



РЕСПУБЛИКÆ ЦÆГÆТ ИРЫСТОН-АЛАНИЙЫ ХИЦАУАД
У Ы Н А Ф Ф Æ
ПРАВИТЕЛЬСТВО РЕСПУБЛИКИ СЕВЕРНАЯ ОСЕТИЯ-АЛАНИЯ
ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 20 декабря 2022 г. № 582

г. Владикавказ

**Об утверждении республиканской программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Республике Северная Осетия-Алания
в 2023-2025 гг.»**

Во исполнение распоряжения Правительства Российской Федерации по реализации мероприятий, направленных на проведение расширенного неонатального скрининга от 9 июня 2022 г. № 1510-р, приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» Правительство Республики Северная Осетия-Алания **п о с т а н о в л я е т**:

Утвердить прилагаемую республиканскую программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Северная Осетия-Алания в 2023-2025 гг.».

Председатель Правительства
Республики Северная Осетия-Алания



Б. Джанаев

УТВЕРЖДЕНА
постановлением Правительства
Республики Северная Осетия-Алания
от 20 декабря 2022 г. № 582

РЕСПУБЛИКАНСКАЯ ПРОГРАММА
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Республике Северная Осетия-Алания в 2023-2025 гг.»

г. Владикавказ

СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ

АГС - адрено-генитальный синдром

ВИМИС «АКиНЕО» - вертикально-интегрированная медицинская информационная система «Акушерство и Неонатология»

ВГ – врожденный гипотиреоз

ГАЛ - галактоземия

ГБУЗ «РМИАЦ» МЗ РСО-Алания - государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Республиканский медицинский информационно-аналитический центр» Министерства здравоохранения Республики Северная Осетия-Алания

ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания – государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Республиканская детская клиническая больница» Министерства здравоохранения Республики Северная Осетия-Алания

ГБУЗ «РЦОЗС и Р» МЗ РСО-Алания – государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Республиканский центр охраны здоровья семьи и репродукции» Министерства здравоохранения Республики Северная Осетия-Алания

ГБУЗ «РЭД» МЗ РСО-Алания - государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Республиканский эндокринологический диспансер» Министерства здравоохранения Республики Северная Осетия-Алания

«Д» - наблюдение – диспансерное наблюдение

ЕГИС - Единая государственная информационная система

ЕГИАС - Единая государственная автоматизированная информационная система

ЕГИСЗ - Единая государственная информационная система здравоохранения

ЕМИАС - Единая медицинская информационно-аналитическая система

ЛИС – лабораторная информационная система

ЛП – лечебные препараты

МГК – медико-генетическая консультация

МГК ГБУЗ «НИИ - ККБ № 1», учреждение ЗА группы - медико-генетическая консультация государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница №1 имени профессора С.В. Очаповского» Министерства здравоохранения Краснодарского края

МВ – муковисцидоз

МЗ РСО-Алания – Министерство здравоохранения Республики Северная Осетия-Алания

МЗ РФ - Министерство здравоохранения Российской Федерации

МО – медицинские организации

МСР – медицинское свидетельство о рождении

НБО – наследственные болезни обмена

НПА – нормативные правовые акты

НС – неонатальный скрининг

ПИД – первичные иммунодефициты

РНС – расширенный неонатальный скрининг

РП - Республиканская программа «Обеспечение расширенного неона-тального скрининга в Республике Северная Осетия-Алания в 2023-2025 гг.»

РСО-Алания – Республика Северная Осетия-Алания

РФ - Российская Федерация

РЭМД - Реестр электронных медицинских документов

СМА – спинальная мышечная атрофия

СОП - стандартная операционная процедура

СПЛП – специализированные продукты лечебного питания

СЭМД - структурированный электронный медицинский документ

ТМК – телемедицинская консультация

ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» МЗ РФ – федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации

ФГБНУ «МГНЦ», учреждение ЗБ группы - федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

ФГБУ «РДКБ» МЗ РФ - федеральное государственное бюджетное учреждение «Российская детская клиническая больница Министерства здравоохранения Российской Федерации

ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им Дмитрия Рогачева» МЗ РФ - федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева Министерства здравоохранения Российской Федерации

ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии» МЗ РФ - федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации

ВВЕДЕНИЕ

Республиканская программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Северная Осетия-Алания» является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения РСО-Алания. Проведение НС и РНС будет способствовать повышению качества и доступности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также снижению смертности и инвалидности.

РНС будет проводиться с 1 января 2023 года в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом МЗ РФ от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ МЗ РФ №274н).

В рамках проведения НС на базе МГК ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания новорожденных обследуют на пять врождённых и (или) наследственных заболеваний.

РНС по 31 нозологии будет осуществляться на базе МГК ГБУЗ «НИИ - ККБ № 1».

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

1.1. Краткая характеристика РСО-Алания

РСО-Алания входит в состав Северо-Кавказского федерального округа. Это одна из полиэтнических республик РФ, расположенная на северном склоне Большого Кавказа и на примыкающих к нему равнинах. Протяженность территории с севера на юг составляет 120 км, с запада на восток – 125 км. Площадь территории: 8,0 тыс.км², 80-е место в РФ. РСО-Алания граничит: на юге – с Республикой Южная Осетия, на западе – с Кабардино-Балкарией, на севере – со Ставропольским краем, на востоке – с Ингушской и Чеченской республиками. Общая численность населения на 1 января 2022 года (тыс. человек) - 688,1: городское - 441,67(64,2%); сельское - 246,6(35,8%).

Основное население республики составляют осетины – около 63%, русские - 22 %, ингуши - 3,0%, армяне - 2,4%, другие национальности составляют суммарно 8,7%.

Плотность населения на 1 января 2020 года — 87,2 чел./км²

В рамках административно-территориального устройства РСО-Алания разделена на город республиканского подчинения (г. Владикавказ) и 8 районов.

1.2. Анализ основных демографических показателей

В РСО-Алания с 2018 года сохраняется негативная тенденция по сокращению численности населения. Данное сокращение происходит в основном из-за естественной убыли населения (превышение числа умерших над числом родившихся), а также миграционного снижения, которое наблюдается в республике с начала 2000 годов.

Уровень рождаемости в РСО-Алания за период с 2018 по 9 месяцев 2022 годов уменьшился с 13,1 до 10,9 родившихся на 1000 человек населения. Сокращение рождаемости было характерно в целом и для РФ (2018 год – 10,9, 2019 год – 10,1, 2020 год – 9,8, 2021 год – 9,6).

Несмотря на принимаемые меры по улучшению демографической ситуации в течение последних лет уменьшается число родившихся детей.

Сохраняется рост смертности населения: от 10,2 на 1000 населения в 2018 году до 14,1 в 2021 году. За 9 месяцев 2022 года показатель смертности составил 11,8 на 1000 населения. Демографические показатели отражены в таблицах 1 и 2.

