



# ПРАВИТЕЛЬСТВО РОСТОВСКОЙ ОБЛАСТИ

## ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 12.12.2022 № 1059

г. Ростов-на-Дону

### Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

Во исполнение приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» Правительство Ростовской области **п о с т а н о в л я е т**:

1. Утвердить региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ростовской области» согласно приложению.
2. Настоящее постановление вступает в силу со дня его официального опубликования, но не ранее 31 декабря 2022 г.
3. Контроль за выполнением настоящего постановления возложить на заместителя Губернатора Ростовской области Пучкова А.В.

Губернатор  
Ростовской области



В.Ю. Голубев

Постановление вносит  
министерство здравоохранения  
Ростовской области

Приложение  
к постановлению  
Правительства  
Ростовской области  
от 12.12.2022 № 1059

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
«Обеспечение расширенного неонатального  
скрининга в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Цели и задачи региональной  
программы «Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

Демографические, административные, географические особенности Ростовской области.

Цель региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ростовской области на 2023 – 2025 годы» (далее – Программа):

Цель Программы – снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга (далее – РНС).

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

Основными задачами, необходимыми для достижения поставленной цели с учетом демографических, административных, географических и финансовых особенностей Ростовской области являются:

обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в регионе;

формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «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, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, 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.

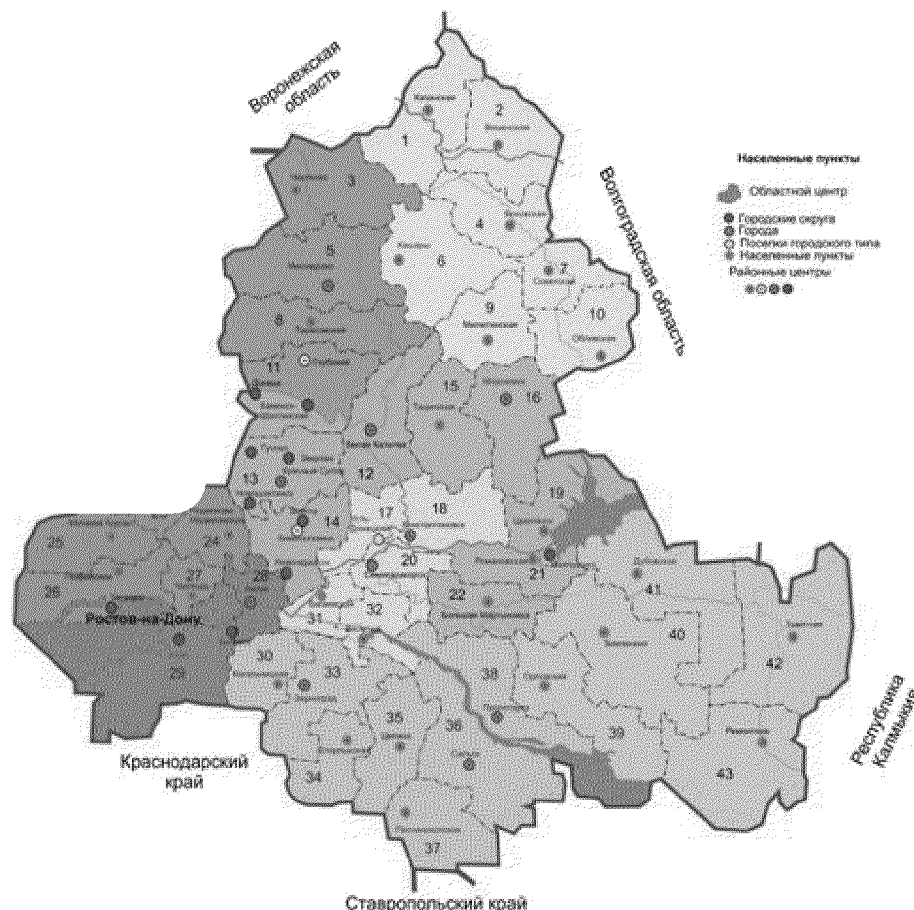
## 1.2. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга в Ростовской области

Ростовская область находится на юге Европейской части России и входит в состав Южного федерального округа. Граничит на юге с Краснодарским и Ставропольским краями, на юго-востоке – с Республикой Калмыкией, на востоке и северо-востоке – с Волгоградской областью, на севере – с Воронежской областью, на западе – с Донецкой и Луганской Народными Республиками, на юго-западе омывается Таганрогским заливом Азовского моря.

В соответствии с областными законами от 29.06.2022 № 708-ЗС «О признании утратившими силу отдельных областных законов (отдельного положения Областного закона) по вопросу наделения органов местного самоуправления государственными полномочиями Ростовской области по организации оказания медицинской помощи», от 07.07.2022 № 720-ЗС «О признании утратившими силу отдельных положений некоторых областных законов о межбюджетных отношениях органов государственной власти и органов местного самоуправления в Ростовской области», вступающих в силу с 01.01.2023 органы местного самоуправления прекращают осуществление переданных государственных полномочий Ростовской области по организации оказания жителям Ростовской области первичной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи

и паллиативной медицинской помощи, проведения медицинских экспертиз, медицинских осмотров и медицинских освидетельствований в рамках реализации территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи. Административно-территориальное деление Ростовской области представлено на рисунке 1.

Рисунок 1. Административно-территориальное деление Ростовской области



- |                             |                                   |                           |
|-----------------------------|-----------------------------------|---------------------------|
| 1. Верхнедонской район.     | 16. Морозовский район.            | 30. Кагальницкий район.   |
| 2. Шолоховский район.       | 17. Усть-Донецкий район.          | 31. Багаевский район.     |
| 3. Чертковский район.       | 18. Константиновский район.       | 32. Веселовский район.    |
| 4. Боковский район.         | 19. Цимлянский район.             | 33. зерноградский район.  |
| 5. Миллеровский район.      | 20. Семикаракорский район.        | 34. Егорлыкский район.    |
| 6. Кашарский район.         | 21. Волгодонской район.           | 35. Целинский район.      |
| 7. Советский район.         | 22. Мартыновский район.           | 36. Сальский район.       |
| 8. Тарасовский район.       | 23. Куйбышевский район.           | 37. Песчанокопский район. |
| 9. Милютинский район.       | 24. Родионово-Несветайский район. | 38. Пролетарский район.   |
| 10. Обливский район.        | 25. Матвеево-Курганский район.    | 39. Орловский район.      |
| 11. Каменский район.        | 26. Неклиновский район.           | 40. Зимовниковский район. |
| 12. Белокалитвинский район. | 27. Мясниковский район.           | 41. Дубовский район.      |
| 13. Красносулинский район.  | 28. Аксайский район.              | 42. Заветинский район.    |
| 14. Октябрьский район.      | 29. Азовский район.               | 43. Ремонтненский район.  |
| 15. Тагинский район.        |                                   |                           |

При этом с 1 января 2023 г. муниципальные медицинские организации передаются как имущественный комплекс из муниципальной собственности муниципальных образований Ростовской области в государственную собственность Ростовской области.

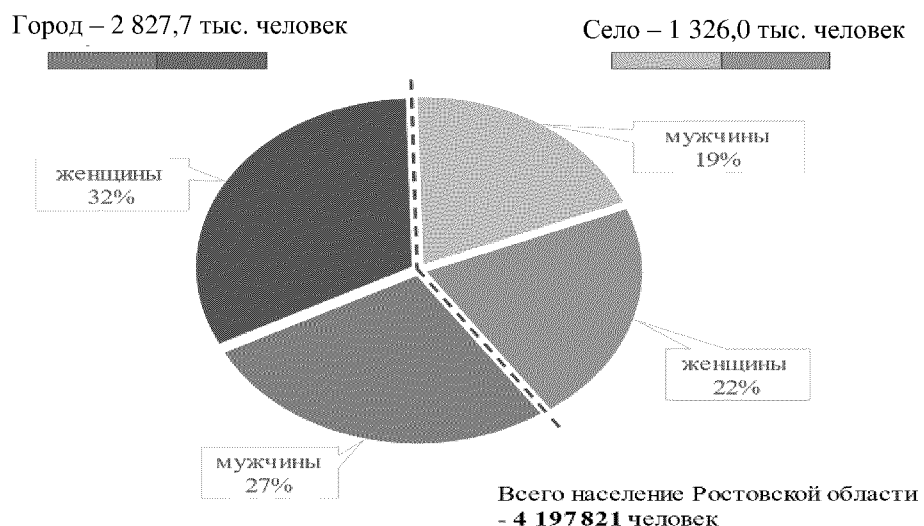
Площадь Ростовской области составляет 1 009 671 кв. километр. Протяженность области составляет 470 км с севера на юг и 455 км с запада на восток. В состав области входят 463 муниципальных образования, состоящих из 12 городских округов, 43 муниципальных районов, 17 городских поселений, 391 сельского поселения. Административный центр – город Ростов-на-Дону.

Ростовская область относится к региону с хорошо развитой системой транспортных коммуникаций. Все пути сообщения, проходящие по территории Ростовской области, являются подходами к областному центру – городу Ростову-на-Дону. Транспортный комплекс Ростовской области представлен всеми видами транспорта: железнодорожным, автомобильным, водным (морским и речным), воздушным и трубопроводным, выполняя функцию международного, федерального, регионального и областного уровней.

Ростовская область занимает 6-е место по численности населения среди субъектов Российской Федерации, 2-е место в Южном федеральном округе (далее – ЮФО). Население составляет 4 153,7 тыс. человек (на 1 января 2022 г.), из них в городах проживают 2 827,7 тыс. человек (68,1 процента), в сельской местности – 1 326 тыс. человек (31,9 процента). Плотность населения – 41,4 человека на 1 кв. километр.

Распределение населения Ростовской области по половой принадлежности с учетом места проживания (город/село) в процентном отношении приведено на рисунке 2.

Рис 2. Распределение населения Ростовской области по половой принадлежности с учетом места проживания (город/село) в процентном отношении



Доля женщин в общей численности населения Донского края составила 53,5 процента, мужчин – 46,5 процента. Отмечено, что число женщин, проживающих как в городах, так и в сельской местности, в категориях 40 лет и старше выше в сравнении с числом мужчин той же возрастной группы. Распределение населения Ростовской области по половой принадлежности с учетом места проживания (город/село) представлено на рисунке 3.

Рис. 3. Распределение населения Ростовской области по половой принадлежности с учетом места проживания (город/село)



### 1.3. Основные демографические показатели Ростовской области

Демографические показатели Ростовской области и численность населения в Ростовской области (абсолютные числа) представлены в таблицах № 1, 2.

Таблица № 1

#### ДЕМОГРАФИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ Ростовской области

№ п/п	Наименование показателя	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	Оперативные данные 10 месяцев 2022 г.
1	2	3	4	5	6	7
1.	Коэффициент рождаемости на 1000 населения	9,8	9,0	8,7	8,6	8,0
2.	Общий коэффициент смертности на 1000 населения	13,4	13,3	15,4	18,8	15,0
3.	Коэффициент естественного прироста населения	-3,6	-4,3	-6,7	-10,2	-7,0

**ЧИСЛЕННОСТЬ**  
населения в Ростовской области (абсолютные числа)

Демографические показатели на 1 января	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	2022 год
1	2	3	4	5	6
Численность населения, всего	4220452	4202320	4197821	4181486	4137000
Из общего числа Дети 0 – 17, всего	791527	792431	794498	793076	790281
Из них городское население	516314	521019	524951	525388	524456
Из них сельское население	275213	271412	269547	267688	265825
Из них дети 0 – 1	43348	40827	37528	36344	35697

Анализ демографических данных в Ростовской области показывает сохранение отрицательной тенденции естественного прироста населения, так численность населения области по состоянию на 1 января 2022 г. сократилась на 66 699 человек (-1,58 процента) по сравнению с данными 2018 года. Отмечено, что за 10 месяцев 2022 г. рождаемость в Ростовской области по сравнению с 2018 годом снизилась на 18,3 процента, а смертность – выросла на 11,9 процента. Показатель убыли населения за 10 месяцев 2022 г. в Ростовской области увеличился в 1,94 раза по сравнению с 2018 годом. При сравнении с демографическими данными в ЮФО и Российской Федерации темпы снижения рождаемости в Ростовской области ниже, а темп роста смертности значительно выше.

