.- 1 422, 2022 г. – 1 408).

Все пациенты с врожденными и (или) наследственными заболеваниями находятся под диспансерным наблюдением.

**Диспансерное наблюдение детей
с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2025 году**

Таблица № 15

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2025 г.	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2025 г. взято под Д-наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на Д-наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д-наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком пациента, состоящего на Д-наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2025 г., из них с применением ТМК
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	3	3	3	Врач-генетик Врач-эндокринолог	1 раз в год	1 без ТМК
Галактоземия	1	1	1	Врач-генетик	1 раз в 3 мес. на первом году жизни, далее - 1 раз в год	4 без ТМК
Фенилкетонурия	2	2	2	Врач-генетик	1 раз в месяц на первом году жизни, далее - 1 раз в 3 месяца	24 без ТМК
Адреногенитальный синдром	2	2	2	Врач-генетик Врач-эндокринолог	1 раз в 3 мес. на первом году жизни, далее - 1 раз в год	4 без ТМК
Муковисцидоз	-	-	-	Врач-генетик Врач-пульмонолог	Первичный прием при подозрении на муковисцидоз, повторный по результату ДНК диагностики	-
Наследственные болезни обмена	3	3	3	Врач-генетик Врач-диетолог	Первичный прием при подозрении на СМА и повторный по результату диагностики	3 с ТМК

1	2	3	4	5	6	7
Спинальная мышечная атрофия	1	1	1	Врач-генетик Врач-невролог	Первичный прием при подозрении на СМА и повторный по результату диагностики	1 с ТМК
Первичные иммунодефициты	1	1	1	Врач-генетик Врач-иммунолог	Первичный прием при подозрении на ПИД и повторный по результату диагностики	1 с ТМК
Итого	13	13	13			38

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 11.04.2025 № 193н "Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий" в Пензенской области осуществлен переход на новую трехуровневую вертикально интегрированную модель организации телемедицинских консультаций.

Основой для проведения телемедицинских консультаций регионального уровня является ГИСЗ Пензенской области. Создание телемедицинских консультаций в рамках единой медицинской системы ускоряет подготовку телемедицинского запроса, а для консультанта позволит предоставить возможность для детального изучения анамнеза пациента на основе данных из электронной медицинской карты.

Для организации телемедицинских консультаций с федеральными клиниками используется единая телемедицинская система Минздрава России.

Количество проведенных ТМК в 2021 - 2025 гг.

Таблица № 16

	2021 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.	2025 г.
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями МГК ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" (3А уровень):	74	67	75	81	94

	2021 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.	2025 г.
из них с применением ТМК	6	10	2	4	6
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями ЗБ уровней (на территории области):	0	0	0	0	0
из них с применением ТМК	13	29	0	0	0
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с НМИЦ: <*>	225	146	49	58	68
из них с применением ТМК:	225	146	49	58	68
ФГБУ "НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова"	224	141	46	55	67
ФГБУ "НМИЦ им. В.А. Алмазова"	1	5	3	3	1
ФГБОУ ВО "РНИМУ им. Н.И. Пирогова"	0	0	0	0	0
Всего проведенных консультаций/консилиумов:	317	250	244	307	356
из них с применением ТМК	244	185	49	58	68

На постоянной основе проводятся видеоселекторные совещания, образовательные и научно-практические мероприятия с МГК/Ц ЗА, ЗБ уровня, НМИЦ. Главными внештатными специалистами Министерства здравоохранения Пензенской области, лечащими врачами-специалистами по профилю заболевания осуществляется контроль за выполнением рекомендаций, полученных в ходе консультаций/консилиумов, осуществляется диспансерное наблюдение за пациентом, мониторинг льготного лекарственного обеспечения (питания), проведение медицинской реабилитации.

Таким образом, в Пензенской области для проведения массового (безотборного) обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС и РНС создана многоуровневая инфраструктура, которая позволяет осуществлять полноту охвата обследованием НС и РНС детей свыше 95 %.

1.6. Информационное взаимодействие

В Пензенской области согласно постановлению Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП "О Государственной информационной системе в сфере здравоохранения Пензенской области" (с последующими изменениями) создана Государственная информационная система здравоохранения Пензенской области (далее - ГИСЗ ПО),

к которой подключены через защищенную сеть передачи данных все подведомственные Министерству здравоохранения Пензенской области медицинские организации Пензенской области. ГИСЗ ПО содержит в себе подсистемы, такие как: модуль ведения электронных медицинских карт, ведение телемедицинских консультаций, подсистема организации и исполнения лабораторных исследований, подсистема центрального архива медицинских изображений. В ГИСЗ ПО реализованы региональный мониторинг беременных и региональный мониторинг новорожденных (которые необходимо доработать в соответствии с требованиями Министерства здравоохранения Российской Федерации).