Таблица 1

Демографические показатели в РСО-Алания

Название	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	13,1	12,3	11,8	11,6	10,9
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	10,2	10,3	12,3	14,1	11,8
Коэффициент естественного прироста населения	2,9	2,0	-0,5	-2,5	-0,9

Таблица 2

Численность населения в РСО-Алания

Демографические показатели	На 01.01.2018, человек	На 01.01.2019, человек	На 01.01.2020, человек	На 01.01.2021, человек	На 01.01.2022, человек
Численность населения, всего	701 765	699 253	696 837	693 098	688 124
Дети 0-17, всего, из них	163 852	163 694	163 825	163 425	162 452
городское население	103 311	103 782	104 164	104 174	103 918
сельское население	60 541	59 912	59 661	59 251	58 534
дети 0-1	18 694	18 001	17 601	16 659	16 084

С 2018 года количество детского населения в РСО-Алания остается относительно стабильным.

Благодаря целенаправленной деятельности по развитию современных перинатальных технологий в РСО-Алания, внедрению маршрутизации по профилям заболеваний в последние пять лет устойчиво сокращается показатель младенческой смертности, несмотря на сокращение населения и рождаемости.

За последние пять лет самый высокий показатель младенческой смертности наблюдался в 2019 году - 6,1 на 1000 родившихся живыми. Наименьший показатель отмечался в 2020 году – 4,0 на 1000 родившихся живыми. Показатель младенческой смертности в РСО-Алания в 2019 году превысил показатели по РФ - 5,1 на 1000 родившихся живыми, однако в последующие годы отмечается стабилизация данного показателя: 4,0 - 4,6. Основные показатели детской смертности представлены в таблице 3.

Таблица 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в РСО-Алания

	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		9 мес. 2022 года	
	абс.*	показ.**	абс.*	показ.**	абс.*	показ.**	абс.*	показ.**	абс.*	показ.**
Перинатальная смертность	38	4,12	40	4,6	31	3,8	39	4,9	30	4,0
Неонатальная смертность	59	6,40	41	4,8	20	2,4	21	2,6	17	3,0
Ранняя неонатальная смертность	21	2,3	33	3,9	8	1,0	9	1,1	6	1,0
Младенческая смертность	42	4,61	53	6,1	33	4,0	34	4,2	26	4,6

* абсолютный показатель, человек

**** показатель перинатальной смертности** рассчитывается на 1000 родившихся живыми и мертвыми; **показатель неонатальной, ранней неонатальной и младенческой смертности** рассчитывается на 1000 родившихся живыми.

Снижение младенческой смертности отмечается за счет всех её составляющих, но максимальные значения показывает смертность от врожденных аномалий развития и состояний, возникающих в перинатальном периоде. В 2022 году положительная тенденция по снижению младенческой смертности сохранилась. Отмечается также снижение младенческой смертности от врожденных аномалий и хромосомных нарушений с 23 % до 17%. Показатели, характеризующие младенческую смертность, представлены в таблице 4.

Таблица 4

Структура младенческой смертности в РСО-Алания

[illegible]

питания и нарушения обмена веществ										
от болезней нервной системы	-	-	1	1,9	2	6,1	3	8,8	-	-
от болезней органов дыхания	3	7,1	4	7,5	-	-	1	2,9	1	4,3
от болезней органов пищеварения	1	2,4	-	-	-	-	-	-	-	-
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	10	23,8	7	13,2	7	21,2	3	8,8	4	17,4
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	23	54,8	40	75,5	22	66,7	23	67,6	15	65,2
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	1	2,4	1	1,9	1	3,0	3	8,8	3	13,0
от внешних причин смерти	1	2,4	-	-	1	3,0	2	5,9	-	-
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	-	-	-	-	-	-	-	-	1	4,3

* абсолютный показатель, человек

** доля в процентах.

1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование по которым проводится в рамках РНС, а также структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в РСО-Алания с 2018 года

Выявленные в ходе исследования клинико-эпидемиологические особенности скринируемых заболеваний позволяют отнести РСО-Алания к субъектам РФ: со средней частотой встречаемости ФКУ - 1: 12113; с высокой частотой встречаемости ВГ - 1:4275; со средней частотой МВ - 1: 16369; со средней частотой ГАЛ - 1: 14536; с высокой частотой встречаемости АГС 1:10383.

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в период с 2018 по 2022 гг. отражено в таблице 5.

Таблица 5

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

Название заболевания	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
ВГ	2	2	3	2	0
ГАЛ	0	0	0	1	2
ФКУ	0	1	0	0	1
АГС	1	3	1	3	0
МВ	0	2	2	0	0
НБО	3	1	1	2	1
СМА	0	0	2	0	1
ПВД	0	0	0	0	1
Итого	6	9	9	8	6

Инвалидность пациентов, с указанными видами нозологий обусловлена, как правило тяжелой сопутствующей патологией. Информация о количестве детей с впервые установленной инвалидностью представлена в таблице 6.

Таблица 6

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

Название заболевания	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
ВГ	1	0	0	0	0
ГАЛ	0	0	0	0	0
ФКУ	0	0	0	0	0
АГС	0	0	0	0	0
МВ	0	2	2	0	0
НБО	0	2	1	0	1
СМА	0	0	2	0	1
ПВД	0	0	0	0	0
Итого	1	4	5	0	2

Младенческая смертность пациентов с указанными видами нозологий, также обусловлена неизлечимой сопутствующей патологией. Информация о количестве умерших детей представлена в таблице 7.

Таблица 7

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

Название заболевания	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
ВГ	0	0	0	0	0
ГАЛ	0	0	0	0	1
ФКУ	0	0	0	0	0
АГС	0	0	0	0	0
МВ	0	0	0	0	0
НБО	1	0	0	0	1
СМА	0	0	0	0	0
ПВД	0	0	0	0	1
Итого	1	0	0	0	3

1.4. Документы РСО-Алания, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Таблица 8

НПА, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в РСО-Алания

№ п/п	Название НПА	Дата, номер документа	Кем утвержден
1.	Приказ «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Российской Федерации»	30 декабря 1993 г. №316	МЗ РФ
2.	Приказ «Об организации и развитии медико-генетической службы в республике Северная Осетия-Алания»	4 июня 1996 г. №134-7	МЗ РСО-Алания
3.	Приказ «О создании Федеральной системы эпидемиологического мониторинга врожденных и наследственных заболеваний и пороков у детей»	23 мая 1997 г. №162	МЗ РФ
4.	Приказ «Об открытии кабинета медико-генетического консультирования на базе республиканской детской клинической больницы»	20 октября 1997 г. №190-Д	МЗ РСО-Алания
5.	Приказ «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»	10 сентября 1998 г. №268	МЗ РФ
6.	Приказ «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»	12 апреля 1999 г. №67	МЗ РСО-Алания
7.	Приказ «О совершенствовании	28 декабря 2000 г.	МЗ РФ

	пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»	№457	
8.	Приказ «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»	6 марта 2002 г. №24	МЗ РСО-Алания
9.	Приказ «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»	22 марта 2006 г. №185	МЗ РФ
10.	Приказ «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»	3 декабря 2012 г. №115	ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания
11.	Приказ «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»	5 марта 2013 г. №159 о/д	МЗ РСО-Алания
12.	Приказ «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»	18 марта 2014 г. № 163 о/д	МЗ РСО-Алания
13.	Приказ «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	15 ноября 2012 г. № 163 о/д	МЗ РФ
14.	Приказ «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»	29 января 2013 г. №56	МЗ РСО-Алания
15.	Приказ «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в РСО-Алания»	20 февраля 2013 г. №127	МЗ РСО-Алания
16.	Приказ «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»	1 ноября 2012 г. №572н	МЗ РФ
17.	Приказ «О совершенствовании организации пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка»	16 декабря 2019 г. №968	МЗ РФ
18.	Приказ «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»	20 октября 2020 г. №1130н	МЗ РФ
19.	Приказ «О совершенствовании организации пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка»	25 марта 2021 г. №250 о/д	МЗ РСО-Алания
20.	Приказ «О порядке обеспечения лекарственными препаратами детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными)	21 октября 2021 г. №1025 о/д	МЗ РСО-Алания

	заболеваниями,купаемыми Фондом «Круг добра»		
21.	Приказ «О порядке организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий при дистанционном взаимодействии медицинских работников между собой для взрослого и детского населения на территории Республики Северная Осетия-Алания»	2 ноября 2019 г. №922 о/д	МЗ РСО-Алания
22.	Постановление «Об утверждении правил поэтапного перехода медицинских организаций к оказанию медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, разработанных и утвержденных в соответствии с частями 3, 4, 6-9 и 11 статей 37 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в РФ»	17 ноября 2021 г. №1968	Правительство РФ
23.	Соглашение о сотрудничестве между ФГБУ «МГНЦ» «О проведении пилотного проекта по массовому обследованию новорожденных РСО-Алания на спинальную мышечную атрофию и первичный иммунодефицит»	11 апреля 2021г.	МЗ РСО-Алания, ФГБНУ «МГНЦ»
24.	Приказ «О мерах по реализации постановления Правительства РФ от 26 апреля 2012 г №404 "Об утверждении Правил ведения Федерального регистра лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов/тканей, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов: II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)»	15 февраля 2013 г. №69н	МЗ РФ
25.	Приказ «О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих в РСО-Алания»	4 сентября 2014 г. №605 о/д	МЗ РСО-Алания
26.	Приказ «Об организации лекарственного обеспечения граждан, проживающих в	12 ноября 2014 г. №767 о/д	МЗ РСО-Алания

	РСО-Алания, лекарственными препаратами и специальными продуктами питания для лечения заболеваний, включенных в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан и их инвалидизации, за счет средств республиканского бюджета»		
27.	Приказ «О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими заболеваниями»	28 ноября 2014 г. №804 о/д	МЗ РСО-Алания

В результате анализа существующей нормативной правовой базы выявлена потребность в актуализации некоторых НПА и принятии новых в соответствии с планом мероприятий настоящей РП.

Разработаны перечни необходимых стандартных операционных процедур для проведения НС и РНС по:

- правилам взятия крови, приема, хранения тест-бланков с кровью;
- получению, выдаче и учёту чистых бланков при проведении РНС;
- методикам проведения РНС;
- транспортировке тест-бланков из РСО-Алания в учреждения 3А и 3Б групп;
- работе с ЛИС;
- направлению материала для проведения подтверждающей диагностики;
- взаимодействию с федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза.

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

В РСО-Алания НС проводится на основании приказа МЗ РСО-Алания № 134-7 от 4 июля 1996 года «Об организации и развитии медико-генетической службы в республике Северная Осетия-Алания» с 15 июня 1997 года.

Следующий этап развития диагностического обследования новорожденных на наследственные заболевания начат в 2006 году. В рамках реализации национального проекта «Здоровье» приказом Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 22 марта 2006 года № 85 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» спектр скринируемой патологии расширен до пяти заболеваний, и наряду с ФКУ и ВГ была внедрена постнатальная диагностика на МВ, АГС и ГАЛ.

В 2006 году лаборатория МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания была оснащена многофункциональной автоматизированной комплексной лабораторией, что позволило самостоятельно проводить лабораторную диагностику в рамках НС.

В настоящее время медицинская помощь больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в РСО-Алания проводится согласно приказу Министерства здравоохранения РФ от 15 ноября 2012 года № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

В рамках осуществления Программы комплексного медико-генетического обследования населения РСО-Алания на 2017-2024 гг. проводится консультирование пациентов сотрудниками ФГБНУ «МГНЦ» и последующая бесплатная подтверждающая диагностика скринируемых нозологий и других врожденных и/или наследственных заболеваний.

В 2021 году РСО-Алания включена в пилотный проект по обследованию новорожденных на спинальную мышечную атрофия и первичный иммунодефицит. Определены алгоритмы обследования детей и последующая маршрутизация выявленных пациентов.

В РСО-Алания имеется девять родильных стационаров трех уровней оказания медицинской помощи. Сводная таблица с указанием числа медицинских организаций, осуществляющих забор крови на тест-бланки для проведения НС, представлена в приложении 1 к РП.

Медико-генетическое консультирование проводится на базе МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания, а консультирование беременных женщин - на базе ГБУЗ «РЦОЗС и Р» МЗ РСО-Алания (приложение 2 к РП).

Уровень оснащённости МГК ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания, осуществляющей НС, медицинским оборудованием в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями приведен в приложении 3 к РП.

Укомплектованность медицинским персоналом МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания, осуществляющей проведение НС, представлена в приложении 4 к РП.

Паспорт МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания представлен в приложении 5 к РП.

Для своевременного выявления заболеваний и постановки на «Д»-наблюдение организована маршрутизация в рамках существующей инфраструктуры с целью реализации мероприятий по НС.

На I этапе скрининга сотрудниками родильных стационаров берется капиллярная кровь: у доношенных новорожденных на 4 сутки жизни, у недоношенных детей на 7 день жизни. Забор биоматериала осуществляется в девяти родильных стационарах республики трех уровней оказания медицинской помощи и в ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания. Определены лица, ответственные за проведение I этапа скрининга. Медицинский персонал, осуществляющий забор крови, обучен технике забора биоматериала.

Отправка тест-бланков в МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания осуществляется медицинским персоналом учреждений, осуществляющим I этап скрининга.

Прием тест-бланков проводится ежедневно с 8.00 до 17.00 (кроме воскресенья). Сотрудники МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания оценивают правильность забора биоматериала, заполнение тест-бланка, своевременность взятия крови и доставки. Информация вносится в специальный журнал регистрации бланков для НС. Регистрация тест-бланков проводится с присвоением номера пациента и внесением данных в электронную базу.

При выявлении дефектов забора крови, ошибок в заполнении данных на бланке, несоблюдения сроков доставки информация вносится в журнал дефектов и сообщается врачу-лабораторному генетику.

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

На II этапе НС осуществляется определение уровней биохимических маркеров в образцах цельной крови. При отклонении результата от нормы осуществляется оценка уровня из первичного образца крови в дублях.