С 2018 года в Ростовской области отмечалась существенная положительная динамика снижения показателей младенческой смертности, когда ее уровень достиг общероссийского показателя (5,1 промилле), а в 2019 году стал ниже (4,9 промилле).

В 2020 и 2021 годах в Ростовской области вновь отмечен рост указанного показателя до 5,4 промилле и 6,6 промилле соответственно. За десять месяцев 2022 г. оперативный показатель младенческой смертности по Ростовской области составляет 4,8 промилле (132 ребенка) (таблица № 3.)

**ОСНОВНЫЕ ПОКАЗАТЕЛИ**  
перинатальной, младенческой, детской смертности в Ростовской области

№ п/п	Наименование показателей	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные 10 месяцев 2022 г.	
		абсолютные числа	показатель*	абсолютные числа	показатель*	абсолютные числа	показатель*	абсолютные числа	показатель*	абсолютные числа	показатель*
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1.	Перинатальная смертность	288	7,1	287	7,6	324	8,93	341	9,7	224	9,4
2.	Неонатальная смертность	90	2,2	109	3,0	94	2,61	137	3,9	69	2,5
3.	Ранняя неонатальная смертность	51	1,3	76	2,035	54	1,5	90	2,6	50	1,8
4.	Младенческая смертность	212	5,1	180	4,7	199	5,4	236	6,6	132	4,8

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

В структуре причин смерти в младенческом возрасте в 2018 – 2021 годы и за 10 месяцев 2022 г. (таблица № 4) первое место занимают болезни периода новорожденности в процентах (56,1, 57,7, 45,7, 56,3, 46,6 соответственно), на втором месте следуют врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения в процентах (16,5, 17,2, 28,1, 17,8, 24,8 соответственно), обусловленные отказом от прерывания беременности, несмотря на выявленные врожденные пороки развития плода при проведении пренатального скрининга. Из них ведущими являются тяжелые комбинированные врожденные пороки сердца. На третьем месте – инфекционные болезни в процентах (10,3, 12,8, 11,6, 6,8, 13,5 соответственно). В структуре младенческой смертности более 60 процентов занимает смертность в неонатальном периоде. В 2018 году – 109 человек (59,9 процента), 2019 году – 113 человек (63 процента), 2020 год – 124 человек (62,3 процента), 2021 год – 157 человек (66,5 процента), за 10 месяцев 2022 г. – 69 человек (60,1 процента).

**СТРУКТУРА**  
младенческой смертности в Ростовской области

Наименование причин младенческой смертности	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные 10 месяцев 2022 г.	
	абсо- лютные числа	доля* (про- центов)	абсо- лютные числа	доля* (про- центов)	абсо- лютные числа	доля*, (про- центов)	абсо- лютные числа	доля* (про- центов)	абсо- лютные числа	доля*, (про- центов)
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Всего умерших от всех причин (абсолютные числа)	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–
В том числе:	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–
От некоторых инфекционных и паразитарных болезней	22	10,3	23	12,8	23	11,6	16	6,8	18	13,5
От болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	2	0,9	1	0,5	2	1,0	1	0,4	1	0,7
От болезней нервной системы	6	2,8	1	0,5	7	3,5	5	2,1	3	2,3
От болезней органов дыхания	9	4,2	6	3,3	4	2,0	14	5,9	7	5,3
От болезней органов пищеварения	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–
От врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	35	16,5	31	17,2	56	28,1	42	17,8	33	24,8
От отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	119	56,1	104	57,7	91	45,7	133	56,3	62	46,6
Геморрагических нарушений у плода и новорожденного	4	1,9	2	1,1	2	1,0	3	1,27	1	0,03
От внешних причин смерти	15	7,0	12	6,6	14	7,0	22	9,3	6	4,5
От новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	–	–	–	–	–	–	–	–	1	0,03

\* Указывается доля в общей структуре смертности.

1.4. 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 Ростовской области с 2018 года

Структура общей и первичной заболеваемости наследственными болезнями с выделением нозологических форм выявляемых при проведении НС и планируемых при проведении РНС представлены (в таблицах № 5, 6, 7).

Таблица № 5

**ЧИСЛО ДЕТЕЙ**  
с впервые выявленными врожденными  
и (или) наследственными заболеваниями в 2018 – 2022 годах

№ п/п	Название заболевания	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	10 месяцев 2022 г.
1	2	3	4	5	6	7
1.	Врожденный гипотиреоз	3	2	1	3	2
2.	Галактоземия	4	3	5	3	1
3.	Фенилкетонурия	8	4	10	9	6
4.	Адреногенитальный синдром	1	–	–	1	–
5.	Муковисцидоз	–	1	1	1	1
6.	Наследственные болезни обмена	1	1	1	1	–
7.	Спинальная мышечная атрофия	2	1	1	2	1
8.	Первичные иммунодефициты	1	1	2	1	1
Итого		20	13	21	21	12

**ЧИСЛО ДЕТЕЙ**  
с врожденными и (или) наследственными заболеваниями  
с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0 – 1 года

№ п/п	Название заболевания	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	10 месяцев 2022 г.
1	2	3	4	5	6	7
1.	Врожденный гипотиреоз	1	1	1	2	1
2.	Галактоземия	2	1	2	1	1
3.	Фенилкетонурия	5	2	6	5	3
4.	Адреногенитальный синдром	1	–	–	1	–
5.	Муковисцидоз	–	1	1	1	1
6.	Наследственные болезни обмена	1	1	1	1	–
7.	Спинальная мышечная атрофия	2	1	1	2	1
8.	Первичные иммунодефициты	1	1	2	1	1
Итого		13	8	14	14	8

Практически все родители детей с фенилкетонурией (97 процентов) оформили инвалидность на основании приказа министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 05.07.2016 № 346н «О внесении изменений в классификации и критерии, используемые при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными государственными учреждениями медико-социальной экспертизы, утвержденные приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 17 декабря 2015 г. № 1024н» и продлили ее согласно постановлению Правительства Российской Федерации от 22.10.2020 № 1719 «О внесении изменений в пункты 17 и 17<sup>1</sup> приложения к правилам признания лица инвалидом» (утратили силу с 1 января 2020 г.). Детям с другой патологией инвалидность оформляется в связи с нарушением функции определенных органов или систем.

**ЧИСЛО ДЕТЕЙ**  
с врожденными и (или) наследственными  
заболеваниями, умерших в возрасте 0 – 1 года

№ п/п	Название заболевания	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	10 месяцев 2022 г.
1	2	3	4	5	6	7
1.	Врожденный гипотиреоз	–	–	–	–	–
2.	Галактоземия	–	–	1	–	–
3.	Фенилкетонурия	–	–	–	–	–
4.	Адреногенитальный синдром	–	–	–	–	–
5.	Муковисцидоз	1	–	–	–	–
6.	Наследственные болезни обмена	–	–	–	1	–
7.	Спинальная мышечная атрофия	–	–	–	–	–
8.	Первичные иммунодефициты	–	–	–	–	–
Итого		1	–	1	1	–

По результатам проведения неонатального скрининга новорожденных в области ежегодно регистрируется приблизительно 0,2 процента врожденных заболеваний. В целом структура врожденных заболеваний с 2018 года по текущий период 2022 года не имеет значительных отклонений.

Проведенные исследования по изучению популяционной частоты наследственных заболеваний показали отклонения от общероссийских цифр. Различия в частоте и распространенности наследственных заболеваний связано с географическим положением региона и этническим составом населения.

Приблизительно у 50 процентов детей с врожденными и наследственными заболеваниями, на фоне терапии, состояние компенсировано, и они не нуждаются в установлении инвалидности.

В Ростовской области с 2018 года по текущий период 2022 года регистрировались единичные случаи смерти детей в возрасте от 0 до 1 года с врожденными и наследственными заболеваниями (2018 год – муковисцидоз – 1 человек (пневмония), 2020 год – галактоземия – 1 человек (вирусно-бактериальная инфекция неуточненной этиологии), 2021 год – наследственные болезни обмена – 1 человек (гепатит неуточненный).

Медицинская помощь детскому населению Ростовской области с врожденными и (или) наследственными заболеваниями оказывается в соответствии с порядками оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций и с учетом стандартов медицинской помощи, утверждаемых уполномоченным федеральным органом исполнительной власти в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на территории Ростовской области.

Проверки (внеплановые документарные (9 штук) выездные (2 штуки), плановые (4 штуки) проводились в связи с обращениями граждан, территориального органа Росздравнадзора, запросами прокуратуры, следственных органов. Внеплановые проверки по обращениям граждан в основном связаны с некачественным, по мнению заявителей, оказанием медицинской помощи пациентам, в том числе и новорожденным, несвоевременной диагностикой, ожиданием приема специалистов. Составлены акты и предписания об устранении выявленных нарушений. Осуществляется контроль за исполнением предписаний.

Структура основных дефектов, выявленных при проведении проверок: нарушения требований стандартов медицинской помощи (преимущественно в части диагностики заболевания и контроля процесса лечения) и, как следствие, нарушение соответствующих порядков оказания медицинской помощи, нарушение в оформлении первичной медицинской документации (нарушались сроки направления на консультацию к генетику и постановки на диспансерный учет).

#### 1.5. Нормативные правовые документы субъекта Российской Федерации, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Подпрограмма «Охрана здоровья матери и ребенка» государственной программы Ростовской области «Развитие здравоохранения», утвержденная постановлением Правительства Ростовской области от 17.10.2018 № 654,

предусматривает мероприятия, направленные на повышение доступности и качества медицинской помощи матерям и детям, а также совершенствование и развитие пренатальной и неонатальной диагностики.

Территориальная программа государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Ростовской области на 2022 год и плановый период 2023 и 2024 годов, утвержденная постановлением Правительства Ростовской области от 30.12.2021 № 1161, гарантирует проведение на территории Ростовской области пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка у беременных женщин, неонатальный скрининг на 5 (пять) наследственных и врожденных заболеваний новорожденных детей (расширенный неонатальный скрининг с 2023 года) и аудиологический скрининг новорожденных детей и детей первого года жизни; с 2022 года осуществляется подготовка и оснащение необходимым оборудованием центров для проведения расширенного неонатального скрининга.

В целях организации взаимодействия с фондом «Круг добра» Порядок обеспечения пациентов лекарственными препаратами, медицинскими изделиями,купаемыми за счет средств федерального бюджета, выделяемых фонду «Круг добра», утвержден приказом Министерства здравоохранения Ростовской области от 27.04.2021 № 605.

В настоящее время подготовлены проекты приказов, регулирующих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также проведение расширенного неонатального скрининга.

Правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ростовской области, представлены в таблице № 8.

Таблица № 8

**ПРАВОВЫЕ АКТЫ,**  
регламентирующие оказание медицинской помощи детям  
с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ростовской области

№ п/п	Название приказа	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	Приказ «Об организации массового обследования новорожденных на наследственные заболевания»	14.04.2006 № 224	министерство здравоохранения Ростовской области	–
2.	Приказ «О порядке оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями, выявленными при проведении неонатального скрининга»	17.12.2012 № 1839	министерство здравоохранения Ростовской области	–

1	2	3	4	5
3.	Приказ «О совершенствовании массового обследования новорожденных детей (неонатальный скрининг) на наследственные заболевания»	12.07.2022 № 295	управление здравоохранения города Ростова-на-Дону	—
4.	Приказ «Об утверждении порядка обеспечения пациентов лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, закупаемыми за счет средств федерального бюджета, выделяемых Фонду «Круг Добра»	27.04.2021 № 05	министерство здравоохранения Ростовской области	—
5.	Приказ «Об организации помощи новорожденным детям области»	19.08.2021 № 1195	министерство здравоохранения Ростовской области	—

### 1.6. Информационное взаимодействие

Государственная информационная система в сфере здравоохранения Ростовской области (далее – ГИСЗ РО) представляет собой систему, использующую в своей основе региональный сегмент единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Ростовской области, обеспечивающую автоматизацию процессов организации и оказания медицинской помощи населению в Ростовской области. ГИСЗ РО интегрирован с федеральным сегментом Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения, призванным сформировать единое информационное пространство системы здравоохранения Ростовской области.

