



**ПРАВИТЕЛЬСТВО
ЯМАЛО-НЕНЕЦКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА
ПОСТАНОВЛЕНИЕ**

20 декабря 2022 г.

№ 1258-П

г. Салехард

**Об утверждении региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Ямало-Ненецком автономном округе»**

В целях реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания Правительство Ямало-Ненецкого автономного округа **п о с т а н о в л я е т**:

Утвердить прилагаемую региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ямало-Ненецком автономном округе».

Губернатор
Ямало-Ненецкого автономного округа



Д.А. Артюхов

УТВЕРЖДЕНА

постановлением Правительства
Ямало-Ненецкого автономного округа
от 20 декабря 2022 года № 1258-П

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА

«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Ямало-Ненецком автономном округе»

Сокращения:

Программа – региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ямало-Ненецком автономном округе»;

ЯНАО – Ямало-Ненецкий автономный округ;

медицинские организации – медицинские организации, подведомственные департаменту здравоохранения ЯНАО;

МЗ РФ – Министерство здравоохранения Российской Федерации;

ГАУЗ СО «КДЦ ОЗМР» – государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»;

ГБУЗ МИАЦ ЯНАО – государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Медицинский информационно-аналитический центр Ямало-Ненецкого автономного округа»;

РНС – расширенный неонатальный скрининг;

НС – неонатальный скрининг;

ГБУЗ – государственное бюджетное учреждение здравоохранения;

г. – город;

с. – село;

пос. – поселок;

ГБУЗ «СОКБ» – государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Салехардская окружная клиническая больница»;

ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» – государственное бюджетное учреждения здравоохранения ЯНАО «Ноябрьская центральная городская больница»;

ФГАУ НЦЗД Минздрава России – федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России;

ФГБОУ ВО – федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования;

ФГБНУ – Федеральное государственное бюджетное научное учреждение

МГЦ/МГК – медико-генетический центр / медико-генетическая консультация;

НМИЦ – научный медицинский исследовательский центр;

ЦРБ – центральная районная больница;

ЦГБ – центральная городская больница;

ГБ – городская больница;

абс. – абсолютное число;

н.д. – нет данных;

тыс. – тысяч;
млн руб. – миллионов рублей;
мес. – месяц;
Д-наблюдение – диспансерное наблюдение;
ЛП – лекарственные препараты;
СПЛП – специализированные продукты лечебного питания;
ТМК – телемедицинская консультация;
ГИСЗ – государственная информационная система здравоохранения;
ЕГИСЗ – единая государственная информационная система в сфере здравоохранения;
ЕЦП – единая цифровая платформа;
ВИМИС АКИНЕО – вертикально интегрированная медицинская информационная система по профилю «Акушерство, гинекология и неонатология»;
ФРМСР – Федеральный реестр медицинских свидетельств о рождении;
МСР – медицинское свидетельство о рождении;
ИВД – In vitro диагностические тесты.

Введение

Программа направлена на достижение снижения младенческой смертности в ЯНАО до 4,4 ‰ на 1000 родившихся живыми; совершенствование оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи детям; повышение доступности и качества медицинской помощи на всех этапах её оказания; внедрение современных профилактических технологий; улучшение материально-технической базы детских поликлиник, детских поликлинических отделений, педиатрических отделений медицинских организаций путем оснащения новыми медицинскими изделиями; повышение квалификации кадров, укомплектованности кадрами; совершенствование ранней диагностики заболеваний у детей.

Реализация мероприятий Программы позволит улучшить оказание первичной медико-санитарной помощи детям, улучшить их репродуктивное здоровье.

В соответствии со статистическими данными на 31 декабря 2021 года функционируют 13 медицинских организаций, выполняющих забор проб биоматериала на НС. Охват неонатальным скринингом с 2018 года в ЯНАО составляет не менее 97% от рожденных живыми.

В рамках регионального проекта «Обеспечение медицинских организаций системы здравоохранения Ямало-Ненецкого автономного округа квалифицированными кадрами» рассчитана потребность в медицинских кадрах для детского здравоохранения ЯНАО, определена потребность в подготовке специалистов, организована целевая подготовка специалистов, предусмотрены меры социальной поддержки для закрепления впервые устроившихся на работу специалистов.

В рамках регионального проекта «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ)», направленного на создание механизмов взаимодействия медицинских организаций на основе ЕГИСЗ, обеспечено преобразование и повышение эффективности функционирования отрасли здравоохранения на всех уровнях.

В 2022 году в ЯНАО завершено внедрение ГИСЗ, соответствующих требованиям МЗ РФ, подключение к ним всех медицинских организаций и создание на их платформе централизованных систем, что обеспечит преемственность оказания медицинской помощи, маршрутизацию пациентов и мониторинг оказания медицинской помощи по отдельным профилям заболеваний, организацию ТМК, автоматизированную диспетчеризацию санитарного транспорта.