Все результаты измерений регистрируются в компьютерной базе данных. При получении достоверно повышенных результатов информацию о новорожденном вносят в специальный журнал «Положительные результаты II этапа НС».

В течение 24 часов после получения положительного результата родители ребенка оповещаются о необходимости проведения повторного исследования в течение ближайших 48 часов. Информация об этом также передается в детскую поликлинику, оказывающую первичную медико-санитарную помощь.

Забор крови для ретестирования у новорожденных группы высокого риска осуществляется в МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания и в ГБУЗ «Моздокская центральная районная больница» МЗ РСО-Алания в течение 48 часов.

В качестве подтверждающей диагностики дети, выявленные в ходе НС, обследуются на базе ФГБНУ «МГНЦ» путем проведения молекулярно-генетического анализа. Время проведения подтверждающей биохимической, молекулярно-генетической диагностики составляет от 10 до 21 рабочих дней.

При выявлении положительных результатов ретестирования семья приглашается на консультацию к генетику и профильному специалисту (диетологу/эндокринологу). Детская поликлиника, оказывающая первичную медико-санитарную помощь, также информируется о выявленном пациенте.

Наследственные заболевания (ФКУ, ВГ, ГАЛ, АГС) включены в Федеральный регистр жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. Информация о детях с МВ вносится в Федеральный 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.

Информация из федеральных регистров интегрирована в ЕГИС.

Консультирование врачами генетиком, диетологом, эндокринологом осуществляется на базе МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания. Медико-генетическое консультирование с целью прогноза потомства проводится на базе ГБУЗ «РЦОЗС и Р» МЗ РСО-Алания врачом генетиком-гинекологом.

«Д»-наблюдение детей с выявленными наследственными и/или врожденными заболеваниями осуществляется врачами генетиком, диетологом, эндокринологом МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания, профильными специалистами МО по месту жительства пациента в соответствии с клиническими рекомендациями (таблица 9).

Таблица 9

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

Название заболеваний	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году, взято на «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 2021 г., из них с применением ТМК
ВГ	2	2	29/29	эндокринолог	6-12	19/0
ГАЛ	1	1	8/1	диетолог	6	4/0
ФКУ	0	0	12/7	диетолог	12	14/0
АГС	3	3	13/13	эндокринолог	6-12	7/0
МВ	0	0	9/9	диетолог, пульмонолог, гастроэнтеролог, генетик	6	6/0
НБО	2	2	5/5	генетик, диетолог	6	12/8
СМА	0	0	3/3	невролог	6	2/0
ПВД	0	0	0/0	иммунолог	6	1/0
Итого	8	8	79/67			65/8

Расчет годовой/месячной потребности СПЛП для пациентов, находящихся на диетотерапии осуществляет врач-диетолог МГК ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания. Заявки подаются в МЗ РСО-Алания, а пациенты получают необходимые СПЛП в поликлиниках по месту жительства.

В таблице 10 представлено количество консультаций и консилиумов, проведенных с профильными учреждениями, медико-генетическими учреждениями 3А и 3Б уровней, а также с национальными медицинскими исследовательскими центрами.

Таблица 10

**Количество проведенных телемедицинских консультаций в
2018-2022 гг.**

Количество консультаций/консилиумов	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Количество консультаций/консилиумов проведенных с:					
ФГБНУ «МГНЦ»*,	440	584	410	985	0
из них с применением ТМК					
ФГБНУ «МГНЦ»	2	3	2	5	4
ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии» МЗ РФ	0	0	0	1	1
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» МЗ РФ	0	1	3	3	4
ФГБУ «РДКБ» МЗ РФ	1	0	0	2	1
ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им Дмитрия Рогачева» МЗ РФ	0	0	0	1	3

* В рамках осуществления Программы комплексного медико-генетического обследования населения РСО-Алания на 2017-2024 гг. от 11 апреля 2021 года.

Включение массового обследования новорожденных в приоритетный национальный проект «Здоровье», расширение спектра скринируемой патологии и реорганизация работы МГК ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания с осуществлением всех этапов скрининга на территории республики позволили: повысить полноту охвата обследованием на I этапе до 99-100%, снизить уровень необследованных на I этапе; повысить уровень ретестирования; сократить сроки постановки диагнозов до 2-3 недель.

1.6. Информационное взаимодействие

В настоящий момент РСО-Алания находится в процессе перехода с на республиканскую цифровую систему «Единая цифровая платформа МИС 2.0.», которая будет обеспечивать передачу всех СЭМД в федеральные программы и регистры.

На основании приказа МЗ РСО-Алания от 24 августа 2017 г. № 719 о/д «О единой медицинской информационно-аналитической системе Республики Северная Осетия-Алания» (далее – приказ №719 о/д) в республике функционирует ЕМИАС.

С 2019 года в РСО-Алания внедрена подсистема «Лабораторные исследования», которая обеспечивает сбор, централизованное хранение и оперативный доступ к имеющимся данным лабораторных исследований с автоматизированных рабочих мест медицинских работников.

Медицинские организации обеспечивают передачу структурированного электронного медицинского документа «Протокол лабораторного исследования» в подсистему «Реестр электронных медицинских документов» ЕГИСЗ.

В 2021 году начались мероприятия по информационному взаимодействию МО в ВИМИС «АКиНЕО». Информация об имеющихся в республике информационных системах представлена в таблице 11.

Таблица 11

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

Название системы	Указать наличие (да/нет)	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	да	приказ МЗ РСО-Алания от 24 августа 2017 года № 719 о/д «О единой медицинской информационно-аналитической системе РСО-Алания» (далее – приказ №719)
Электронный документооборот	в процессе внедрения	приказ МЗ РСО-Алания от 20 июня 2022 года № 682о/д «Об утверждении перечня медицинских организаций, подведомственных МЗ РСО-Алания, переходящих на электронный документооборот в 2022 году в первоочередном порядке»
Сервис выписки МСР	в процессе внедрения	приказ МЗ РСО-Алания от 20 июня 2022 года № 682о/д «Об утверждении перечня медицинских организаций, подведомственных МЗ РСО-Алания, переходящих на электронный документооборот в 2022 году в первоочередном порядке»
Федеральный генетический регистр «Врожденных пороков развития»	да	приказ МЗ РФ от 10 сентября 1998 года №268 «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»
Федеральный регистр лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей,	да	Приказ МЗ РФ от 15 февраля 2013 года «О мерах по реализации постановления Правительства РФ от 26 апреля 2012 г №404 "Об утверждении Правил ведения Федерального регистра лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и

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

1.7. Выводы

Осуществление программы неонатального скрининга в РСО-Алания является важным, актуальным и эффективным методом ранней доклинической диагностики наследственных болезней. Созданная компьютерная база данных пациентов с наследственной патологией содержит сведения о пациентах, результатах скрининга, сроках постановки диагноза и результатах молекулярно-генетического анализа.

Эффективная реализация массового обследования новорожденных будет способствовать выявлению пациентов на раннем доклиническом этапе, своевременному началу терапии, профилактике детской инвалидизации, снижению младенческой и детской смертности.