Положение о Государственной информационной системе в сфере здравоохранения Ростовской области утверждено приказом Министерства здравоохранения Ростовской области от 16.09.2021 № 1316 «О государственной информационной системе в сфере здравоохранения Ростовской области» в состав которой входят следующие централизованные подсистемы:

1. Управление потоками пациентов.
2. Региональная интегрированная электронная медицинская карта.
3. Центральный архив медицинских изображений.
4. Управление скорой и неотложной медицинской помощью.
5. Управление льготным лекарственным обеспечением.
6. Телемедицинские консультации.
7. Лабораторные исследования.
8. Организация оказания медицинской помощи больным онкологическими заболеваниями.

9. Организация оказания медицинской помощи больным сердечно-сосудистыми заболеваниями.

10. Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных).

В подсистему ВИМИС по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО») из централизованной подсистемы Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных) или из других подсистем глобальной интеграционной системы (далее – ГИС) Ростовской области передаются медицинские данные по категориям пациентов, оказание медицинской помощи которым подлежит мониторингу и контролю средствами подсистемы ВИМИС «АКиНЕО» в объеме, требуемом для ВИМИС «АКиНЕО», в соответствии с актуальной версией протокола ВИМИС.

Передача сведений из ГИС в ВИМИС «АКиНЕО» осуществляется по категориям пациентов, оказание медицинской помощи которым подлежит мониторингу и контролю в ВИМИС «АКиНЕО» в соответствии с актуальной версией протокола ВИМИС, на основании определения триггерных событий (точек) и передачи полученных от медицинских информационных систем медицинских организаций, следующих структурированных электронных медицинских документов (далее – СЭМД):

1. Направление на консультацию и во вспомогательные кабинеты.
2. Протокол инструментального исследования.
3. Протокол лабораторного исследования.
4. Прием (осмотр) врача-специалиста.
5. Выписной эпикриз из стационара по отдельным профилям медицинской помощи.
6. Выписной эпикриз родильного дома.
7. Медицинское свидетельство о смерти.
8. Медицинское свидетельство о перинатальной смерти.

В Ростовской области внедрена централизованная подсистема «Центральный архив медицинских изображений» с подключением цифрового диагностического оборудования, создана централизованная подсистема «Лабораторные исследования», позволяющая организовать взаимодействие между медицинскими организациями в части направления и получения результатов лабораторных исследований, в том числе неонатального скрининга, создана централизованная система «Телемедицинские консультации» с функциональностью ведения централизованного расписания на региональном ресурсе, регистрации заявок на проведение телемедицинских консультаций, включая учет проведенных и запланированных телемедицинских консультаций, в том числе для организации оказания акушерско-гинекологической и неонатологической помощи.

Определены медицинские организации (далее – МО), в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР), а также МО, осуществляющие забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники). МО, в которых выдается МСР, обеспечены возможностью передачи сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД).

В связи с расторжением в 2022 году контракта 2021 года на выполнение работ по модернизации иной информационной системы «Централизованная подсистема «Организация оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология» (мониторинг беременных)» обеспечение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО» планируется реализовать до конца 2023 года. В настоящее время информация вводится в ручном режиме.

В рамках проведения мероприятий, рекомендуемых для формирования и развития цифрового контура, для обеспечения медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями МО обеспечены широкополосным доступом в сеть «Интернет», автоматизированными рабочими местами (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала:

Программное обеспечение	Название (указать наличие (да/нет))	Внедрение и работа (чем утверждено)
ЕГИСЗ	Государственная информационная система в сфере здравоохранения Ростовской области (ГИСЗ РО)	постановление Правительства Ростовской области № 651 от 16.08.2021
Электронный документооборот	нет	—
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да, МИС МО, ФРМСР	приказ министерства здравоохранения Ростовской области № 871 от 17.05.2022
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	да, ЦП «АКиНЕО»	приказ министерства здравоохранения Ростовской области № 932 от 25.05.2022
Регистры	да, Региональный сегмент Федерального регистра «14 высокочастотных нозологий» Региональный сегмент Федерального регистра «Орфанные заболевания»	постановление министерства здравоохранения Ростовской области № 4 от 12.05.2020

Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2021 году представлено в таблице № 9.

Таблица № 9

**ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ДЕТЕЙ**  
с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2021 году

№ п/п	Наименование заболевания	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями и в 2021 году, взято на диспансерном наблюдении	Из числа пациентов, состоящих на диспансерном наблюдении назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий диспансерное наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком 1 пациента, состоящего на диспансерном наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 году, из них с применением ТМК
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Врожденный гипотиреоз	2	2	2	детский эндокринолог	–	–
2.	Галактоземия	1	1	1/	генетик	2	2
3.	Фенилкетонурия	8	8	0/8	генетик	2 – 4	–
4.	Адреногенитальный синдром	2	–	/	детский эндокринолог	–	–
5.	Муковисцидоз	4	–	/	генетик, гастроэнтеролог, диетолог	1	36/
6.	Наследственные болезни обмена	2	2	2	генетик, педиатр, невролог	2	3/
7.	Спинальная мышечная атрофия	2	2	–	генетик, / невролог	1 – 2	64/
8.	Первичные иммунодефициты	1	–	–	иммунолог	–	–
9.	Иные	–	–	–	–	–	832/1
Итого		22	15	5/8	–	–	937/1

Количество проведенных телемедицинских консультаций в 2018 – 2022 годах, проведенных с профильными учреждениями, учреждениями 3А и 3Б уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами, приведено в таблице № 10.

Таблица № 10

**КОЛИЧЕСТВО**  
проведенных телемедицинских  
консультаций в 2018 – 2022 годах, проведенных  
с профильными учреждениями, учреждениями 3А и 3Б уровней,  
национальными медицинскими исследовательскими центрами

№ п/п	Наименование	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	10 месяцев 2022 г.
1	2	3	4	5	6	7
1.	Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с медицинскими учреждениями субъекта Российской Федерации (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте Российской Федерации)	6780	6514	6706	6408	7003
2.	Из них с применением телемедицинской консультации (далее – ТМК)	–	–	–	–	–
3.	Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	–	–	–	–	–
4.	Из них с применением ТМК	–	–	–	–	–
5.	Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней	–	235	874	1447	1237
6.	Из них с применением ТМК	–	–	–	1	3
7.	Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с национальными медицинскими исследовательскими центрами	–	–	–	1	3
8.	Из них с применением ТМК	–	–	–	–	–
9.	Всего проведенных консультаций / консилиумов,	6780	6749	7580	7856	8243
10.	Из них с применением ТМК	–	–	–	1	3

В настоящее время медико-генетическая служба Ростовской области разрознена и представлена в различных медицинских организациях (приложения № 1 – 6 к настоящей Программе).

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Ростовский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

В 2019 году организован медико-генетический центр (третья А группа), включающий консультативный и лабораторный отделы. Паспорт подразделения медицинской генетики приведен в приложении № 7 к настоящей Программе.

Консультативный отдел: врачи-генетики (4 врача – 2 ставки) проводят медико-генетическое консультирование больных и членов их семей с целью уточнения диагноза и прогноза потомства, осуществляют диспансерное наблюдение и лечение больных с наследственными и врожденными заболеваниями, также консультируют беременных из группы риска по хромосомной патологии плода и семейные пары с бесплодием и отягощенным акушерским анамнезом.

Лабораторный отдел: расширенный неонатальный скрининг с 2023 года; исследование кариотипа (хромосомный анализ, FISH-исследование); селективный скрининг на наследственные заболевания (методом тандемной масс-спектрометрии и жидкостной хроматографии); подтверждающая диагностика некоторых наследственных заболеваний (молекулярно-генетическими методами, в том числе секвенированием по Сэнгеру); молекулярно-генетическое исследование методом полимеразной цепной реакции «в реальном времени» при наследственных и врожденных, а также онкологических заболеваниях.

Государственное бюджетное учреждение Ростовской области «Перинатальный центр».

В консультативно-диагностическом отделении врач-генетик (1 врач – 0,5 ставки) осуществляет медико-генетическое консультирование беременных из группы высокого риска, выявленных при проведении пренатального скрининга, также консультирует новорожденных с подозрением на врожденное или наследственное заболевание, находящихся в условиях стационара.

В клинко-диагностическом отделении государственного бюджетного учреждения Ростовской области «Перинатальный центр» (далее – ГБУ РО «ПЦ») проводят неонатальный скрининг с 2012 года, также осуществляют определение биохимических маркеров и расчет риска. В отделении антенатальной охраны плода проводится: медико-генетическое консультирование беременных из группы высокого риска (1 врач-генетик – 1,0 ставки); УЗИ-исследование в межтерриториальных кабинетах антенатальной охраны плода; подтверждающая инвазивная пренатальная диагностика, беременным из группы высокого риска, выявленных при проведении пренатального скрининга с применением методов: исследование кариотипа и FISH-исследование.

В государственном бюджетном учреждении Ростовской области «Областная детская клиническая больница» (далее – ГБУ РО «ОДКБ») врач-генетик (0,5 ставки, совместитель) консультирует пациентов с наследственными и врожденными заболеваниями в условиях стационара. Муниципальное бюджетное учреждение здравоохранения «Клинко-диагностический центр «Здоровье» города Ростова-на-Дону» (далее – МБУЗ КДЦ «Здоровье») осуществляет медико-генетическое консультирование (2 врача – 2 ставки), исследование кариотипа. Медико-генетическое консультирование проводится в государственном бюджетном учреждении Ростовской области «Областной центр охраны здоровья семьи и репродукции» (0,5 ставки, совместитель) и государственном автономном учреждении Ростовской области «Областной консультативно-диагностический центр» (0,1 ставки, совместитель). В частных медицинских организациях проводится медико-генетическое консультирование.

Медико-генетическая служба Ростовской области имеет достаточную кадровую обеспеченность врачами-генетиками, в общей сложности в государственных учреждениях работают 8 врачей-генетиков, еще 3 врача-генетика работают в частных медицинских центрах. В 2023 году заканчивают обучение ординатуру 2 врача по специальности «медицинская генетика», которые будут трудоустроены в государственные бюджетные медицинские организации. Материально-техническая база удовлетворительная, но требует модернизации. Можно сделать заключение, что служба разрознена, в полной мере не сформирован единый «координационный центр» медико-генетической службы. Как следствие, система оказания медико-генетической помощи усложнена, объем ее недостаточен, имеющиеся ресурсы по снижению детской инвалидности и младенческой смертности используются не в полной мере.

В медицинских организациях Ростовской области создана достаточная инфраструктура для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках неонатального скрининга.

## 2. ОРГАНИЗАЦИЯ

### проведения расширенного неонатального скрининга

#### 2.1. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

К показателям региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ростовской области на 2023 – 2025 годы» относятся: доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС, в процентах от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации;

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

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

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

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

#### 2.2. Мероприятия Программы

2.2.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в субъекте Российской Федерации.