Программа разработана департаментом здравоохранения ЯНАО на период 2023 – 2025 годов и служит основанием для предоставления субсидии из федерального бюджета бюджету ЯНАО в целях софинансирования расходных обязательств ЯНАО, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

Исполнители и участники реализации мероприятий Программы

№ п/п	Роль в Программе	Должность
1	2	3
1.	Руководитель Программы	директор департамента здравоохранения ЯНАО
2.	Администратор Программы	первый заместитель директора департамента здравоохранения ЯНАО
3.	Ответственный за достижение результата Программы	первый заместитель директора департамента здравоохранения ЯНАО
4.	Ответственный исполнитель	заместитель директора департамента – начальник управления контроля качества оказания медицинской помощи начальник отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения департамента здравоохранения ЯНАО главный специалист отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения департамента здравоохранения ЯНАО
5.	Участник	директор ГБУЗ МИАЦ ЯНАО
6.	Участник	главный внештатный специалист-неонатолог департамента здравоохранения ЯНАО
7.	Участник	главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии департамента здравоохранения ЯНАО
8.	Участник	главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике департамента здравоохранения ЯНАО
9.	Участник	главный внештатный специалист-педиатр департамента здравоохранения ЯНАО
10.	Участник	главный внештатный специалист по организации детской амбулаторно-поликлинической службы департамента здравоохранения ЯНАО

Цели Программы

Основной целью Программы является снижение младенческой смертности к 2024 году посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС до 4,4 промилле.

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

I. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках НС в ЯНАО

1.1. Краткая характеристика ЯНАО.

ЯНАО расположен в арктической зоне Западно-Сибирской равнины, относится к районам Крайнего Севера.

Более половины территории ЯНАО расположено за Полярным кругом, небольшая часть территории находится на восточном склоне Уральского хребта.

Климат ЯНАО континентальный, характеризуется продолжительной и холодной зимой с сильными ветрами и метелями, коротким и прохладным летом с длинным световым днем.

Также климат определяется наличием многолетней мерзлоты, близостью холодного Карского моря, обилием заливов, рек, болот и озер.

Рельеф территории ЯНАО равнинный, состоящий из тундры и лесотундры, с множеством озер и болот, горной части. Горный массив, расположенный на западе ЯНАО, простирается на 200 км, достигая высоты до 1,5 тыс. метров.

Водные ресурсы региона включают побережье Карского моря, многочисленные заливы и губы, реки, озера, болота и подземные воды.

ЯНАО граничит с Ненецким автономным округом, Республикой Коми, Ханты-Мансийским автономным округом, Красноярским краем.

ЯНАО является исторической родиной коренного населения, которое представлено тремя небольшими по численности народностями: ханты, ненцы, селькупы.

Коренные малочисленные народы сегодня составляют около 7% всего населения ЯНАО, из которых 40% ведут кочевой образ жизни.

Площадь ЯНАО составляет 769 250 кв. км – 4,5% площади РФ. Административный центр – г. Салехард.

ЯНАО во многих аспектах является чрезвычайно специфичным регионом с экстремальными климатогеографическими условиями, низкой плотностью населения (0,7 человек на 1 кв. км), сложной транспортной схемой, наличием труднодоступных, малочисленных поселков с населением, находящимся в длительной изоляции (расстояния до районного центра от 50 до 400 км); отсутствием дорог, особенно в сельских территориях, особенностями образа жизни проживающего на территории ЯНАО населения, в том числе ведущего кочевой образ жизни.

В состав ЯНАО входят:

муниципальные округа: Приуральский район, Ямальский район, Красноселькупский район, Пуровский район, Надымский район, Тазовский район, Шурышкарский район;

городские округа: г. Муравленко, г. Новый Уренгой, г. Ноябрьск, г. Салехард, г. Губкинский, г. Лабытнанги.

ЯНАО относится к числу наиболее обеспеченных энергетическими ресурсами регионов РФ. С конца 80-х годов ЯНАО является одним из основных в мире добывающих регионов природного газа, на его долю приходится более 90% добываемого газа, 12% нефти и газоконденсата в Российской Федерации.

В ЯНАО работают 19 медицинских организаций, рассчитанных на 3962 койки, в том числе для беременных и рожениц – 123 койки, педиатрических соматических – 395 коек.

1.2. Анализ основных демографических показателей ЯНАО.

На 01 января 2022 года отмечается увеличение абсолютной численности ЯНАО (на 5107 человек). Численность детского населения на 01 января 2022 года увеличилась в абсолютных цифрах на 475 человек. При этом демографические показатели постепенно снижаются с 2018 года в связи со снижением рождаемости с 13,4 в 2018 году до 12,3 в 2021 году.