2. Организация проведения РНС

2.1. Цель реализации РП

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

2.2. Задачи РП

Задачами РНС являются:

обеспечение нормативного правового регулирования РНС в республике;

формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом МЗ РФ № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»;

совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций,

оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;

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

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

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

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

методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;

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

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

2.3. Показатели РП

К показателям РП относятся:

Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в РСО-Алания (%);

Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в РСО-Алания (%);

Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в РСО-Алания (%);

Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в РСО-Алания (%);

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

2.4. Мероприятия РП

2.4.1. Обеспечение нормативного правового регулирования РНС в РСО-Алания

Обеспечение полноценного проведения РНС осуществляется в соответствии с планом мероприятий, приведенном в приложение 6 к настоящей РП. С целью реализации с 1 января 2023 года мероприятий по РНС на территории РСО-Алания:

определена оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС, в соответствии с приказом МЗ РФ № 274н.;

запланирована модернизация материально-технической базы МГК ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания для обеспечения бесперебойной работы лаборатории НС;

планируется внедрение ВИМИС «АКиНЕО» на всех этапах реализации РНС;

планируется обеспечение своевременного «Д»-наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, включая обеспечение ЛП и СПЛП;

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

планируется 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 республиканских информационных сервисов.

2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС

Маршрутизация направленная на реализацию РНС, выстроена в соответствии с приказом МЗ РФ № 274н, направлена на своевременное выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний и постановку на «Д»-наблюдение в рамках существующей инфраструктуры и предполагает следующее:

1) при проведении НС и РНС родители (законные представители) ребенка заполняют информированное согласие и/или отказ от оказания медицинской помощи;

2) в ВИМИС «АКиНЕО» формируются электронное МСР с одновременным созданием направления на проведение забора крови в рамках РНС с уникальным идентификационным номером;

3) забор биоматериала осуществляется в девяти родильных стационарах РСО-Алания трех уровней оказания медицинской помощи и в двух отделениях ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания: у доношенных новорожденных - на первые сутки жизни, у недоношенных детей - на седьмые сутки жизни;

4) организацией, уполномоченной на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в учреждения 3А и 3Б групп, является МГК ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания;

5) отправка тест-бланков из МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания для выполнения РНС в учреждения 3А и 3Б групп осуществляется за счет средств республиканского бюджета посредством доставки логистической компанией 4 раза в неделю;

6) в течение 24 часов после получения положительного результата родители ребенка оповещаются о необходимости медико-генетического консультирования врачом-генетиком МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания, информация также передается организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям;

7) для проведения подтверждающей диагностики при подозрении на врожденные и (или) наследственные заболевания в МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания проводится забор образцов венозной крови новорожденного для направления в учреждение 3Б группы.

2.4.3. Совершенствование материально-технической базы МГК ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания, оказывающей медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

С целью усовершенствования материально-технической базы МГК ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания и обеспечения бесперебойной работы лаборатории НС запланирована замена имеющегося оборудования.

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

Штат МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания укомплектован: врачами-генетиками, врачами-лабораторными генетиками, а также профильными специалистами (диетологом и эндокринологом).

Необходимо обеспечить МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания врачом-неврологом, психологом, регистратором и медицинским статистиком.

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

МО РСО-Алания интегрированы в ЕМИАС, подсистемы «ЛИС» ЕМИАС и «Центральный архив медицинских изображений» ЕМИАС с ЕГИСЗ, ВИМИС «АКиНЕО».

В соответствии с приказом МЗ РСО-Алания от 29 ноября 2019 года № 922 о/д «О порядке организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий при дистанционном взаимодействии медицинских работников между собой для взрослого и детского населения на территории Республики Северная Осетия-Алания» в республике функционирует подсистема «Телемедицинские консультации» ЕМИАС РСО-Алания, которая позволяет проводить ТМК внутри республики. Также проводятся ТМК с профильными федеральными медицинскими центрами.

На момент утверждения РП в РСО-Алания во всех учреждениях родовспоможения республики предусмотрена возможность выдачи МСР посредством ЕМИАС РСО-Алания, передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО». МО обеспечены широкополосным доступом в сеть Интернет, безопасной передачей данных, автоматизированными рабочими местами для врачей и среднего медицинского персонала.

Планируется проведение следующих мероприятий для обеспечения информационного взаимодействия между МО, участвующими в проведении НС и РНС:

1) создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС, в состав которой должны входить представители МЗ РСО-Алания, МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания и ГБУЗ «РМИАЦ» МЗ РСО-Алания, главные внештатные специалисты республики по акушерству и неонатологии;

2) создание «дорожной карты» по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;

3) модернизация ЕМИАС в целях возможности передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»;

6) предоставление сведений о специалистах, имеющих возможность доступа к ВИМИС «АКиНЕО»;

7) обучение специалистов работе в ВИМИС «АКиНЕО» в рамках проведения НС и РНС.

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

Консультирование детей с выявленными в рамках РНС, врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется врачами-профильными специалистами в МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания. МЗ РСО-Алания определен порядок маршрутизации по профилям заболеваний «Иммунология», «Детская эндокринология», «Неврология», «Наследственные орфанные заболевания», выявленных в ходе проведения НС.

«Д»-наблюдение детей с выявленными наследственными и/или врожденными заболеваниями осуществляется врачом-генетиком и профильными специалистами МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания и МО по месту жительства пациента в соответствии со стандартами и клиническими рекомендациями (таблица 9).

МО всех уровней широко применяют ТМК во взаимодействии с федеральными клиниками, что увеличивает доступность специализированной медицинской помощи и дает возможность для определения тактики лечения пациентов.

Для проведения телемедицинских консультаций в ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания оборудовано помещение, оснащенное современным компьютерным аудиовизуальным оборудованием, которое используется и для проведения семинаров и конференций.

Порядок и кратность «Д»-наблюдения детей определены приказом МЗ РФ от 16 мая 2019 года № 302н «Об утверждении Порядка прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях», а также порядками по оказанию медицинской помощи детям по профилям заболеваний (не реже 3-4 раза в год, в некоторых случаях ежемесячно).

2.4.7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи детям по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС

В повседневной практике врачи руководствуются действующими стандартами, клиническими рекомендациями и порядками оказания медицинской помощи, утвержденными МЗ РФ по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам.

Деятельность МО, осуществляющих РНС, должна проводиться в соответствии с действующими СОП по обеспечению проведения РНС.

2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи

Предусмотрены следующие мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС в РСО-Алания:

- 1) разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии;
- 2) обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества;
- 3) оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий.

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

С целью внедрения новых технологий в диагностику, лечение и профилактику врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках реализации РП необходимо провести мероприятия по повышению квалификации медицинского персонала, автоматизации процессов электронного документооборота, разработки стандартных протоколов ведения пациентов, мониторингу состояния здоровья и контролю эффективности терапии, а также внедрению современных методов медико-генетического консультирования семей при планировании беременности.

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

Для организации сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями необходимо разработать формы отчетов для сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов при помощи электронных баз данных.