Создание нормативной правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального НС и РНС на всех этапах его проведения:

- формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение НС и РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н;

- подготовка приказа по оказанию медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включающей проведение подтверждающей диагностики, лечения и диспансерного наблюдения больных с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, в том числе выявленными в рамках НС и РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н;

- подготовка приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

- внедрение медицинских информационных систем во всех родовспомогательных и амбулаторно-поликлинических учреждениях Ростовской области.

По решению Министерства здравоохранения Российской Федерации разработать и утвердить главным врачом ГБУ РО «ПЦ» перечень стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС, в том числе для медицинских организаций, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС:

- правила передачи тест-бланков в учреждения, где будет проводиться забор крови;

- порядок приема тест-бланков в ГБУ РО «ПЦ»;

- порядок учета и хранения тест-бланков для РНС и НС;

- по транспортировке тест-бланков из ГБУ РО «ПЦ» в федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Ростовский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России);

- порядок работы с лабораторной информационной системой по формированию заключения (положительный, отрицательный, дефект);

- порядок направления биоматериала для проведения ретестирования.

- ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России разработать и утвердить перечень стандартов операционных процедур при проведении РНС:

- порядок приема и учета тест-бланков для РНС из других регионов;

- порядок хранения тест-бланков и возврата в другой регион и ГБУ РО «ПЦ»;

- по методикам проведения РНС для сотрудников лаборатории;

- по работе с лабораторной информационной системой;

порядок взаимодействия с федеральным государственным бюджетным научным учреждением «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»), выполняющим функции референс-центра для проведения подтверждающей диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний.

2.2.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н, направленным на своевременное выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний и постановки на диспансерное наблюдение, в рамках существующей инфраструктуры маршрут строится в следующем формате:

информирование родителей (законного представителя) о проведении неонатального скрининга, заполнение информированного согласия и/или отказа от проведения неонатального скрининга;

забор крови для исследования на НС и РНС осуществляется в медицинских организациях родовспоможения. За правильность взятия крови, достоверность указанных сведений в направлении и тест-бланке несет ответственность специально обученный медицинский работник медицинской организации (приложение № 1, 2 к настоящей Программе). Забор образцов крови осуществляется на фильтровальные бумажные тест-бланки, которые выдаются ГБУ РО «ПЦ».

Всем новорожденным, родившимся в Ростовской области, производится забор крови из пятки на 2 тест-бланка (5 пятен и 3 пятна крови) через 3 часа после кормления, в возрасте 24 - 48 часов жизни у доношенного, и на 7-е сутки (144 – 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного, медицинской сестрой, прошедшей подготовку по забору крови (82 человека) в родовспомогательных учреждениях (33 человека). После взятия крови тест-бланк подлежит высушиванию в горизонтальном положении на сухой, чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 3 часов при комнатной температуре (15 – 22 градуса С) без применения дополнительной тепловой обработки для ускорения сушки (солнечный свет, фен, батарея и тому подобное), избегая соприкосновения тест-бланков между собой во время сушки.

В случае раннего перевода новорожденного (до 48 часов) по медицинским показаниям в другие медицинские учреждения, забор крови осуществляется медицинской сестрой, прошедшей подготовку по забору крови (12 человек) в отделении медицинского учреждения (6 человек).

Направление для забора образцов крови формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку. При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами.

Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится медицинским работником, проводившим забор крови в историю развития новорожденного или в медицинскую карту стационарного больного ребенка и в выписной эпикриз.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации.

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и, не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в ГБУ РО «ПЦ».

Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови, в ГБУ РО «ПЦ» (в режиме – понедельник, среда, пятница, суббота).

ГБУ РО «ПЦ» в течение 24 часов после получения тест-бланков организует отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в лабораторный отдел МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (схема 2).

Время проведения скрининговых исследований в лаборатории НС КДО ГБУ РО «ПЦ», а также в лабораторном отделе МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков в лабораторию для исследования.

При получении результатов скрининговых исследований НС и РНС формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группа высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний. Дети из группы «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

Информация о новорожденных из группы высокого риска, выявленных в результате РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, из Ростовской области передается в течение 24 часов сотрудником лабораторного отдела МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России в лабораторию НС ГБУ РО «ПЦ» в электронном виде.

Ведение реестра положительных (повышенных) результатов в рамках НС осуществляется в ГБУ РО «ПЦ». Учет ведется в виде журнала, электронного регистра сотрудниками ГБУ РО «ПЦ».

Информация о новорожденных из группы высокого риска, выявленных в результате НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, в течение 24 часов передается сотрудником ГБУ РО «ПЦ» в электронном виде и в телефонном режиме ответственному лицу медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания в течение 24 часов после получения информации производится забор крови (ретестирование) в условиях детской поликлиники (93 человека) по месту пребывания новорожденного медицинским персоналом (256 человек), обученным методу забора биологического материала, с последующим направлением тест-бланков в ГБУ РО «ПЦ».

Время проведения повторных скрининговых исследований составляет не более 72 часов.

При наличии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 24 часов после получения информации направляет:

новорожденного из группы высокого риска в медико-генетический центр ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России для забора образцов крови для повторного скринингового исследования, для клинического и лабораторного обследования, для проведения подтверждающей диагностики;

на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания и сообщает об этом главному внештатному генетику министерства здравоохранения Ростовской области.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

Информация о новорожденных с повторным положительным результатом исследования на РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания из Ростовской области передается в течение 24 часов сотрудником лабораторного отдела МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России в ГБУ РО «ПЦ» в электронном виде.

В случаях повторного положительного результата исследований на НС и РНС информация предоставляется сотрудниками ГБУ РО «ПЦ» в электронном виде и в телефонном режиме матери ребенка и/или законному представителю ребенка, ответственному лицу медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь детям и главному внештатному генетику министерства здравоохранения Ростовской области.

Врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 24 часов после получения информации направляет новорожденного из группы высокого риска на врожденные и (или) наследственные заболевания в консультативный отдел МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России для медико-генетического консультирования, для проведения подтверждающей диагностики.

Врач-генетик консультативного отдела МГЦ ФГБОУ ВО «РостГМУ» Минздрава России направляет биологический материал новорожденного для проведения подтверждающей диагностики в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова». При необходимости назначает лечение, в том числе специализированными продуктами лечебного питания до получения результатов подтверждающей диагностики.

Врач-генетик консультативного отдела МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России при необходимости направляет больного на консультацию к профильным специалистам.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов подтверждающей диагностики.

Сроки проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», выполняющего функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляет не более десяти рабочих дней.

После получения результатов подтверждающей диагностики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о котором передаются врачом-генетиком в течение 24 часов в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием к врачу-генетику консультативного отдела МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, который при наличии медицинских показаний привлекает к совместному осмотру врачей - специалистов по профилю заболевания (невролог, эндокринолог, иммунолог, диетолог, гастроэнтеролог) для назначения лечения. В результате осмотра формулируется окончательный диагноз, определяется дальнейшая тактика, объем и организация диспансерного наблюдения. Информация о порядке, сроках, периодичности диспансерного наблюдения, возможностях и условиях получения медицинской помощи по профилю выявленного врожденного и (или) наследственного заболевания доводится до законного представителя пациента в ходе медико-генетического консультирования.

Сведения о постановке на диспансерное наблюдение ребенка передаются с использованием телефонной связи в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь детям (руководителю / заведующему структурным подразделением медицинской организации), рекомендации по диспансерному наблюдению и лечению. Вышеуказанная информация отражается в консультативном заключении врача-генетика, которое выдается на руки законному представителю пациента для представления лечащему врачу с целью организации и контроля за исполнением рекомендованных мероприятий. Информация также заносится в единую централизованную медицинскую информационную систему.

Ведение сводных списков пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС и РНС осуществляется в электронном виде в виде таблиц, за исключением нозологий, учет которых осуществляется в соответствии с Порядком ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403.

Обеспечение межведомственного взаимодействия путем заключения договоров между ГБУ РО «ПЦ» и ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, обеспечивающих проведение РНС и ретестирование в рамках РНС и между министерством здравоохранения Ростовской области и ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова», осуществляющим подтверждающую диагностику в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденным приложением № 2 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 года № 1510-р. В соответствии с прикреплением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Заключение договора с логистической компанией по транспортировке биоматериала больных из Ростовской области с предположительно врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС и РНС с целью проведения подтверждающей диагностики в г. Москва, ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова».

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

Выполнены (ведутся) работы на следующих объектах:

капитальный ремонт существующего здания перинатального центра на территории родильного дома по ул. Ленина, 153, в г. Таганроге – работы завершены в 2022 году;

реконструкция обсервационного корпуса муниципального бюджетного учреждения здравоохранения «Родильный дом № 5 г. Ростова-на-Дону» – сдача объекта запланирована на I квартал 2023 г.;

разработана проектная документация на следующие объекты:

капитальный ремонт электроснабжения акушерского отделения в здании муниципального бюджетного учреждения здравоохранения Белокалитвинского района «Центральная районная больница» (далее – МБУЗ БР «ЦРБ»), расположенного по адресу: Ростовская область, Белокалитвинский район, г. Белая Калитва, ул. Российская, 5, – получено положительное заключение государственной экспертизы от 2 февраля 2022 г., направлена заявка на финансирование;

капитальный ремонт муниципального бюджетного учреждения здравоохранения Кашарского района «Центральной районной больницы» (далее – МБУЗ Кашарского района «ЦРБ») – в данном объекте предусмотрен капитальный ремонт здания роддома (лит. Д), получено положительное заключение государственной экспертизы от 22 ноября 2021 г., финансирование предусмотрено в рамках программы модернизации первичного звена здравоохранения;

капитальный ремонт здания родильного дома с пристройкой МУЗ «Городская больница № 1» – получено положительное заключение государственной экспертизы от 30 апреля 2019 г., требуется пересчет сметной стоимости работ.

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

В соответствии с Территориальной программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Ростовской области на 2022 год и плановый период 2023 и 2024 годов необходимы: 2 должности врача-лабораторного генетика.

В ГБУ РО «Перинатальный центр» имеются 2 штатные должности врача-генетика, заняты 1,5 ставки двумя физическими лицами и 2 штатные должности врача-лабораторного генетика, заняты 2 ставки.

Заявка для обучения в целевой ординатуре на 2023 год сформирована и направлена в Министерство здравоохранения Российской Федерации (письмо от 12.08.2022 № 22-3.1.2/236). Для министерства здравоохранения Российской Федерации квоты на обучение в ординатуре по специальности «Генетика» Министерством здравоохранения Российской Федерации не выделялись. Заявки от работодателей на обучение по данной специальности не поступали.

Министерством здравоохранения Российской Федерации будет направлена в федеральное министерство заявка о выделении целевой квоты для обучения в ординатуре по специальности «Генетика».

Врачи-генетики ГБУ РО «ПЦ» имеют необходимую подготовку для замещения должности. Один врач имеет высшую квалификационную категорию по специальности «Генетика», повышение квалификации в 2019 году и сертификат специалиста по специальности «Генетика», второй врач окончил ординатуру по специальности «Генетика» в 2021 году и имеет свидетельство об аккредитации. Один врач-лабораторный генетик прошел переподготовку в 2022 году, имеет свидетельство об аккредитации, второй врач в настоящее время проходит переподготовку по «лабораторной генетике» на базе ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Для оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями имеется достаточное количество врачей смежных специальностей.

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

1. Создание в срок до 26 декабря 2022 г. рабочей группы по разработке и утверждению порядка информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС.

2. Разработка в срок до 26 декабря 2022 г. и утверждение дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения в Ростовской области НС и РНС.

3. Формирование реестра сведений о специалистах Ростовской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.

4. Обеспечение проведения первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС.

5. Обеспечение представления реестра сведений о специалистах Ростовской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС, в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для организации регистрации.

6. Проведение обучения работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов Ростовской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС.

7. Обеспечение подключения медицинских организаций Ростовской области к ГИСЗ РО.

8. Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО».

9. Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС и РНС (МГК/МГЦ) возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО».