С 2023 года в работе медицинских организаций используется "Система поддержки принятия врачебных решений Webiomed", интегрированная с государственной информационной системой здравоохранения Пензенской области. Сервис искусственного интеллекта выполняет функционал, который помогает врачу не тратить время на интерпретацию. Например, проводимый автоматический анализ электронных медицинских карт с помощью искусственного интеллекта, что позволит сформировать для врача цифровой профиль пациента, в котором подсвечиваются факторы риска заболеваний.

Пензенская область с 2024 года использует платформу дистанционного анализа лучевых исследований с помощью искусственного интеллекта на базе платформы "МосМедИИ". Искусственный интеллект позволяет анализировать такие исследования, как компьютерные томограммы, магнитно-резонансные томограммы, рентгенограммы, флюорограммы и маммограммы. В результате анализа выдается протокол исследований, который подсказывает врачу на медицинском изображении области возможных патологий. Искусственный интеллект внедрен во все медицинские организации, подведомственные Министерству здравоохранения Пензенской области.

Таблица № 17

Оценка региональных систем информатизации здравоохранения, необходимых для обеспечения НС и РНС		
	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	да	постановление Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП (с последующими изменениями)
Электронный документооборот	да	приказы на уровне МО
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да	постановление Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП (с последующими изменениями)
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да	постановление Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП (с последующими изменениями)

регистры	да	постановление Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП (с последующими изменениями)
реестры	да	постановление Правительства Пензенской области от 20.07.2020 № 483-пП (с последующими изменениями)

1.7. Выводы

Оказание медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями в Пензенской области организовано на принципе обеспечения доступности и качества медицинской помощи. НС проводится на территории Пензенской области с 2007 года, выстроена трехуровневая модель оказания медицинской помощи больным с наследственными и (или) врожденными заболеваниями в амбулаторно-поликлинических и стационарных условиях, утверждены логистические маршруты для проведения НС на пять наследственных заболеваний. Количество обследованных детей на НС и выявляемость патологии соответствует утвержденным индикативам, по данным официальной статистики, охват НС ежегодно составляет от 98,8 до 100 %. Охват расширенным неонатальным скринингом в период 2023 - 2025 годов составил более 97 %. Выявляемость наследственных заболеваний выросла с 3,91 до 6,58 на 100 000 детского населения.

Для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия медицинские организации интегрированы в ГИСЗ ПО, внедрена медицинская информационная система (МИС).

Всем пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями обеспечен необходимый охват диспансерным наблюдением с соблюдением преемственности в диагностике и лечении. Лекарственными препаратами и специализированным питанием пациенты с врожденными и/или наследственными заболеваниями обеспечены в 100 % случаев.

Своевременное обеспечение детей, страдающих тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами и медицинскими изделиями осуществляется за счет средств Федерального фонда "Круг добра".

Проведение неонатального и расширенного неонатального скрининга закреплено Порядком прохождения несовершеннолетними профилактических медицинских осмотров, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 14.04.2025 № 211н "Об утверждении порядка прохождения несовершеннолетними профилактических медицинских осмотров,

учетной формы № 030-ПО/у "Карта профилактического медицинского осмотра несовершеннолетнего", порядка ее ведения, а также формы отраслевого статистического наблюдения № 030-ПО/о "Сведения о профилактических медицинских осмотрах несовершеннолетних", порядка ее заполнения".

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

2.1. Цели реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области"

Целью реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области" является снижение показателя младенческой смертности к 2030 году до 3,7 на 1000 новорожденных, родившихся живыми.

2.2. Задачи региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области" на 2026 - 2030 годы

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

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

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

4. 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.

5. 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.

6. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

2.3. Показатели региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

Таблица № 18

	2026 г.	2027 г.	2028 г.	2029 г.	2030 г.
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)	95	95	95	95	95
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, не менее (%)	95	95	95	95	95
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	0,1	0,1	0,1	0,1	0,1
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%):	95	95	95	95	95

	2026 г.	2027 г.	2028 г.	2029 г.	2030 г.
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	95	95

2.4. План мероприятий региональной программы

План мероприятий региональной программы сформирован в виде отдельной таблицы (приложение).