2.4.11. Разработка и реализация системы информационной поддержки РНС для населения

На период реализации РП предусмотрена просветительская деятельность МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания и МО республики среди населения при активном использовании средств массовой информации.

Для выполнения целей и задач федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» и РП:

- 1) разработаны формы «Информированное добровольное согласие на медицинское вмешательство и исследование в рамках РНС» и «Отказ от

медицинского вмешательства и исследования в рамках РНС» для законных представителей ребенка;

2) разработаны макеты листовок, плакатов, а также прочих информационных документов, информирующих о РНС родителей (законных представителей) ребенка;

3) запланировано распространение информационных материалов в виде стендов и памяток в доступной форме, предоставляющих информацию о РНС в женских консультациях, учреждениях родовспоможения и детских МО.

3. Результаты РП «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в РСО-Алания в 2023-2025 гг.»

Таблица 12

Индикативные показатели РП

Показатель	2023 год, %	2024 год, %	2025 год, %
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее	80	95	95
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, не менее	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
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено «Д»-наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее	90	95	95
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено «Д»-наблюдение	95	95	95

4. Сроки реализации РП

РП по обеспечению РНС реализуется в период с 2023 года по 2025 год.

5. Финансово-экономическое обоснование РП

Реализация РНС планируется за счет средств консолидированного бюджета, состоящего из 94% средств федерального бюджета и 6 % средств республиканского бюджета РСО-Алания. Полная информация о планируемом бюджете представлена в таблице 13.

Таблица 13

Планируемый бюджет РП

Наименование	2023 год (тыс. рублей)	2024 год (тыс. рублей)	2025 год (тыс. рублей)	Итого (тыс. рублей)
Федеральный бюджет	17 539,80	17 467,10	17 584,10	5 2591,6
Республиканский бюджет РСО-Алания	1 119,56	1 114,92	11 22,39	3 356,87
Консолидированный бюджет	18 659,36	18 582,02	18 706,49	55 948,47

В таблице 14 представлена информация о дополнительных средствах, которые необходимо предусмотреть в республиканском бюджете РСО-Алания для реализации РНС на территории РСО-Алания.

Таблица 14

Дополнительные средства республиканского бюджета РСО-Алания

Направление расходов	Сумма (тыс. руб/год)
Обследование детей в рамках НС на 5 наследственных заболеваний на базе МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания	5 000,0
Транспортировка бланков в учреждение 3А группы	422,0
Проведение ДНК-диагностики в 160 случаях/год*	2 688,0
Транспортировка 160 образцов крови/год в учреждение 3Б группы*	960,0
Контроль проводимого лечения	12,0
Приобретение тест-бланков**	1 008,0
Итого (в год)	9 190,0
иные расходы, необходимые для реализации мероприятий при их наличии: оснащение пунктов забора крови для проведения РНС*** необходимым информационно-коммуникационным оборудованием: термопринтер, сканер-штрих кода, автоматизированное рабочее место « тонкий клиент»	20 шт – 400,0 20 шт – 200,0 20 шт – 800,0
Итого (однократно)	1 400,0
расходные материалы для распечатки штрих-кодов (16 000/год)	10,0-50,0
ZIP-пакеты для каждого бланка	5,0

* ожидаемое количество новорожденных 8 000 человек, ориентировочно 2% из них (160) будет нуждаются в проведении подтверждающей молекулярно-генетической диагностики. Стоимость одной ДНК-диагностики на базе ФГБНУ «МГНЦ» – 16 800 руб.; транспортировка образцов крови одного человека в учреждение 3Б группы – 6 000 руб., а одна доставка образцов биоматериала в

учреждение 3А группы – 2 500 руб.;

** по 8 000 тест-бланков с 3 и 5 пятнами крови;

*** 12 пунктов забора крови в республике.

6. Социально значимый результат РП в РСО-Алания

Внедрение РП позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической, и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге в РСО-Алания к 2025 году планируется достигнуть показателя младенческой смертности 4,4 на 1 000 новорожденных, родившихся живыми.

ПРИЛОЖЕНИЕ 1
к Республиканской программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в РСО-Алания в 2023-2025гг.»

**Медицинские организации, осуществляющие забор проб на
проведения НС**

Наименование	Уровень	Количество МО/ структурных подразделений	Медицинский персонал, прошедший подготовку по проведению забора крови, чел.	Количество новорожденных, которым взята проба для НС на наследственные заболевания (по данным 2021 года), чел.
Медицинские организации родовспомога- тельных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1	3	6	418
	2	5	10	4 489
	3а	1	2	2 232
	3б	0	0	0
Детские поликлиники/ детские поликлинические отделения, осуществляющие забор проб для проведения НС	1	3	6	0
	2	5	10	0
	3			
Отделения ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания, осуществляющие забор проб для проведения НС	1	0	0	0
	2	0	0	0
	3	2	12	219
Итого				7358

ПРИЛОЖЕНИЕ 2
к Республиканской программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в РСО-Алания в 2023-2025гг.»

МО, осуществляющая НС в РСО-Алания

Наименование МО/ структурного подразделения, осуществляющего проведение НС	Адрес, полное название	ФИО руководителя медицинской организации/ (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года	
			число	доля от всех выполненных в РСО-Алания
Медики-генетическая консультация 2 уровня				
МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания	РСО-Алания, г.Владикавказ, ул. Барбашова, д. 33	главный врач Икаев Мурат Владимирович; guzrdkb@mail.ru.; заведующий МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания Габисова Юлия Валерьевна Gabis32@mail.ru	7 358	100%

ПРИЛОЖЕНИЕ 3
к Республиканской программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в РСО-Алания в 2023-2025гг.»

Оснащение лаборатории НС

№ п/п	Код вида номенклатур- ной классификации медицинских изделий	Вид медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуе- мое коли- чество, шт.	Имею- щееся в наличии коли- чество, шт.	Укомп- лектован- ность, %
1.	341870	автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	1	1	100
2.	261550	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, ВГ, АГС, МВ, ГАЛ	1	1	100
	261770	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический			
3.	107660	анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	тандемный массспектрометр с программным обеспечением для	0	0	

	107670	анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический	проведения РНС методом tandemной масс-спектрометрии для определения		0	
	350330	жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	концентрации аминокислот и ацилкарнитинов		0	
	382270	газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			0	
4.	335060	перемешиватель термостатируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшет	0	0	0
5.	260410	шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150 °С	0	0	0
6.	261750	испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшет	0	0	0
7.	260430	центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет	0	0	0
8.	261700	встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	0	0	0
9.	145580	перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	роллер лабораторный	0	0	0

10.	152690	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	0	0	0
11.	131980	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	0	0	0
	347590	система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			0	0
	361300	облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/ дезинфекции окружающей среды			0	0
	375930	очиститель воздуха ультрафиолетовый			0	0
12.	352570	холодильник/морозильная камера для лаборатории	холодильник двухкамерный	1	1	100
13.	215850	холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический для хранения тест-систем			
	261620	холодильник лабораторный, стандартный	холодильник лабораторный, стандартный	1	1	100
14.	318570	скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, калибратор	тест-системы для НС на ВГ, АГС, МВ, ГАЛ, и дефицит биотинидазы	меются на ВГ, АГС, МВ, ГАЛ,	11	