10. Обеспечение оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов.

11. Внедрение и совершенствование мониторинга, планирования и управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

12. Разработка совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ) плана проведения консультаций / консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий.

13. Реализация совместно с профильными НМИЦ плана проведения консультаций / консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий.

14. Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

15. Обеспечение проведения в каждой медицинской организации анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

16. Обеспечение механизма обратной связи, информирование о его наличии и работе пациентов, в том числе с использованием сайтов медицинских организаций.

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

Первичная специализированная медико-санитарная помощь основывается на соблюдении порядков и стандартов помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; отвечает современным требованиям диагностики и лечения и обеспечивает необходимый охват диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью НС и РНС с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, осуществляется взаимодействие с ведущими федеральными центрами по лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Пациенты с предположительно врожденным и (или) наследственным заболеванием в том числе, выявленные при проведении НС и РНС, не требующие стационарного лечения, направляются на консультацию к врачу-генетику в медико-генетический центр ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Медико-генетический центр ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России оказывает первичную специализированную медико-санитарную помощь больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и членам их семей, в том числе выявленными при проведении НС и РНС, включающую медико-генетическое консультирование, диагностику, профилактику, лечение, диспансеризацию.

Врач-генетик медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России проводит больному, и при необходимости членам его семьи, генетическое обследование.

При выявлении наследственного и (или) врожденного заболевания у больного врач-генетик осуществляет лечение больного и диспансерное наблюдение в амбулаторных условиях.

Врач-генетик медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России обеспечивает своевременную передачу информации о больном, выявленном при проведении РНС, в детскую поликлинику (поликлиническое отделение) по месту проживания и (или) прикрепления о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием.

Врач-педиатр детской поликлиники (поликлинического отделения) обеспечивает постановку на диспансерное наблюдение больного с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию.

Врач-педиатр детской поликлиники (поликлинического отделения) своевременно обеспечивает пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости).

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России и (или) врач-педиатр детской поликлиники (поликлинического отделения) направляет больного с диагнозом наследственного и (или) врожденным заболеванием для оказания медицинской

помощи по жизненным показаниям в стационарных условиях в отделения патологии новорожденных и реанимационные ГБУ РО «ОДКБ», муниципального бюджетного учреждения здравоохранения «Городская больница № 20 г. Ростова-на-Дону» (далее - МБУЗ «Городская больница № 20 г. Ростова-на-Дону»), ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетического центра ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России и (или) врач-педиатр детской поликлиники (поликлинического отделения) направляет больного с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием для оказания плановой медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара (пульмонология, неврология, эндокринология, гастроэнтерология) ГБУ РО «ОДКБ», МБУЗ «Городская больница № 20 г. Ростова-на-Дону», «РНИИАП» ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 02.10.2019 № 824н «Об утверждении Порядка организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения».

Ребенок с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием берется на диспансерный учет в соответствии с клиническими рекомендациями (таблица № 9). Информация о больном с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в рамках НС врачом-генетиком вносится в регистр пациентов и передается в фармацевтическое управление министерства здравоохранения Ростовской области для обеспечения ребенка специфическими лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания. Консультирование специалистов проводится в соответствии с клиническими рекомендациями по профилю заболевания.

Медицинская помощь пациентам может быть оказана с применением телемедицинских технологий путем организации и проведения консультаций и (или) консилиума врачей в порядке, утвержденном приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.11.2017 № 965н «Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий».

2.2.7. 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.

Согласно статьи 37 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» медицинская помощь, в том числе детям, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными

заболеваниями, выявленными при НС и РНС, оказывается в соответствии с положением об организации оказания медицинской помощи по видам медицинской помощи, с порядками оказания медицинской помощи, на основе клинических рекомендаций, с учетом стандартов медицинской помощи.

Министерством здравоохранения Ростовской области будет обеспечено непрерывное организационно-методическое сопровождение медицинских организаций, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями главным внештатным специалистом по медицинской генетике и главным внештатным неонатологом министерства здравоохранения Ростовской области.

Предусмотренные статьей 37 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ клинические рекомендации, разработанные в установленном порядке медицинскими профессиональными некоммерческими организациями по отдельным заболеваниям или состояниям (группам заболеваний или состояний) с учетом требований постановления Правительства Российской Федерации от 17.11.2021 № 1968 «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 статьи 37 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ своевременно доводятся до сведения медицинских организаций Ростовской области.

Главным врачам ГБУ РО «ОДКБ», муниципального бюджетного учреждения здравоохранения «Городская больница № 20 г. Ростова-на-Дону» Ростовской области к 1 января 2023 г. необходимо будет разработать и внедрить протоколы / алгоритмы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи, с учетом стандартов, а также специфике соответствующей медицинской организации с установлением персональной ответственности за данное направление деятельности.

#### 2.2.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

С целью реализации Министерством здравоохранения Ростовской области мероприятий по оценке организационной достаточности внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности, осуществляемого медицинскими учреждениями Ростовской области, необходимым является:

согласование разработанных протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядков оказания медицинской помощи, с учетом стандартов, а также специфике соответствующей медицинской организации к 1 января 2023 г.;

разработка и утверждение министерством здравоохранения Ростовской области плана мероприятий по обеспечению достижения критериев оценки качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом критериев оценки качества, утвержденных приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10.05.2017 № 203н. Приказом определено применение критериев качества по условиям оказания медицинской помощи (в амбулаторных условиях, в условиях дневного

стационара и стационарных условиях) и группам заболеваний (состояний) в ГБУ РО «ОДКБ», муниципального бюджетного учреждения здравоохранения «Городская больница № 20 г. Ростова-на-Дону», ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России к 1 января 2023 г.;

при проведении министерством здравоохранения Ростовской области плановых и внеплановых проверок в рамках ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности согласно статьи 89 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ, а также приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 31.07.2020 № 787н «Об утверждении Порядка организации и проведения ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности» оценивать, в том числе вопросы организации РНС, соответствия осуществления его этапов временным и качественным характеристикам, используя разработанный чек-лист (приложение № 8 к настоящей Программе).

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

Учитывая отсутствие завершенных клинических апробаций по темам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с доказанной эффективностью, эффективных практик по организации процесса оказания помощи данным больным, в том числе с применением бережливых технологий при оказании медицинской помощи и в лабораторной диагностике, завершенных научных исследований в области естественной и/или медицинской науке, данное мероприятие на территории Ростовской области не формируется.

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

Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием источников для оценки степени достижения каждого результата в виде конкретного документа (форма федерального статистического наблюдения, справка, аналитический отчет или информационная система) планируется в государственном бюджетном учреждении Ростовской области «Медицинский информационно-аналитический центр», (далее – ГБУ РО «МИАЦ») «БАРС. Мониторинг-Здравоохранение» с ежемесячной периодичностью.

2.2.11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения заключается в:

обеспечении выпуска и распространения типовых материалов (памяток, листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, буклетов и иных информационных тематических документов);

включении контроля этих вопросов при выездных проверках медицинских организаций;

организации проведения просветительских мероприятий, используя различные методы работы для беременных, родильниц, молодых матерей, а также для будущих матерей, в том числе детей-подростков;

публикации материалов в средствах массовой информации.

2.2.12. План мероприятий Программы приведен в приложении № 9 к настоящей Программе.

В плане Программы структурируются и перечисляются все разработанные мероприятия (указаны выше), исполнение которых в период реализации Программы приведет к совершенствованию оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с поставленными основными и дополнительными задачами. План мероприятий Программы формируется с указанием наименования мероприятия, сроков реализации (начало и окончание), ответственного исполнителя, наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие, вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата: формы федерального статистического наблюдения, справка, аналитический отчет или информационная система), достигнутый результат в указанном периоде (качественное или количественное его выражение).

### 3. Результаты программы

Индикативные показатели программы приведены в таблице № 12.

Таблица № 12

#### ИНДИКАТИВНЫЕ показатели программы

№ п/п	Наименование индикативного показателя	2023 год (про-центов)	2024 год (про-центов)	2025 год (про-центов)
1	2	3	4	5
1.	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания, от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее	80	95	95
2.	Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, не менее	90	95	95
3.	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС	0,1	0,1	0,1
4.	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее	90	95	95

1	2	3	4	5
5.	Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию, лечебное питание и специализированное лечебное питание от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение	95	95	95

#### Результаты Программы:

разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

сформирована и утверждена региональным приказом оптимальная маршрутизация в субъекте Российской Федерации, основанная на существующей инфраструктуре субъекта Российской Федерации, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н;

созданы условия для ведения регионального сегмента федерального Регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»;

внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100 процентах профильных медицинских организаций;

сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих НС и РНС, а также врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями;

внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

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

#### 4. Финансово-экономическое обоснование Программы

На реализацию мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг) Ростовской области предусмотрены средства федерального бюджета на условиях софинансирования за счет средств бюджета Ростовской области из расчета стоимости исследования на проведение расширенного неонатального скрининга 2400,0 тыс. рублей:

на 2023 год проведение 33 474 исследований – 80 337,6 тыс. рублей;

на 2024 год проведение 32 530 исследований – 78 072,0 тыс. рублей;

на 2025 год проведение 31 508 исследований – 75 619,2 тыс. рублей.

Кроме того, для обеспечения оказания медицинских услуг по скрининговой диагностике наследственных заболеваний ГБУ РО «ПЦ» планируются расходы на приобретение расходных материалов (ланцет, перчатки, салфетки) из расчета на 34 000 исследований в сумме:

на 2023 год – 1 496,7 тыс. рублей;

на 2024 год – 1 642,2 тыс. рублей;

на 2025 год – 1 707,9 тыс. рублей.

Расходы по организации доставки биоматериала от территориальных кабинетов антенатальной охраны плода ГБУ РО «ПЦ» и ФГБОУ ВПО РостГМУ Минздрава России в городе Ростове-на-Дону, осуществляемого расширенный неонатальный скрининг:

на 2023 год – 3 284,8 тыс. рублей;

на 2024 год – 5 675,2 тыс. рублей;

на 2025 год – 8 450,3 тыс. рублей.

Планируемый бюджет программы представлен в таблице № 13.

Таблица № 13

#### ПЛАНИРУЕМЫЙ бюджет Программы

Вид бюджета	2023 год	2024 год	2025 год	Итого
1	2	3	4	5
<b>Общий итог по всем мероприятиям</b>				
Федеральный бюджет	70 648,8	70 873,2	72 910,7	214 432,7
Бюджет субъекта	14 470,3	14 516,2	12 866,7	41 853,2
Иные источники (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций)	–	–	–	–
Консолидированный бюджет	85 119,1	85 389,4	85 777,4	256 285,9

## 5. Социально значимый результат Программы

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы с детьми с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге к 2025 году показатель младенческой смертности 4,4 на 1000 новорожденных, родившихся живыми, будет достигнут.