Таблица 1

Демографические показатели в ЯНАО

Показатель	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	13,4	12,6	12,9	12,6	12,3
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	4,7	4,7	6,0	6,3	4,8
Коэффициент естественного прироста населения	8,7	7,9	6,9	6,3	7,5

Таблица 2

Численность населения в ЯНАО, абс.

Демографические показатели	01.01.2018	01.01.2019	01.01.2020	01.01.2021	01.01.2022
1	2	3	4	5	6
Численность населения, всего	538547	541479	544444	547010	552117
Из общего числа дети 0 – 17, всего	142866	143357	143794	144517	144992
из них городское население	114169	114660	115186	115864	119686*
из них сельское население	28697	28697	28608	28653	25306*
из них дети 0-1	7677	7320	6949	7094	6992

*Изменение численности городского и сельского населения связано с изменением административно-территориального устройства ЯНАО, а именно в связи с преобразованием п. Пурпе (ранее – сельская местность Пуровского района) в часть территории города Губкинского (городская местность).

Таблица 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в ЯНАО

Показатель	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		9 мес. 2022 года	
	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Наименование показателя	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*	абс.	показатель*
Перинатальная смертность	43	5,93	35	5,1	42	5,94	31	4,47	28	5,52
Неонатальная смертность	15	2,08	17	2,49	10	1,42	13	1,88	11	2,18
Ранняя неонатальная смертность	5	0,69	12	1,76	6	0,85	9	1,3	7	1,4
Младенческая смертность	41	5,59	38	5,5	25	3,58	32	4,6	18	3,6

*Указывается доля в общей структуре смертности.

Таблица 4

Структура младенческой смертности в ЯНАО

Показатель	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		9 мес. 2022 года	
	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Наименование показателя	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	41	100	38	100	25	100	32	100	18	100
В том числе										
От некоторых инфекционных и паразитарных болезней	5	12,2	4	10,5	1	4,0	4	12,5	0	0,0
От болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
От болезней нервной системы	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	5,6
От болезней органов дыхания	7	17,1	6	15,8	3	12,0	0	0,0	0	0,0
От болезней органов пищеварения	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
От врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	8	19,5	10	26,3	4	16,0	9	28,1	1	5,6
От отдельных состояний, возникающих в	11	26,8	11	28,9	9	36,0	9	28,1	12	66,7

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
перинатальном периоде										
Геморрагических нарушений у плода и новорожденного	2	4,9	1	2,6	5	20,0	2	6,3	4	22,2
От внешних причин смерти	7	17,1	5	13,2	2	8,0	6	18,8	3	16,7
От новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0

* Указывается доля в общей структуре смертности.

Детская смертность от 0 – 17 лет за 9 месяцев 2022 года составила 34,2 промилле (32 ребенка), что на уровне аналогичного периода предыдущего года.

За период январь – сентябрь 2022 года и аналогичный период прошлого года в возрасте от 0 до 17 лет от внешних причин умерло равное количество несовершеннолетних (17 чел.). Смертность от внешних причин составила 53,1% от всех случаев (в 2021 году смертность от внешних причин – 53,1%).

Младенческая смертность 0 – 1 год за период январь – сентябрь 2022 года составляет 3,8 промилле, или 17 случаев на 100 000 детского населения. Аналогичный период прошлого года – 3,9 промилле, или 20 случаев.

Увеличение смертности детей возрастной категории 10 – 17 лет в 2022 году прежде всего связано с внешними причинами (в 2022 году: дорожно-транспортные происшествия, повешение, утопление, обрушение грунта, отравление газами).

Остальные случаи смертей (злокачественное новообразование, внутримозговое кровоизлияние, ДЦП) являются непредотвратимыми, учитывая злокачественное или молниеносное течение заболеваний. Управляемых медицинских случаев смерти детей от 10 до 17 лет за 8 месяцев 2022 года не зафиксировано.

Принимаемые меры по снижению детской смертности от внешних причин в ЯНАО:

- на территории ЯНАО действуют межведомственный план мероприятий по профилактике суицидов, предупреждению и предотвращению суицидальных попыток среди несовершеннолетних, утвержденный постановлением Правительства ЯНАО;

- разработан типовой порядок осуществления межведомственного взаимодействия органов и учреждений системы профилактики безнадзорности и правонарушений несовершеннолетних по вопросам профилактики суицидального поведения несовершеннолетних, в рамках которого определены основные функции субъектов системы профилактики по вопросам профилактики суицидального поведения несовершеннолетних, и представлен типовой алгоритм организации межведомственного взаимодействия по организации профилактической работы при выявлении попытки суицида, порядок ведения статистического учета случаев суицидального поведения несовершеннолетних;

- в рамках Федерального закона от 24 июня 1999 года № 120-ФЗ «Об основах системы профилактики безнадзорности и правонарушений несовершеннолетних» осуществляется межведомственное взаимодействие медицинских организаций с другими субъектами профилактики в части профилактики наркологических расстройств у несовершеннолетних и их законных представителей.