	318580	скрининг метаболизма новорожденных/ врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			11	
	318600	скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			0	
	318610	скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент			11	
	318590	скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			0	
15.	192300	множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии	0	0	0
	339500	множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ жидкостная хроматография			0	0

16.	350660	набор для забора крови методом сухой капли ИВД	тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	11000	11000	
17.	108730	штатив для пробирок	штатив для пробирок	0	0	0
18.	124480	пипетка механическая	комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	1		
	292310	пипетка электронная				
	292320	пипетка электронная, одно-функциональная				
	292390	микропипетка электронная				
	380120	микропипетка механическая ИВД				
	124540	микропипетка механическая			1	100
19.	181470	шкаф вытяжной	шкаф вытяжной	0	0	0
20.	123680	контейнер для отходов биологическими загрязнениями	контейнер	5	5	100
21.	185890	контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	контейнер	3	3	100
22.	231020	система деионизационной очистки воды	деионизатор воды	0	0	0
23.	185950	система дистилляционной очистки воды	дистиллятор	1	1	100

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплек- тованность, %
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером	1	1	100
2.	Программное обеспечение для учета и анализанеонатального скрининга	0	0	0
3.	Источник бесперебойного питания	1	1	100
4.	Мебель лабораторная (комплект)	1	1	100
5.	Кондиционер	1	0	0

ПРИЛОЖЕНИЕ 4
к Республиканской программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в РСО-Алания в 2023-2025гг.»

Укомплектованность медицинским персоналом
МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания

№ п/п	Наименование должности	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек- тованность, %
		утверждено	фактически		
1.	Врач-генетик	1,5	1,5	1	100
2.	Врач – лабораторный генетик	1,0	1,0	1	100
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0
4.	Врач-диетолог	0,5	0,5	1	100
5.	Врач – детский эндокринолог	0,5	0,5	1	100
6.	Врач-невролог	0	0	0	0
7.	Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	0
8.	Врач ультразвуковой диагностики	0	0	0	0
9.	Врач акушер-гинеколог	0	0	0	0
10.	Биолог	0	0	0	
11.	Химик-эксперт	0,5	0,5	1	100
12.	Медицинский лабораторный техник	1	1	1	100
13.	Лаборант	1,5	1,5	1	100
14.	Старшая медицинская сестра	0	0	0	0
15.	Медицинская сестра	3,0	3,0	3	100
16.	Медицинская сестра процедурной	0	0	0	0
17.	Акушерка	0	0	0	0
18.	Медицинский статистик	0	0	0	0
19.	Сестра-хозяйка	0	0	0	0
20.	Медицинский регистратор	0	0	0	0
21.	Санитар	3	3	3	100

ПРИЛОЖЕНИЕ 4А
к Республиканской программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в РСО-Алания в 2023-2025гг.»

**Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории НС
МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания**

№ п/п	Наименование должности	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплек- тованность, %
		утверждено	фактически		
1.	Врач – лабораторный генетик	1	1	1	100
2.	Лаборант	1	1	1	100
3.	Медицинский регистратор	0	0	0	0
4.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	1	1	1	100

ПРИЛОЖЕНИЕ 5
к Республиканской программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в РСО-Алания в 2023-2025гг.»

Паспорт МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания

Наименование	Осуществление (да/нет)	Количество в год
Клиническая деятельность		
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	2 085
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:		
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом*	нет	
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)*	нет	
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра*	нет	
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери*	нет	
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)**	нет	
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии **	нет	
Инвазивные диагностические процедуры**:		
биопсия хориона	нет	
плацентоцентез	нет	
амниоцентез	нет	
кордоцентез	нет	
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	
Консультирование супружеских пар с бесплодием*		
Неонатальный генетический скрининг	да	7358

Прочее	нет	
Лабораторная деятельность / методическая оснащённость		
<i>Кариотипирование (цитогенетика)</i>	да	
супружеские пары	нет	
пренатально	нет	
новорождённые	да	140
Неонатальный скрининг		
Биохимия	да	7 358

* Проводится на базе ГБУЗ «РЦОЗС и Р» МЗ РСО-Алания.

**Проводится на базе межрегиональных и федеральных медицинских учреждений.

ПРИЛОЖЕНИЕ 6
к Республиканской программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга
в РСО-Алания в 2023-2025гг.»

ПЛАН МЕРОПРИЯТИЙ
по реализации Республиканской программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в РСО-Алания в 2023-2025гг.»

Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Результат, на достижение которого направлено мероприятие	Документа	Итоговый результат
	начало	окончание				
Обеспечение нормативного правового регулирования РНС в РСО-Алания						
Разработка приказа «Об организации обследования новорожденных в рамках РНС в РСО-Алания»	01.12.2022	25.12.2022	МЗ РСО-Алания	издан приказ	приказ	обеспечение РНС
Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
Информирование МО о порядке проведения РНС, схемах маршрутизации и порядке направления тест-бланков	10.12.2022	31.12.2025	МЗ РСО-Алания	проводится информирование	приказ МЗ РФ №274н	обеспечение РНС
Формирование стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС	01.11.2022	25.12.2022	МГК ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания	внедрены стандарты операционных процедур при проведении РНС	акт о СОП ГБУЗ «РДКБ» РСО-Алания	обеспечение РНС

Разработка республиканского проекта РСО-Алания «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе ЕГИСЗ» национального проекта «Здравоохранение» в ЕМИС для функционирования централизованной ЛИС и обеспечения взаимодействия с ВИМИС «АКиНЕО»	01.11.2022	01.12.2022	ГБУЗ «РМИАЦ» МЗ РСО-Алания	подключение МО к централизованной ЛИС и работа в системе ВИМИС «АКиНЕО»	приказ № 719 о/д	осуществление работы МО в централизованной в ВИМИС «АКиНЕО»
Создание логистической схемы обеспечения проведения РНС (сбор, отправка тест-бланков)	01.11.2022	31.12.2025	МЗ РСО-Алания, МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания	создана логистическая схема обеспечения проведения РНС	приказ МЗ РФ № 274 н	обеспечение РНС
Заключение договоров с МО, обеспечивающими проведение РНС и ДНК-диагностику в рамках РНС	01.12.2022	30.12.2022	МЗ РСО-Алания, МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания	разработан договор с учреждениями 3А и 3Б групп	приказ МЗ РФ № 274 н	обеспечение РНС
Разработка порядка взаимодействия с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами РФ и осуществление межведомственного взаимодействия	01.11.2022	31.12.2025	МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания	реализуется порядок взаимодействия	приказ МЗ РФ № 274 н	обеспечение РНС