Приложение
к региональной программе

ПЛАН
мероприятий региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга
на территории Пензенской области"

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанный период
		начало	окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Пензенской области						
1.1	Актуализация региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга на территории Пензенской области"	01.01.2026	31.03.2026	Министерство здравоохранения Пензенской области	Разработана и утверждена региональная программа "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"	Постановление Правительства Пензенской области	Актуализирована региональная программа "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"
2	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1	Информирование родителей (законного представителя) о проведении расширенного неонатального	постоянно	постоянно	Медицинские работники МО, осуществляющие забор крови новорожденных на проведение РНС	Обеспечение оптимальной маршрутизации при проведении РНС	Методические рекомендации об организации проведения РНС и РНС новорожденных	Обеспечена оптимальная маршрутизация при проведении РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
	скрининга, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи					детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Пензенской области	
2.2	Формирование электронного направления на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС с уникальным идентификационным номером	постоянно	постоянно	Медицинские работники МО, ответственные за проведение РНС	Обеспечение оптимальной маршрутизации при проведении РНС	Приказы МО, осуществляющих забор крови новорожденных на РНС	Обеспечена оптимальная маршрутизация при проведении РНС
2.3	Формирование необходимого запаса тест-бланков для проведения РНС	постоянно	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", главные врачи медицинских организаций, участвующих в заборе биоматериала в рамках РНС	Обеспечение непрерывности проведения РНС новорожденным	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Обеспечена оптимальная маршрутизация при проведении РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
2.4	Закрепление за медико-генетической консультацией Перинатального центра ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко" (далее - МГК) функций уполномоченной медицинской организации в пределах Пензенской области	09.12.2022	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение оптимальной маршрутизации пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Обеспечена оптимальная маршрутизация при проведении РНС
2.5	Организация отправки тест-бланков из МГК в ФГБУ "НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова"	01.01.2023	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение доставки тест-бланков из МГК в ФГБУ "НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова" не менее чем 5 раз в неделю	Договор с транспортной компанией	Обеспечена доставка тест-бланков из МГК в ФГБУ "НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова" не менее чем 5 раз в неделю

1	2	3	4	5	6	7	8
2.6	Соблюдение порядка информирования законных представителей ребенка и МО, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям, о результатах РНС	01.01.2023	постоянно	Заведующий МГК ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение ранней диагностики пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Методических рекомендаций об организации проведения НС и РНС новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания в Пензенской области	Проведение ранней диагностики пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
2.7	Заключение договора с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС	09.12.2022	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение проведения новорожденным РНС	Договор с ФГБУ "НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова" Минздрава России	Выполнение обследований новорожденных в рамках РНС
2.8	Обеспечение направления биологического материала на проведение подтверждающей диагностики в рамках РНС	09.12.2022	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение ранней диагностики пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Договор с ФГБУН "МГЦ им. Н.П. Бочкова" Минздрава России	Выполнение ранней диагностики пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
3	Обеспечение квалификации медицинскими кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
3.1	Определение потребности Пензенской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности	01.01.2026	01.04.2026	Начальник отдела государственных гарантий ОМС и целевых программ Министерства здравоохранения Пензенской области	Определена потребность Пензенской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности на текущий год	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Определена потребность Пензенской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности на 2026 год
3.2	Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение по специальности "Генетика"	01.04.2026	31.06.2026	Начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министерства здравоохранения Пензенской области	Сформирована и размещена на сайте мониторинга ИС Предприятия заявка на целевое обучение по программам ординатуры по специальности "Генетика" на следующий год	Заявка на целевое обучение по программе ординатуры	Сформирована и размещена на сайте мониторинга ИС Предприятия заявка на целевое обучение по программам ординатуры по специальности "Генетика" на 2024 год

1	2	3	4	5	6	7	8
3.3	Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение по специальности "Лабораторная генетика"	01.04.2026	31.06.2026	Начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министерства здравоохранения Пензенской области	Сформирована и размещена на сайте мониторинга ИС Предприятия заявка на целевое обучение по программам ординатуры по специальности "Лабораторная генетика" на 2026 год	Заявка на целевое обучение по программе ординатуры	Сформирована и размещена на сайте мониторинга ИС Предприятия заявка на целевое обучение по программам ординатуры по специальности "Лабораторная генетика" на 2026 год
3.4	Обеспечение мероприятий по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Пензенской области, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования:	ежегодно	ежегодно	Начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министерства здравоохранения Пензенской области	Повышение квалификации медицинских работников медико-генетической консультации ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Удостоверение специалиста	Повышена квалификация не менее 95 % медицинских работников МГК ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"