Начальник управления  
документационного обеспечения  
Правительства Ростовской области



В.В. Лозин

Приложение № 1  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга  
в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

**ЧИСЛО МЕДИЦИНСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ,  
осуществляющих забор крови на тест-бланки для проведения неонатального скрининга**

№ п/п	Наименование	Уровень	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 2021 года
1	2	3	4	5	6
1.	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения неонатального скрининга	1-й уровень	13	26	1200
		2-й уровень	15	42	22476
		3А-уровень	4	21	11409
		3Б-уровень	–	–	–
2.	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения неонатального скрининга	1-й уровень	47	110	538 (ретестирование)
		2-й уровень	29	146	–
		3-й уровень	2	8	–
3.	Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения неонатального скрининга	1-й уровень	–	–	–
		2-й уровень	6	12	-
		3-й уровень	5	10	–
4.	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения неонатального скрининга	–	–	–	–
<b>Итого</b>		–	153	375	35623

Приложение № 2  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга  
в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

**ПЕРЕЧЕНЬ**  
медицинских организаций,  
осуществляющих неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг в Ростовской области

№ п/п	Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющей 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 2021 года		Проведено исследований в год (PHC) по данным 2021 года	
				число	доля от всех выполненных в Ростовской области	число	доля от всех выполненных в Ростовской области
1	2	3	4	5	6	7	8
<b>ГБУ РО «Перинатальный центр»</b>							
1.	Государственное бюджетное учреждение «Перинатальный центр»	г. Ростов-на-Дону, ул. Бодрая, 90, тел. 8-(863)-235-50-18, e-mail: perinatal-rost@mail.ru	главный врач: Уманский Максим Николаевич	35085	100 процентов	–	–
<b>Медико-генетический центр 3А уровня</b>							
2.	МГЦ ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России	г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 29, тел. 201-44-19, e-mail: labmed@mail.ru	директор Репенко Николай Андреевич	–	–	–	–

Приложение № 3  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга  
в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

**ОСНАЩЕНИЕ ЛАБОРАТОРИИ**  
расширенного неонатального скрининга медико-генетического центра  
федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования  
«Ростовский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Таблица № 1

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий <sup>1</sup>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество (штук)	Имеющееся в наличии, количество (штук)	Укомплектованность (процентов)
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	не менее 2	2	100 процентов
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии инвитродиагностика, лабораторный, автоматический	биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии	не менее 2		
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии инвитродиагностика, лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический		2	100 процентов

1	2	3	4	5	6	7
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический инвитродиагностика, автоматический	тандемный масс-спектрометр с программным	не менее 2	–	–
	107670	Анализатор масс-спектрометрический инвитродиагностика, полуавтоматический	обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов		–	–
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический			1	50 процентов
	382270	Газовый хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический			–	–
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшета	не менее 2	3	100 процентов
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150°C	не менее 2	1	50 процентов
6.	261750	Испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшета	не менее 2	–	0 процентов
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная – с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшета	не менее 2	2	100 процентов
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	по количеству рабочих мест	7	100 процентов
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови инвитродиагностика,	роллер лабораторный	не менее 2	1	50 процентов
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	из расчета мощности и площади	9	100 процентов

1	2	3	4	5	6	7
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	из расчета мощности и площади	9	100 процентов
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			–	–
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			–	–
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			–	–
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	холодильник двухкамерный	не менее 2	7	100 процентов
13.	215850	Холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	не менее 2	5	100 процентов
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	холодильник лабораторный, стандартный		–	–
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания инвитродиагностика, калибратор	тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	из расчета числа рождений	–	–
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний инвитродиагностика, контрольный материал			–	–
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания инвитродиагностика, набор, мультиплексный анализ			–	–

1	2	3	4	5	6	7
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания, инвитродиагностика, реагент			–	–
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания инвитродиагностика, набор, масс-спектрофотометрический анализ			–	–
15.	192300	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина инвитродиагностика, набор, масс-спектрометрический анализ	тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии	из расчета числа рождений	–	–
	339500	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина инвитродиагностика, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			–	–
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли инвитродиагностика,	тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	из расчета числа рождений	–	–
17.	108730	Штатив для пробирок	штатив для пробирок	по количеству рабочих мест	8	100 процентов
18.	124480	Пипетка механическая	комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	по количеству рабочих мест	12	100 процентов
	292310	Пипетка электронная			–	–
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			–	–

1	2	3	4	5	6	7
	292390	Микропипетка электронная			–	–
	380120	Микропипетка механическая инвитродиагностика			–	–
	124540	Микропипетка механическая			–	–
19.	181470	Шкаф вытяжной	шкаф вытяжной	не менее 1	1	100 процентов
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	контейнер	не менее 1	10	100 процентов
21.	185890	Контейнер для стерилизации/ дезинфекции, многоразового использования	контейнер	не менее 1	2	100 процентов
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	деионизатор воды	1	1	100 процентов
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	дистиллятор	1	1	100 процентов
			бидистиллятор	1	–	–

Таблица № 2

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество (штук)		
1	2	3	4	5
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	по количеству рабочих мест	4	80 процентов
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга	1	–	–
3.	Источник бесперебойного питания	по количеству анализаторов	4	80 процентов
4.	Мебель лабораторная (комплект)	по количеству рабочих мест	8	100 процентов
5.	Кондиционер	по количеству помещений	8	100 процентов

Приложение № 4  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга  
в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

**ОСНАЩЕНИЕ**  
государственного бюджетного учреждения «Перинатальный центр»

Таблица № 1

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество (штук)	Имеющееся в наличии количество (штук)	Укомплектованность (процентов)
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	не менее 2	2	100 процентов
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии инвитродиагностика, лабораторный, автоматический	биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии	не менее 2	Avtodelfia 1 штука	100 процентов
3.	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии инвитродиагностика, лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	–	Victor 1420 1 штука	–
				–	–	–

1	2	3	4	5	6	7
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	–	–	–
	107670	Анализатор масс-спектрометрический инвитродиагностика, полуавтоматический			–	–
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			–	–
	382270	Газовый хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический			–	–
5.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшета	–	–	–
6.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150°C	–	–	–
7.	261750	Испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшета	–	–	–
8.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная – с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров для планшета	–	–	–
9.	261700	Встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	по количеству рабочих мест	2	50 процентов

1	2	3	4	5	6	7
10.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	роллер лабораторный	–	–	–
11.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	–	–	–
12.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	из расчета мощности и площади	–	–
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом			1	100 процентов
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды			–	–
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый			–	–
13.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	холодильник двухкамерный	–	–	–
14.	215850	Холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	–	–	–
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	холодильник лабораторный, стандартный		–	–
15.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы	–	–	–
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			–	–
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ			–	–

1	2	3	4	5	6	7
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания инвитродиагностика, реагент			–	–
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания инвитродиагностика, набор, масс-спектрофотометрический анализ			–	–
16.	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина инвитродиагностика, набор, масс-спектрометрический анализ	тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии	–	–	–
	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина инвитродиагностика,, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			–	–
17.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли инвитродиагностика	тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных	–	–	–
18.	108730	Штатив для пробирок	штатив для пробирок	–	–	–
19.	124480	Пипетка механическая	комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	–	–	–
	292310	Пипетка электронная			–	–
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			–	–
	292390	Микропипетка электронная			–	–

1	2	3	4	5	6	7
	380120	Микропипетка механическая ИВД			–	–
	124540	Микропипетка механическая			–	–
20.	181470	Шкаф вытяжной	шкаф вытяжной	–	–	–
21.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	контейнер	–	–	–
22.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	контейнер	–	–	–
23.	231020	Система деионизационной очистки воды	деионизатор воды	–	–	–
24.	185950	Система дистилляционной очистки воды	дистиллятор	–	–	–
			бидистиллятор	–	–	–

Таблица № 2

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

Приложение № 5  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга  
в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

**УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ**

медицинским персоналом лаборатории расширенного неонатального скрининга  
центра федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования  
«Ростовский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектован- ность
		утверждено	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Врач-генетик	2	1,5	3	75 процентов
2.	Врач-лабораторный генетик	1	1	1	100 процентов
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	–	–	–	–
4.	Врач-диетолог	–	–	–	–
5.	Врач-эндокринолог (врач-детский эндокринолог)	–	–	–	–
6.	Врач-невролог	–	–	–	–
7.	Медицинский психолог (психолог)	–	–	–	–
8.	Врач ультразвуковой диагностики	–	–	–	–
9.	Врач-акушер-гинеколог	–	–	–	–

1	2	3	4	5	6
10.	Биолог	1	1	1	100 процентов
11.	Химик-эксперт медицинской организации	1	1	1	100 процентов
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	1	1	2	100 процентов
13.	Лаборант	–	–	–	–
14.	Старшая медицинская сестра	–	–	–	–
15.	Медицинская сестра	–	–	–	–
16.	Медицинская сестра процедурной	–	–	–	–
17.	Акушерка	–	–	–	–
18.	Медицинский статистик	–	–	–	–
19.	Сестра-хозяйка	–	–	–	–
20.	Медицинский регистратор	1	1	1	100 процентов
21.	Санитар	1	1	1	100 процентов

Приложение № 6  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга  
в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

**УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ**  
медицинским персоналом государственного бюджетного учреждения «Перинатальный центр»

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектован- ность
		утверждено	занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Врач-генетик	–	–	–	–
2.	Врач-лабораторный генетик	–	–	–	–
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	–	–	–	–
4.	Врач-диетолог	–	–	–	–
5.	Врач-эндокринолог (врач-детский эндокринолог)	–	–	–	–
6.	Врач-невролог	–	–	–	–
7.	Медицинский психолог (психолог)	–	–	–	–
8.	Врач ультразвуковой диагностики	–	–	–	–
9.	Врач-акушер-гинеколог	–	–	–	–
10.	Биолог	3,25	2,5	2	61,5 процента
11.	Химик-эксперт медицинской организации	–	–	–	–
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	4	2	2	50 процентов

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

Приложение № 7  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга  
в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

**ПАСПОРТ**  
подразделения медицинской генетики

Общая информация				
Наименование:	Медико-генетический центр		Медико-генетическая лаборатория	
Располагается на базе:	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России		ГБУ РО «Перинатальный центр»	
Руководитель:	Репенко Николай Андреевич		Уманский Максим Николаевич	
Адрес:	344022, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 29		344000, г. Ростов-на-Дону, ул. Бодрая, 90	
Телефон:	+7 863 2014419, +7 863 2504150		+7 863 285-59-79	
Электронная почта:	Labgen@rostgmu.ru		Mirosnikovae88@gmail.com	
Количество сотрудников:	12		6	
в том числе врачей-генетиков:	7		2	
в том числе врачей-лабораторных генетиков	1		1	
Клиническая деятельность	да/нет	количество в год	да/нет	количество в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	1764	нет	
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	нет		нет	
Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	нет		нет	
Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	нет		нет	

Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	нет		да	26800 (за 2021 год) 22500 (за 10 месяцев 2022 г.)
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери	нет		нет	
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	нет		да	438 (за 10 месяцев 2022 г.)
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)	нет		нет	
Инвазивные диагностические процедуры:	нет			
Биопсия хориона			да	118 (за 10 месяцев 2022 г.)
Плацентоцентез			нет	
Амниоцентез			да	320 (за 10 месяцев 2022 г.)
Кордоцентез			нет	
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет		нет	
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	нет		нет	
Неонатальный генетический скрининг				
Прочее				
Лабораторная деятельность / методическая оснащенность	да/нет	количество в год	да/нет	количество в год
Кариотипирование (цитогенетика)	да	402	да	

В том числе супружеские пары	да	39	да	12 (за 10 месяцев 2022 г.)
В том числе пренатально	нет	–	да	22 (за 10 месяцев 2022 г.)
В том числе новорожденные	да	18	да	4 (за 10 месяцев 2022 г.)
FISH	да	564		
В том числе супружеские пары	нет	–	нет	
В том числе пренатально	да (до 2021 года включительно)	264	да	438 (за 10 месяцев 2022 г.)
В том числе новорожденные	нет	–	нет	
В том числе в рамках ПГТ	нет	–	нет	
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	да	–	нет	
Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	–	нет	
В том числе супружеские пары	–	–	нет	
В том числе пренатально	–	–	нет	
В том числе новорожденные	–	–	нет	
Секвенирование по Сэнгеру	да	124	нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	нет	–	нет	
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	–	нет	
Неонатальный скрининг	нет	–	да	175528 (за 2021 год) 134559 (за 10 месяцев 2022 г.)
Биохимия	–	–	Нет	
Масс-спектрометрия	селективно	–	Нет	
ПЦР	–	–	Нет	