Совершенствование материально-технической базы МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания						
Замена оборудования МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания	01.11.2022	31.12.2025	МЗ РСО-Алания, ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания	повышение доступности и качества оказания медицинской помощи	приказ МЗ РФ № 274 н	соблюдение сроков проведения исследований в рамках РНС
Оснащение пунктов забора крови для проведения РНС необходимым оборудованием (термопринтер, сканер-штрихкода, АРМ/тонкий клиент, а также расходные материалы для распечатки штрих-кодов)	01.11.2022	31.12.2022	МЗ РСО-Алания, МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	готовность к работе в рамках РНС	приказ МЗ РФ № 274 н	обеспечение проведения РНС
Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
Актуализация штатного расписания МО, осуществляющих проведение РНС	01.11.2022	31.12.2025	МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	проводится актуализация	приказы МО, находящихся в ведении МЗ РСО-Алания	обеспечение проведения РНС
Обучение медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в РСО-Алания, с целью повышение их квалификации, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	01.11.2022	31.12.2025	МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	обучение осуществляется	сертификат	обеспечение проведения РНС

Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения РНС	15.11.2022	25.12.2022	ГБУЗ РМИАЦ» МЗ РСО-Алания	передача СЭМД в ВИМИС «АКиНЕО»	приказ № 719 о/д	обеспечение проведения РНС
Создание «дорожной карты» по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения РНС	15.11.2022	25.12.2022	ГБУЗ «РМИАЦ» МЗРСО-Алания	передача СЭМД в ВИМИС «АКиНЕО»	приказ № 719 о/д	обеспечение проведения РНС
Определение учреждений родовспоможения, в которых выдается МСР	15.11.2022	31.12.2022	ГБУЗ «РМИАЦ» МЗ РСО-Алания	передача СЭМД в ВИМИС «АКиНЕО»	приказ № 719 о/д	обеспечение проведения РНС
Определение МО, осуществляющих забор крови на РНС	15.11.2022	25.12.2022	ГБУЗ «РМИАЦ» МЗ РСО-Алания	передача СЭМД в ВИМИС «АКиНЕО»	приказ № 719 о/д	обеспечение проведения РНС
Модернизация ЕМИАС в целях возможности передачи сведений о факте забора крови в ВИМИС «АКиНЕО» МО, осуществляющими забор крови РНС	15.11.2022	25.12.2022	ГБУЗ «РМИАЦ» МЗ РСО-Алания	передача СЭМД в ВИМИС «АКиНЕО»	приказ № 719 о/д	обеспечение проведения РНС
Сбор сведений о специалистах, имеющих доступ к ВИМИС «АКиНЕО» при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения РНС	15.11.2022	25.12.2022	ГБУЗ «РМИАЦ» МЗ РСО-Алания	передача СЭМД в ВИМИС «АКиНЕО»	приказ № 719 о/д	обеспечение проведения РНС
Доведение до специалистов, участвующих в реализации РНС, необходимости проведения первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» с целью информационного взаимодействия МО в рамках проведения РНС	15.11.2022	25.12.2022	ГБУЗ «РМИАЦ» МЗ РСО-Алания	передача СЭМД в ВИМИС «АКиНЕО»	приказ № 719 о/д	обеспечение проведения РНС

Передача данных о специалистах, имеющих доступ к ВИМИС «АКиНЕО»	15.11.2022	25.12.2022	ГБУЗ «РМИАЦ» МЗ РСО-Алания	передача СЭМД в ВИМИС «АКиНЕО»	приказ № 719 о/д	обеспечение проведения РНС
Организация обучения работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, участвующих в реализации РНС	15.11.2022	25.12.2022	ГБУЗ «РМИАЦ» МЗ РСО-Алания	передача СЭМД в ВИМИС «АКиНЕО»	приказ № 719 о/д	обеспечение проведения РНС
Обеспечение своевременного «Д»-наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	01.11.2022	31.12.2025	МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания и ГБУЗ «РЦОЗС и Р» МЗ РСО-Алания	профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний	приказ МЗ РФ № 274 н	снижение случаев наследствен- ной патологии в РСО-Алания
Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций (центров) в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	01.01.2023	31.12.2025	МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания	снижение инвалидности	приказ МЗ РФ № 274 н	снижение младенческой смертности
Постановка на «Д»-наблюдение детей, с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО- Алания; МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	снижение инвалидности	приказ МЗ РФ № 274 н	снижение младенческой смертности

Обеспечение своевременного медико-генетического консультирования	01.01.2023	31.12.2025	МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания	снижение инвалидности	приказ МЗ РФ № 274 н	снижение младенческой смертности
Проведение ТМК со специалистами ведущих федеральных медицинских центров	01.01.2023	31.12.2025	МГК ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО-Алания	ранняя диагностика врожденных и (или) наследственных заболеваний, профилактика повторных случаев заболевания в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом	приказ МЗ РФ № 274 н	снижение младенческой смертности
Своевременное обеспечение пациента необходимыми ЛП и СПЛП (при необходимости).	01.01.2023	31.12.2025	МЗ РСО-Алания,	раннее начало патогенетического лечения	приказ МЗ РФ № 274 н	снижение младенческой смертности
Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
Внедрение клинических рекомендаций в деятельность МО	01.01.2023	31.12.2025	МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	обеспечение пациентов своевременной диагностикой и лечением	приказ МЗ РФ № 274 н	снижение младенческой смертности
Составление протоколов лечения, алгоритмов оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций	01.01.2023	31.12.2025	МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	обеспечение пациентов своевременной диагностикой и лечением	приказ МЗ РФ № 274 н	снижение младенческой смертности
Проведение внутренних аудитов соблюдения клинических рекомендаций	01.01.2023	31.12.2025	МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	обеспечение пациентов своевременной диагностикой и лечением	приказ МЗ РФ № 274 н	снижение младенческой смертности

Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
Проведение внутреннего контроля качества по достижению критериев качества лечения пациентов, выявленных при проведении РНС	01.01.2023	31.12.2025	МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	соблюдение качества и безопасности РНС	приказ МЗ РФ от 31 июля 2020 г. № 785н «Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности»	повышение качества оказания медицинской помощи детям
Проведение внутреннего контроля качества и постоянный мониторинг соблюдения критериев оценки качества проведения РНС	01.01.2023	31.12.2025	МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	соблюдение качества и безопасности РНС	приказ МЗ РФ от 31 июля 2020 г. № 785н «Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности»	повышение качества оказания медицинской помощи детям

Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями							
Обследование новорожденных в рамках РНС	01.01.2023	31.12.2025	МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	актуализация проводится	приказ МЗ РФ № 274 н	обеспечение РНС	
Внедрение новых методов диагностики и лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний, выявляемых в рамках РНС в соответствии с клиническими рекомендациями	01.01.2023	31.12.2025	МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	внедрение клинических рекомендаций в деятельность МО		снижение инвалидности и детской смертности	
Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями							
Предоставление данных по всем вновь выявленным пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, инвалидности и смертности.	01.01.2023	31.12.2025	МО, находящиеся в ведении МЗ РСО-Алания	оценка эффективности работы МО, проводимых диагностических и лечебных мероприятий	приказ МЗ РФ № 274 н	ежегодный анализ достоверных статистических данных	