1	2	3	4	5	6	7	8
	врачи-генетики - не менее 2; врачи - лабораторные генетики - не менее 1; лаборанты - не менее 1						
3.5	Предоставление мер социальной поддержки врачам-генетикам и врачам - лабораторным генетикам при трудоустройстве после завершения обучения в целевой ординатуре в виде денежной компенсации за наём (поднаём) жилого помещения до 10 тыс. рублей ежемесячно	постоянно	постоянно	Начальник отдела медицинского образования и кадровой политики Министрства здравоохранения Пензенской области	Выдача денежной компенсации за наём (поднаём) жилого помещения до 10 тыс. рублей ежемесячно	Приказ Министрства здравоохранения Пензенской области	Закрепление кадров, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Пензенской области
4	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при РНС						
4.1	Обеспечение анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями,	01.01.2023	постоянно	Главные внештатные специалисты	Обеспечение выполнения клинических рекомендаций и порядков оказания медицинской помощи	Дорожная карта	Медицинская помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
	<p>формирование механизма мультидисциплинарного контроля для анализа представляемых данных МО</p>	01.11.2022	постоянно	<p>Руководитель центра медицины катастроф, главные врачи медицинских организаций</p>	<p>Организация проведения телемедицинских консультаций</p>	<p>Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области</p>	<p>Организовано проведение телемедицинских консультаций</p> <p>оказывается в соответствии с клиническими рекомендациями</p>
4.2	<p>Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости</p>	01.11.2022	постоянно	<p>Главный внештатный специалист Министерства по медицинской генетике, руководитель центра медицины катастроф</p>	<p>Разработка протокола телемедицинских консультаций</p>	<p>В порядке взаимодействия с НМИЦ</p>	<p>Протоколы телемедицинских консультаций вносятся в медицинскую документацию пациентов</p>
4.3	<p>Совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) разработать и реализовать план проведения консультаций/ консилиумов пациентов с выявленными врожденными</p>	01.11.2022	постоянно	<p>Главный внештатный специалист Министерства по медицинской генетике, руководитель центра медицины катастроф</p>	<p>Разработка протокола телемедицинских консультаций</p>	<p>В порядке взаимодействия с НМИЦ</p>	<p>Протоколы телемедицинских консультаций вносятся в медицинскую документацию пациентов</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
	и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий; составить план заявок на проведение консультаций/консилиумов с последующей его реализацией, оформить результаты в виде совместных протоколов и внести в соответствующие медицинские карты пациентов						
5	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1	Проведение врачами-генетиками МГК консультирования семей с отягощенным генеалогическим анамнезом, в том числе с применением телемедицинских технологий	постоянно	постоянно	Заведующий отделением МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Разработка алгоритма работы с семьями с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	Методические рекомендации об организации проведения неонатального скрининга и расширенного скрининга новорожденных детей	Обеспечено применение алгоритма в работе с семьями с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска

1	2	3	4	5	6	7	8
5.2	<p>Постановка врачами-педиатрами участковыми МО Пензенской области на диспансерное наблюдение 100 % пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию и осуществление диспансерного наблюдения в соответствии с разработанными на основании Клинических рекомендаций протоколами ведения пациентов в соответствии с приказом Министерства здравоохранения</p>	постоянно	постоянно	<p>Главные врачи МО, имеющих прикрепшенное детское население</p>	<p>Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями</p>	<p>Приказ Минздрава России, Клинические рекомендации</p>	<p>Обеспечено своевременное диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
	<p>Российской Федерации от 11.04.2025 № 192н "Об утверждении порядка прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях"</p>	постоянно	постоянно	<p>Главные врачи МО, имеющих прикрепленное детское население</p>	<p>Обеспечение своевременного оказания первичной специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	<p>Клинические рекомендации</p>	<p>Обеспечено своевременное оказание первичной специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>
5.3	<p>Обеспечение своевременного направления пациентов врачами-педиатрами участковыми и врачами-специалистами МО пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачам-генетиком</p>	постоянно	постоянно	<p>Главные врачи МО, имеющих прикрепленное детское население</p>	<p>Обеспечение своевременного оказания первичной специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	<p>Клинические рекомендации</p>	<p>Обеспечено своевременное оказание первичной специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
	в соответствии с протоколами ведения пациентов, разработанными на основании Клинических рекомендаций						
5.4	Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, консультирования врачом-генетиком МГК в 2 смены 5 раз в неделю	постоянно	постоянно	Заведующий отделением МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Обеспечение своевременного оказания первичной специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Клинические рекомендации	Обеспечено своевременное оказание первичной специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
5.5	Организация проведения телемедицинских консультаций врачам-генетиками МГК, при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента	01.03.2023	постоянно	Заведующий отделением МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Повышение качества и доступности диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ Министерства здравоохранения Пензенской области	Организовано проведение телемедицинских консультаций при осуществлении диспансерного наблюдения