Оборудование (основное)			
Кариотипирование:	микроскопы: Leica BM5000B, C.Zeiss Axioplan-2-mot, C.Zeiss Axiolab, Leica-DM 1000		1. Бокс биологической безопасности 2 класса – 1 штука. 2. Термостат – 1 штука. 3. Микроскоп стереоскопический ZEISS с ПО Ikaros – 1 штука
FISH:	микроскопы: Leica BM5000B, C.Zeiss Axioplan-2-mot. Оборудование для денатурации/гибридизации		1. Микроскоп люминесцентный ZEISS с ПО Isis – 1 штука. 2. Термоциклер Thermo Brite – 1 штука. 3. Термостат – 1 штука
ПЦР:	амплификаторы с детекцией в реальном времени: ДТ прайм M1 – 6 едниц, ДТ лайт 5 – 1 единица. Амплификаторы без детекции: BioRad – 2 единицы, ABI – 1 единица		
Молекулярное кариотипирование (ХМА):			
Секвенирование по Сэнгеру:	анализаторы генетические: ABI-3130, ABI-3130XL		

Высокопроизводительное секвенирование (NGS):			
Биохимический скрининг:	многофункциональная автоматизированная комплектная лаборатория Delfia		
Масс-спектрометрия:	анализатор лек. средств и их метаболитов на базе ВЭЖХ Agilent-1200 и tandemного масс-спектрометра Agilent-6610		

**Примечание.**

**Список используемых сокращений:**

г. – год;

ДНК – дезоксирибонуклеиновая кислота;

НИПС – неинвазивный перинатальный скрининг;

пер. – переулоч;

ПТГ – преимплантационное генетическое тестирование;

ПЦР – полимеразная цепная реакция;

УЗИ – ультразвуковое исследование;

ул. – улица;

ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России – Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Ростовский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Приложение № 8  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга  
в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

**ЧЕК-ЛИСТ**

для контроля за проведением неонатального скрининга (НС)  
и расширенного неонатального скрининга (РНС) в соответствии  
с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации  
от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской  
помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»

Наименование МО		
Общее число новорожденных за отчетный период		
Общее число проведенных исследований НС и РНС		
Ответственное лицо, назначенное руководителем медицинской организации для проведения проверки качества забора крови и заполнения бланков, приказ МО о назначении		
Число новорожденных доношенных и недоношенных	доношенные	недоношенные
Проведение внутреннего контроля ответственным лицом в МО тест-бланков и направления к ним	проводится	не проводится
Если проводится контроль тест-бланков	наличие 2 фильтровальных бумажных тест-бланков	фактическое число (причины)
На какие сутки через 3 часа после кормления производится забор образцов крови, количество исследований	24 – 48 часов	144 – 168 (7 суток)
Подготовка и заполнение направления в соответствии с приказом Минздрава России от 21.04.2022 N 274н, с отражением информации: 1) наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного; 2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного; 3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорожденного; 4) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного; 5) дата рождения матери новорожденного; 6) документ, подтверждающий регистрацию	да	нет

<p>в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного;</p> <p>7) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного;</p> <p>8) контактный телефон матери новорожденного;</p> <p>9) данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного (тип документа, серия, номер, дата выдачи, кем выдан);</p> <p>10) номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;</p> <p>11) дата и время родов новорожденного;</p> <p>12) пол новорожденного;</p> <p>13) при многоплодных родах – очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);</p> <p>14) уникальный идентификационный номер тест-бланка;</p> <p>15) дата и время забора образцов крови у новорожденного;</p> <p>16) диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10);</p> <p>17) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);</p> <p>18) масса тела новорожденного;</p> <p>19) отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии);</p> <p>20) отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования</p>		
<p>Производится занесение информации о заборе образцов крови в карту развития ребенка, выписной эпикриз</p>	да	нет
<p>Соблюдение количества пятен на тест-бланках для проведения НС (5) и РНС (3)</p>	да	нет
<p>Соблюдение сроков отправки тест-бланков с образцами крови из МО в медико-генетическую консультацию (центр)</p>	ежедневно	1 раз в 2 дня
<p>Только для медико-генетической консультации (центра)</p>		
<p>Соблюдение сроков проведения скрининговых исследований не более 72 часов</p>	да	нет (с указанием причины)

**Примечание.**

Список используемых сокращений:

МКБ – международная классификация болезней;

НС – неонатальный скрининг;

РНС – расширенный неонатальный скрининг.

Приложение № 9  
к региональной программе  
«Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга  
в Ростовской области на 2023 – 2025 годы»

**ПЛАН МЕРОПРИЯТИЙ**  
региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		начало	окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга в Калининградской области						
1.1.	Разработка региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	1 ноября 2022 г.	12 декабря 2022 г.	министерство здравоохранения Ростовской области	утверждена региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	постановление Правительства Ростовской области	единожды
1.2.	Подготовка нормативно-правовых актов, регламентирующих этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи	1 ноября 2022 г.	25 декабря 2022 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр», министерство здравоохранения	разработан и утвержден приказ Министерства здравоохранения ??	приказ министерства здравоохранения	единожды

1	2	3	4	5	6	7	8
	пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н)						
1.3.	Подготовка нормативно-правовых актов, регламентирующих маршрутизацию, Д-наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Ростовской области	1 ноября 2022 г.	25 декабря 2022 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр», министерство здравоохранения	разработан и утвержден приказ министерства здравоохранения	приказ министерства здравоохранения	единожды
1.4.	Актуализация нормативно-правовых актов по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра»	1 ноября 2022 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр», министерство здравоохранения, главные врачи МО, министерство здравоохранения	актуализация приказов министерства здравоохранения	приказ министерства здравоохранения	постоянно
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.2.	ГБУ РО «Перинатальный центр», уполномоченной МО, осуществляющей сбор тест-бланков в регионе и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС, закрепление ее функций нормативным актом	27 октября 2022 г.	30 декабря 2022 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр», министерство здравоохранения	реализация приказа министерства здравоохранения от 27.10.2022 № 849	приказ министерства здравоохранения	исполнен

1	2	3	4	5	6	7	8
2.3.	Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 2 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 года № 1510-р в соответствии с прикреплением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	1 ноября 2022 г.	20 декабря 2022 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр»	заключение договора ГБУ РО «Перинатальный центр» и МО, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС	договор между ГБУ РО «Перинатальный центр» и МО, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС	единожды
2.4.	Формирование в ГБУ РО «Перинатальный центр», необходимого запаса тест-бланков	1 ноября 2022 г.	30 декабря 2022 г.	главный врач ГБУ РО «Перинатальный центр»	обеспечение достаточного количества тест-бланков	аналитический отчет ГБУ РО «Перинатальный центр»	постоянно
2.5.	Реализация приказа Министерства здравоохранения, регламентирующего в регионе, в соответствии с обновленным Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н, правила взаимодействия медицинских организаций в рамках реализации РНС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на всех этапах ее оказания	30 декабря 2022 г.	31 декабря 2025 г.	главные врачи МО, главные внештатные специалисты по неонатологии, акушерству и гинекологии	повышение доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	форма федерального статистического наблюдения, аналитический отчет главных внештатных специалистов, медицинская информационная система «БАРС. Здравоохранение» вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»	постоянно, с момента опубликования

1	2	3	4	5	6	7	8
2.6.	Реализация в МО мероприятий для обеспечения проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС с соблюдением сроков, этапов, логистики	30 декабря 2022 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр», главные врачи МО, министерство здравоохранения	повышение доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	правила проведения подтверждающей диагностики, приказ министерства здравоохранения	постоянно
3.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
3.1.	Актуализация плана мероприятий по обеспечению квалифицированными кадрами МО, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	31 декабря 2022 г.	31 декабря 2025 г.	главные врачи МО, министерство здравоохранения	сформирована система мер по обеспечению квалифицированными кадрами МО	актуализированный план мероприятий по привлечению медицинских кадров	постоянно
3.2.	Организация сбора заявок от МО с целью формирования контрольных цифр приема на целевое обучение для Ростовской области по программам высшего медицинского образования, а также по программам последиplomного образования интернатуры и ординатуры в соответствии с заявками МО региона	1 августа 2022 г.	31 декабря 2024 г.	главные врачи МО, министерство здравоохранения	сформирована заявка по подготовке специалистов с учетом реальной в МО потребности, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	сформирована заявка Ростовской области по направлениям и подготовке на целевое обучение	постоянно
3.3.	Реализация мероприятий по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или)	1 ноября 2022 г.	31 марта 2023 г.	главные врачи МО, ГБУ РО «Перинатальный центр», министерство здравоохранения	прохождение специалистами с медицинским образованием повышения квалификации	заявка на прохождение специалистами для оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или)	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
	наследственными заболеваниями организовано прохождение медицинскими сестрами на портале НМФО интерактивного образовательного модуля «Проведение неонатального и аудиологического скрининга новорожденного»				по специальности	наследственными заболеваниями	
3.4.	Формирование плана-графика обучения специалистов с целью проведения НС и РНС	25 января 2023 г.	25 января 2025 г.	главные врачи МО, министерство здравоохранения	определена потребность в специалистах, нуждающихся в обучении для оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	план-график проведения обучения медицинских работников	ежегодное
3.5.	Актуализация ежегодно соответствующего штатного расписания государственных медицинских организаций, осуществляющих проведение НС и РНС	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	главные врачи МО, министерство здравоохранения	мониторинг потребности в специалистах для оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	штатное расписание МО	ежегодно
4.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
4.1.	Создание рабочей группы по разработке и утверждению порядка информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	9 декабря 2022 г.	26 декабря 2022 г.	главные внештатные специалисты по неонатологии, акушерству и гинекологии, ГБУ РО «Перинатальный центр»,	разработан и утвержден приказ министерства здравоохранения	приказ министерства здравоохранения	единожды