1	2	3	4	5	6	7	8
5.6	<p>Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания по заявке главного внештатного специалиста - генетика Минздрава Пензенской области в рамках государственной программы Пензенской области "Развитие здравоохранения Пензенской области", утвержденной постановлением Правительства Пензенской области от 02.10.2013 № 743-ПП "Об утверждении государственной программы Пензенской области "Развитие здравоохранения Пензенской области" (с последующими изменениями)</p>	постоянно	постоянно	<p>Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова"</p>	<p>Повышение доступности и качества лекарственного и специализированного питания при оказании медицинской помощи пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	<p>Постановление Правительства Пензенской области</p>	<p>100 % обеспечение лекарственным и специализированным питанием пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
5.7	Работа с регистром детей, имеющих врожденные и/или наследственные заболевания, с дальнейшей передачей во взрослую сеть	ежегодно	ежегодно	Заведующий отделением МГК	Повышение качества оказания медицинской помощи с соблюдением принципов преемственности	Протокол поручения Министра здравоохранения Пензенской области	Организована преемственность при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках РНС						
6.1	Размещение на официальном сайте МГК клинических рекомендаций Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее - клинические рекомендации) по врожденным и наследственным заболеваниям у детей	с I квартала 2023 г.	постоянно	Главные внештатные специалисты по соответствующим профилям Министерства здравоохранения Пензенской области	Обеспечение непрерывного организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными наследственными заболеваниями	Клинические рекомендации	Обеспечено непрерывное организационно-методическое сопровождение оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
6.2	Проведение тематических семинаров с врачами-педиатрами, неонатологами МО, участвующих в оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выше указанных клинических рекомендаций	I квартал 2023 г.	постоянно	Главные внештатные специалисты по соответствующим профилям Министерства здравоохранения Пензенской области	Повышение организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Клинические рекомендации	Повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6.3	Разработка протоколов лечения пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций	I квартала 2023 г.	постоянно	Главные внештатные специалисты по соответствующим профилям Министерства здравоохранения Пензенской области	Повышение организационно-методического сопровождения оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Протоколы ведения пациентов	Повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6.4	Разработка и внедрение протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих	01.04. 2023	постоянно	Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова" главные внештатные специалисты	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Протоколы ведения пациентов	Повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
6.5	клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи и с учетом стандарта медицинской помощи	01.04.2023	постоянно	Министерства по профилю (медицинский генетик, неонатолог, педиатр, детский эндокринолог, невролог) Главный врач ГБУЗ "Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова", главные внештатные специалисты Министерства по профилю (медицинский генетик, неонатолог, педиатр, детский эндокринолог, невролог)	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в амбулаторно-поликлинических условиях	Протоколы ведения пациентов	Повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в амбулаторно-поликлинических условиях
7	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
7.1	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля	01.04.2023	ежеквартально	Уполномоченные лица МО	Повышение качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ Минздрава России	Повышено качество оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и/или