1	2	3	4	5	6	7	8
				ГБУ РО «Медицинский информационно- аналитический центр», министерство здравоохранения			
4.2.	Разработка в срок до 26 декабря 2022 г. и утверждение дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения в Ростовской области НС и РНС	9 декабря 2022 г.	26 декабря 2022 г.	министерство здравоохранения, ГБУ РО «Перинатальный центр»	утверждение «Дорожной карты» по осуществлению мероприятий в рамках организации проведения РНС в Ростовской области	утверждена «Дорожная карта» по осуществлению мероприятий в рамках организации проведения РНС в Ростовской области	единожды
4.3.	Формирование реестра сведений о специалистах Ростовской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	9 декабря 2022 г.	26 декабря 2022 г.	министерство здравоохранения, ГБУ РО «Перинатальный центр»	сформирован реестр сведений о специалистах Ростовской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели	реестр сведений о специалистах Ростовской области	постоянно
4.4.	Обеспечение проведения первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	9 декабря 2022 г.	26 декабря 2022 г.	главные врачи МО	пройдена первичная регистрация ответственными сотрудниками МО для получения доступа в ВИМИС «АКиНЕО»	информационные письма министерства здравоохранения, ВИМИС «АКиНЕО»	единожды
4.5.	Обеспечение представления реестра сведений о специалистах Ростовской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой	9 декабря 2022 г.	26 декабря 2022 г.	министерство здравоохранения	сформирован реестр ответственных специалистов МО, которым должен быть предоставлен доступ	реестр сведений о специалистах Ростовской области	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
	модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС, в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для организации регистрации				к ВИМИС «АКиНЕО» в рамках проведения НС и РНС		
4.6.	Проведение обучения работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов Ростовской области, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС	9 декабря 2022 г.	26 декабря 2022 г.	ГБУ РО «Медицинский информационно-аналитический центр», главные врачи МО	проведено обучение специалистов, имеющих доступ в ВИМИС «АКиНЕО» с целью организации информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	график обучения специалистов	постоянно
4.7.	Обеспечение подключения медицинских организаций Ростовской области к ГИСЗ РО	9 декабря 2022 г.	26 декабря 2022 г.	ГБУ РО «Медицинский информационно-аналитический центр», главные врачи МО	подключение медицинских организаций Ростовской области к ГИСЗ РО	защищенный канал связи МО, для безопасной передачи персональных данных	постоянно
4.8.	Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»	9 декабря 2022 г.	26 декабря 2022 г.	ГБУ РО «Медицинский информационно-аналитический центр», главные врачи МО, разработчики МИС МО	организация передачи сведений о факте забора крови СЭМД «Направление на неонатальный скрининг»	ВИМИС «АКиНЕО», МИС МО	постоянно
4.9.	Обеспечение медицинских организаций, осуществляющих лабораторную диагностику	9 декабря 2022 г.	26 декабря 2022 г.	ГБУ РО «Медицинский информационно-	организация передачи сведений о результате исследования СЭМД	ВИМИС «АКиНЕО», МИС МО	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
	в рамках НС и РНС (МГК/МГЦ) возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»			аналитический центр», главные врачи МО, разработчики МИС МО	«Протокол лабораторного исследования»		
4.10.	Обеспечение оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр»	осуществление оперативного информационного взаимодействия с целью обеспечения оперативного получения анализа данных по маршрутизации пациентов	приказ ГБУ РО «Перинатальный центр»	постоянно
4.11.	Внедрение и совершенствование мониторинга, планирования и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Медицинский информационно-аналитический центр», главные врачи МО, разработчики МИС МО	организация технической возможности управления потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	МИС МО	постоянно
4.12.	Разработка совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) плана проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр»	разработка плана консультаций / консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	график проведения телемедицинских консультаций с НМИЦ	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
4.13.	Реализация совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) плана проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр»	разработка, утверждение и тиражирование плана консультаций / консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий	график проведения телемедицинских консультаций с НМИЦ	постоянно
4.14.	Организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями;	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр», ГБУ РО «Медицинский информационно-аналитический центр», министерство здравоохранения	организация функционирования телемедицинского центра	приказ министерства здравоохранения	постоянно
4.15.	Обеспечение проведения в каждой медицинской организации анализа качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	министерство здравоохранения, главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	осуществление анализа предоставляемых МО сведений	выездные проверочные мероприятия, статистические сведения	постоянно
4.16.	Обеспечение механизма обратной связи, информирование о его наличии и работе пациентов, в том числе с использованием	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	министерство здравоохранения, главные внештатные специалисты	осуществление мониторинга критериев и анализа оценки качества проведения	выездные проверочные мероприятия	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
	сайтов медицинских организаций			по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	РНС в каждой медицинской организации		
5.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1.	Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию с применением МИС «Барс»	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	главные врачи МО, ГБУ РО «Перинатальный центр»	организована постановка и диспансерное наблюдение пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями с применением МИС «Барс»	инструкции и порядки по постановке на диспансерный учет с применением МИС «Барс», информационные письма Министерства здравоохранения	постоянно
5.2.	Проведение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	1 ноября 2022 г.	31 декабря 2025 г.	главные внештатные специалисты по медицинской генетике, педиатрии, ГБУ РО «Перинатальный центр»	проведение консультирования семей с отягощенным анамнезом по врожденным и (или) наследственным заболеваниям, изучением характера наследования признака	профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	постоянно
5.3.	Соблюдение государственными медицинскими организациями утвержденного регламента оказания медицинской помощи пациентам, страдающим врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обеспечивающего своевременную передачу информации из МГК в детские поликлиники (поликлинические отделения)	1 ноября 2022 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр», главные врачи МО	организована своевременная передача в детские поликлиники (поликлинические отделения) информации о ребенке с наследственным и (или) врожденным заболеванием	регламент информационного взаимодействия	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
	о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием						
5.4.	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказание консультативной помощи врачом-генетиком	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр», главные врачи МО, министерство здравоохранения	направления на оказание специализированной медицинской помощи и оказания консультативной помощи врачом-генетиком в целях повышения доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	приказ министерства здравоохранения, информационные письма	постоянно
5.5.	Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), консультирования врачом-генетиком МГК	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр», главные врачи МО, министерство здравоохранения	организовано проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), с указанием графика работы данных медицинских организаций	приказ министерства здравоохранения, информационные письма	постоянно
5.6.	Разработка графика проведения телемедицинских консультаций / консилиумов пациентов с врожденными	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр»,	повышение доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам	график проведения телемедицинских консультаций / консилиумов	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
	и (или) наследственными заболеваниями				с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		
5.7.	Реализация телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр»	организация и развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	алгоритм сопровождения пациентов	постоянно
5.8.	Реализация утвержденных регламентов по обеспечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	главные врачи МО, министерство здравоохранения	обеспечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)	регламент по обеспечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	постоянно
6.	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						
6.1.	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке ГБУЗ «Областная детская клиническая больница»	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатолог, педиатр, ГБУ РО «Перинатальный центр», ГБУ РО «ОДКБ», министерство здравоохранения	внедрены действующих клинических рекомендаций и протоколов ведения детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	приказ министерства здравоохранения	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
	и ГБУ РО «Перинатальный центр»,-(и / или их структурных подразделений), главного внештатного специалиста по медицинской генетике Министерства здравоохранения Калининградской области						
6.2.	Разработка, тиражирование и внедрение в каждой медицинской организации разработанных специалистами ГБУ РО «Перинатальный центр», ГБУ РО «ОДКБ» протоколов / алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи и внедрение их в каждой медицинской организации	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатолог, педиатр, ГБУ РО «Перинатальный центр», ГБУ РО «ОДКБ»	разработка, тиражирование и внедрение в МО алгоритмов/протоколов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	алгоритмы и протоколы лечения пациентов	постоянно
7.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи						
7.1.	Разработка мероприятий по обеспечению лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	1 октября 2022 г.	31 декабря 2022 г.	министерство здравоохранения, главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	разработка плана мероприятий по обеспечению лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	мероприятия министерства здравоохранения по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	единоразово

1	2	3	4	5	6	7	8
7.2.	Реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	министерство здравоохранения, главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	реализация плана мероприятий министерства здравоохранения	постоянно
7.3.	Реализация в МО механизма мультидисциплинарного контроля на основе анализа предоставляемых данных	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	министерство здравоохранения, главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	осуществление анализа предоставляемых МО сведений	аналитический и статистический отчет	постоянно
7.4.	Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием с использованием МИС «Барс»	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Перинатальный центр», главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	осуществление мониторинга критериев и анализа оценки качества проведения РНС в каждой медицинской организации	выездные проверочные мероприятия	постоянно
7.5.	Обеспечение в МО мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	главные врачи МО, министерство здравоохранения, главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	мероприятия по оценке качества проведения РНС в МО	выездные проверочные мероприятия	постоянно

1	2	3	4	5	6	7	8
8.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
8.1.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с указанием источников для оценки степени достижения каждого результата в виде конкретного документа и частоты их предоставления	1 января 2023 г.	31 декабря 2025 г.	ГБУ РО «Медицинский информационно-аналитический центр Ростовской области», главные внештатные специалисты по медицинской генетике, неонатологии, педиатрии	осуществление сбора и анализа достоверных статистических сведений	форма федерального статистического наблюдения, справка, аналитический отчет или информационная система	ежемесячно

Примечание.

Список используемых сокращений:

ГБУ РО «ОДКБ» – государственное бюджетное учреждение Ростовской области «Областная детская клиническая больница»;

Минздрав России – Министерство здравоохранения Российской Федерации;

РНС – расширенный неонатальный скрининг;

ГБУ РО – государственное бюджетное учреждение Ростовской области;

МИС МО – медицинская информационная система медицинской организации;

МГК – медико-генетическая консультация;

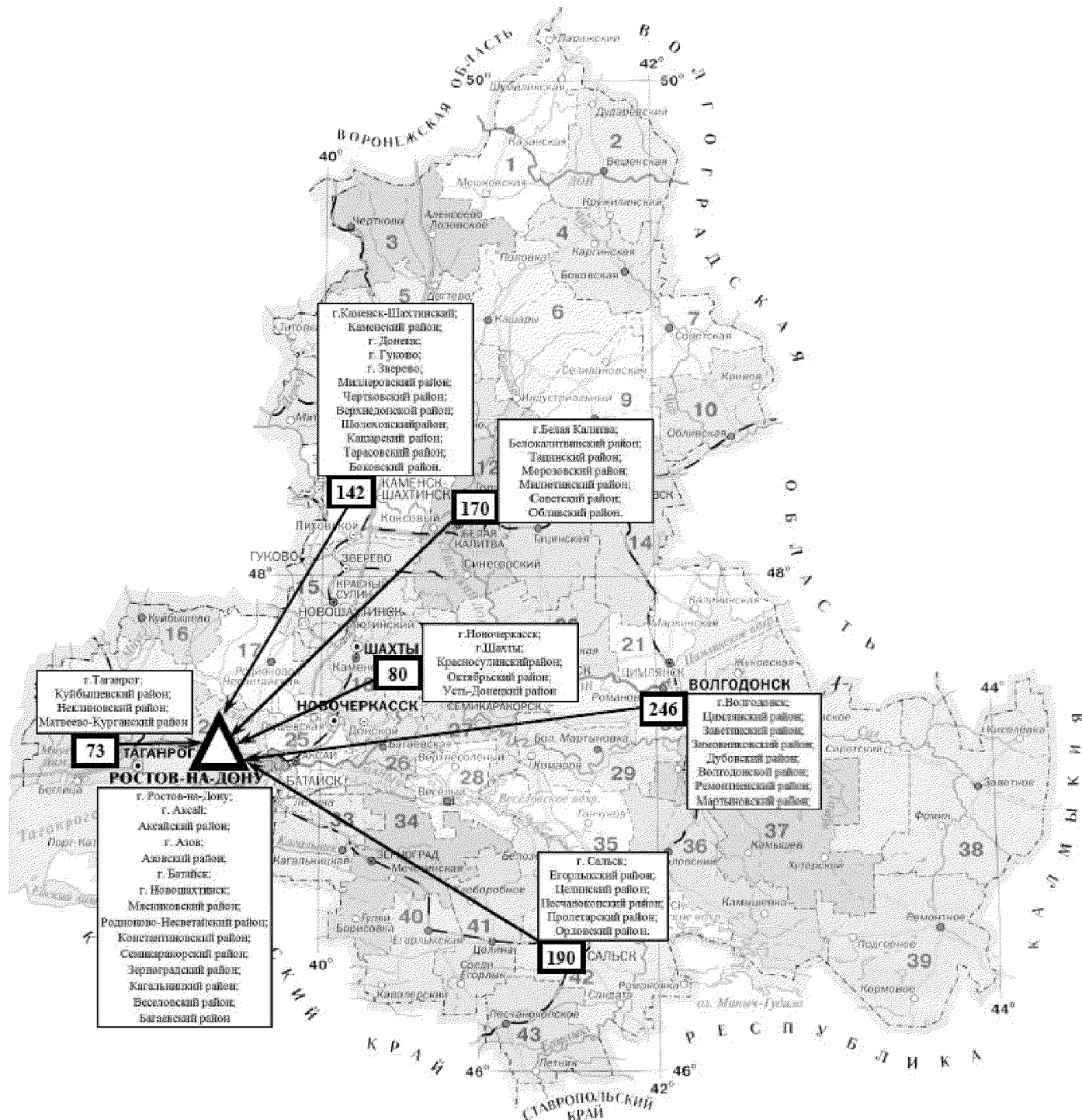
МО – медицинская организация;

МИС «Барс» – медицинская информационная система «Барс»;

ГИСЗН РО – государственная информационная система в сфере здравоохранения Ростовской области;

СЭМД – структурированный электронный медицинский документ.

## Схема доставки биоматериала в субъекте для проведения ИС



## Схема доставки биоматериала в субъекте для проведения РНС