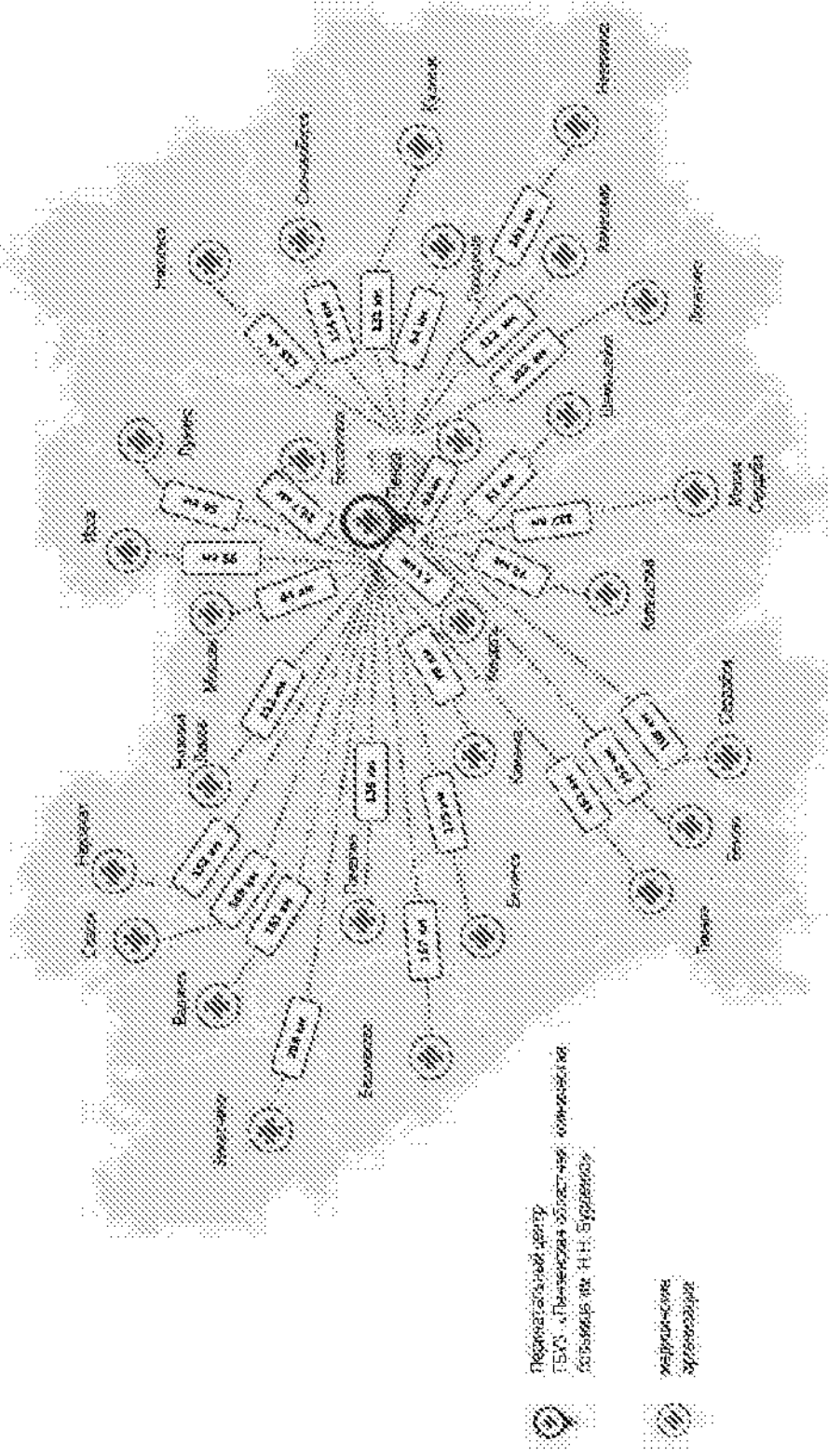
1	<p>2</p> <p>качества, обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС с использованием ВИМИС "АКИНЕО" в рамках системы внутреннего контроля качества согласно приказу Минздрава России от 31.07.2020 № 785н "Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности"</p>	3	4	5	6	7	8
7.2	<p>Внедрение оценки соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям на основании разработанных чек-листов с использованием ГИСЗ ПО согласно</p>	01.01.2023	ежеквартально	Уполномоченные лица МО	<p>Проведение ведомственного контроля качества пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями с использованием ГИСЗ Пензенской области</p>	<p>Приказ Минздрава Пензенской области</p>	<p>Осуществлен ведомственный контроль качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
	<p>приказу Минздрава России от 31.07.2020 № 785н "Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности"</p>						
8	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
8.1	Создание общей электронной базы данных, элементарной регистрации пациентов с целью хранения результатов проведенных НС и РНС	I квартал 2023 г.	постоянно	Заведующий МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им Н.Н. Бурденко"	Внедрение электронной базы данных хранения результатов проведенных НС и РНС	РЭМД	Внедрена электронная база данных хранения результатов проведенных НС и РНС
8.2	Усовершенствование молекулярно-цитогенетического исследования (FISH-исследования) в пренатальной диагностике для выявления более сложных хромосомных патологий у плода	I квартал 2023 г.	постоянно	Заведующий МГК, главный врач ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко"	Повышение качества пренатальной диагностики для выявления более сложных хромосомных патологий у плода	Договор на закупку расходных материалов	Повышено качество пренатальной диагностики для выявления более сложных хромосомных патологий у плода

1	2	3	4	5	6	7	8
9	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
9.1	Проведение сбора информации в соответствии с федеральной формой статистического наблюдения (форма № 12) "Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации" в информационно-аналитической системе БАРС	ежеквартально	ежеквартально	ГБУЗ Пензенской области "Медицинский информационно-аналитический центр"	Сбор статистических данных для проведения анализа и мониторинга	Приказ Росстата от 27.12.2022 № 985 (с последующими изменениями)	Сбор статистических данных для проведения анализа и мониторинга
9.2	Анализ информации о впервые выявленных пациентах с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, установленной инвалидности, проведении диспансеризации, смертности	ежемесячно	ежемесячно	Заведующий МГК Перинагаального центра ГБУЗ "Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко", главный внештатный специалист Министерства по медицинской генетике	Анализ статистических данных для проведения мониторинга, актуализация регистра пациентов	Протокол поручения Министра здравоохранения Пензенской области	Проведен анализ статистических данных для мониторинга показателей

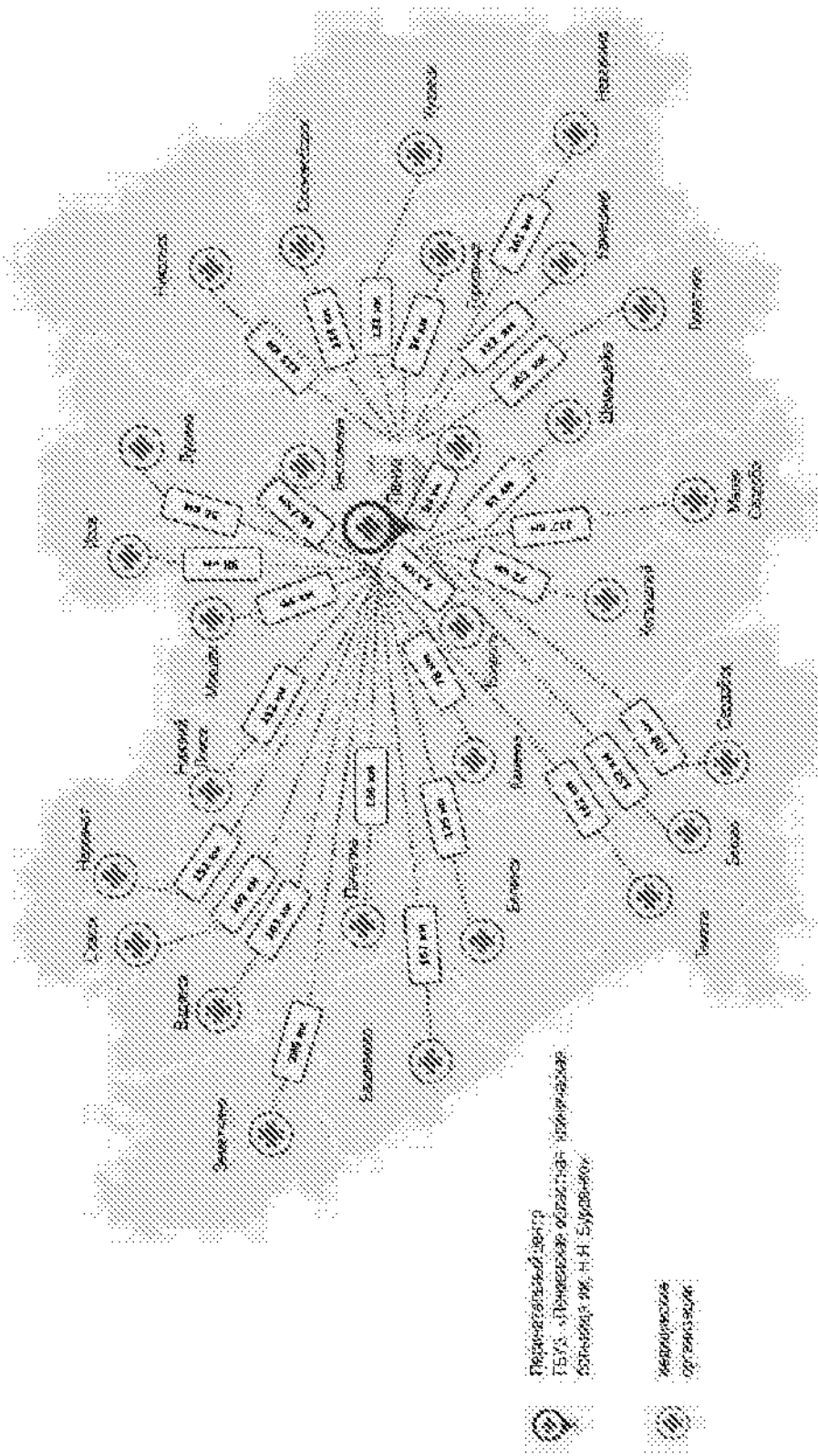
1	2	3	4	5	6	7	8
10	Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения						
10.1	Размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях/центрах о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга	01.11.2022	постоянно	Главные врачи МО	Обеспечение информирования населения о РНС	Протокол поручения Министра здравоохранения Пензенской области	Выполнены индикативные показатели охвата НС и РНС

**СХЕМА ДОСТАВКИ БИОМАТЕРИАЛА В ПЕНЗЕНСКОЙ ОБЛАСТИ
ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ НЕСНАТАЛЬНОГО СЕКВИНГА**



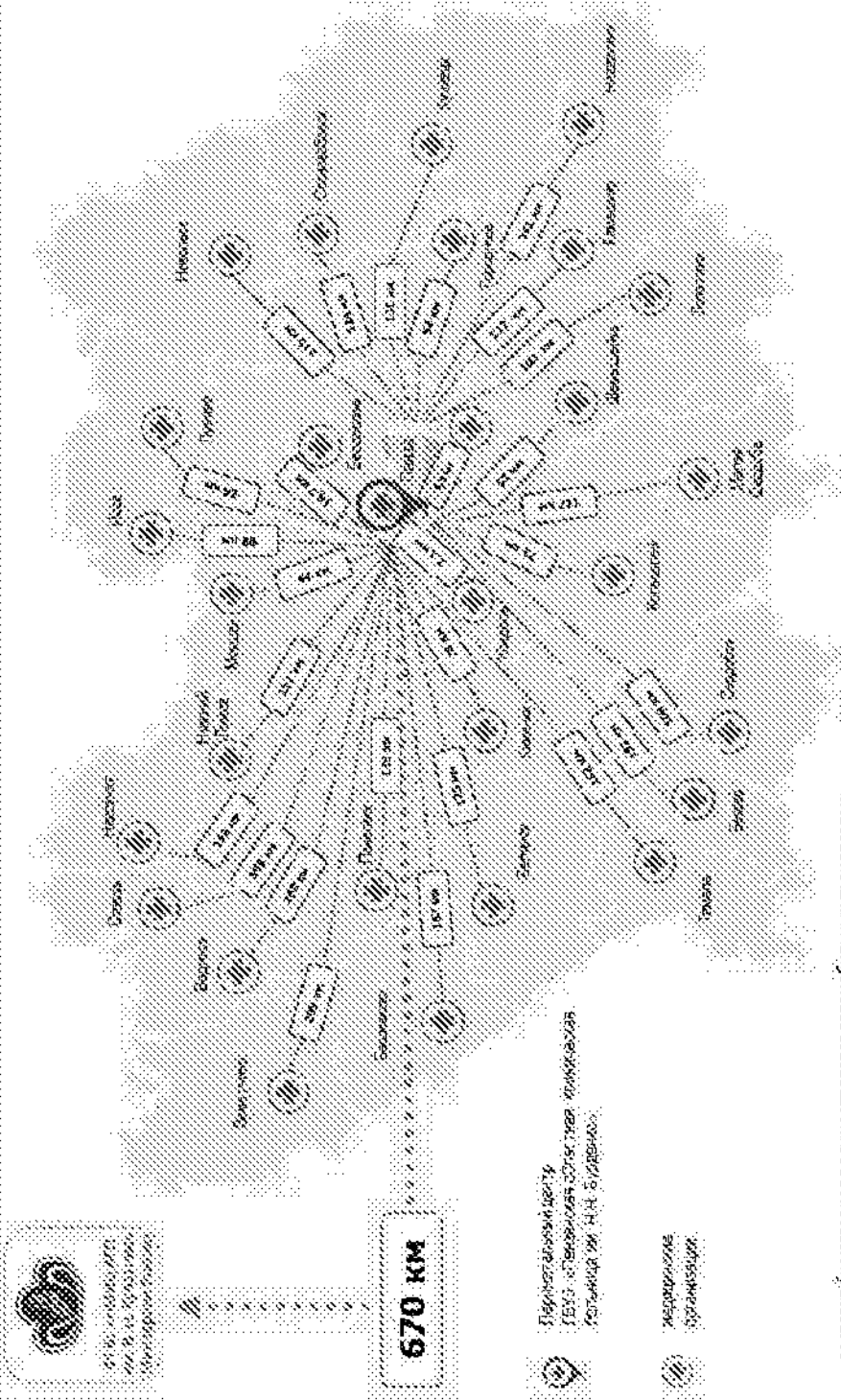
- * доставка биоматериала из МО в МКК Пензенского центра ГБУЗ «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко» осуществляется по автомобильным транспортным
- * крайний доставки биоматериала - 5 раз в неделю

**СХЕМА ДОСТАВКИ БИОМАТЕРИАЛА В ПЕНЗЕНСКОЙ ОБЛАСТИ
ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ НЕСНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА**



- Доставка биоматериала в МО в МТГ Пензенского центра ГБУЗ «Российская областная клиническая лаборатория ИЖ. Н.Н. Бурувского» осуществляется по автомобильным транспортным средствам.
- График доставки биоматериала - 5 раз в неделю.

**СХЕМА ДОСТАВКИ БИОМАТЕРИАЛА В ПЕНЗЕНСКОЙ ОБЛАСТИ
ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА**



- Доставка биоматериала осуществляется автотранспортом
- Адрес доставки биоматериала - г. Пенза, ул. Д. П. Яковлева, 5
- Адрес доставки биоматериала - г. Пенза, ул. Д. П. Яковлева, 5