Структура младенческой смертности из года в год остается прежней.

На первом месте болезни, связанные с течением беременности и родов, – 37,5%; на втором месте состояния перинатального периода – 18,7%; на третьем месте врожденные аномалии (пороки развития) – 12,5%; на четвертом месте деформации и хромосомные нарушения (синдром внезапной смерти) – 18,7%. Прочие причины 12,5%.

Смерти детей в возрасте от 0 до 1 года жизни от заболеваний, выявленных при проведении НС, за период 2018 – 2022 годы не было.

1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и РНС, структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в ЯНАО с 2018 года

В ЯНАО проводится НС на пять врожденных и (или) наследственных заболеваний: врожденный гипотиреоз, галактоземия, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром, муковисцидоз в двух медицинских организациях: ГБУЗ «СОКБ» и ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ».

Селективный скрининг методом tandemной масс-спектрометрии на наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления жирных кислот по назначению врачей-генетиков, врачей детских стационаров при наличии клинических показаний проводится за пределами ЯНАО.

Подтверждающая диагностика при положительных результатах НС также выполняется при направлении пациентов за пределы ЯНАО.

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями за период 2018 – 2021 годы и 9 месяцев 2022 года представлено в таблицах 5, 5.1.

Таблица 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018 – 2022 годах

Наименование	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6
Врожденный гипотиреоз	1	0	3	2	н.д.
Галактоземия	2	1	0	2	н.д.
Фенилкетонурия	0	0	0	0	н.д.
Адреногенитальный синдром	6	5	9	4	н.д.
Муковисцидоз	0	0	1	0	н.д.
Наследственные болезни обмена	2	1	0	0	н.д.
Спинальная мышечная атрофия (G10-G12 системные атрофии, поражающие преимущественно центральную нервную систему)	7	13	6	4	н.д.
Первичные иммунодефициты (D80-D89 отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм)	88	203	54	69	н.д.
Итого	106	223	73	81	н.д.

Таблица 5.1

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018 – 2022 годы

Наименование показателя	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6
Врожденный гипотиреоз	1	0	3	2	н.д.
Галактоземия	2	1	0	2	н.д.

Фенилкетонурия	0	0	0	0	н.д.
Адреногенитальный синдром	6	5	9	4	н.д.
Муковисцидоз	0	0	1	0	н.д.
Наследственные болезни обмена	2	1	0	0	н.д.
Спинальная мышечная атрофия (G12) системные атрофии, поражающие преимущественно центральную нервную систему)	1	3	2	2	н.д.
Первичные иммунодефициты (D80.0 D 80.6., D 80.8 отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм)	3	4	6	2	н.д.
Итого	15	14	21	10	н.д.

Таблица 6

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

Наименование показателя	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	2	1	2	0
Муковисцидоз	0	0	1	0	0
Наследственные болезни обмена	0	1	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	1	1	0
Первичные иммунодефициты	0	1	2	0	0
Итого	0	4	5	3	0

Таблица 7

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

Наименование показателя	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	0	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	0	0	0	0

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0 – 1 год с 2018 года остается на относительно одном уровне (таблица 6).

Все дети с врожденными и наследственными заболеваниями состоят на диспансерном учете у профильных специалистов, врачей-педиатров, детям со стойким нарушением состояния здоровья установлен статус ребенок-инвалид.

По пяти наследственным заболеваниям (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром) муковисцидоз, галактоземия) подтверждающая диагностика проводится за пределами ЯНАО.

При подтверждении диагноза пациент консультируется врачом-генетиком в МГЦ/МГК других субъектов Российской Федерации. Диспансерное наблюдение профильными специалистами осуществляется по месту жительства (таблица 12). При необходимости коррекции терапии, а также изменении состояния пациента проводятся ТМК с врачами-генетиками за пределами ЯНАО, решается вопрос о тактике ведения либо госпитализации пациента.

При ухудшении соматического состояния все пациенты госпитализируются в профильные отделения/отделения анестезиологии и реанимации с решением вопроса о дальнейшей тактике ведения или транспортировки в МГЦ, путем консультирования по ТМК.

В 2022 году выявлен один пациент с фенилкетонурией, медицинское учреждение в котором впервые установлен диагноз, – ФГАУ «НЦЗД» Минздрава России.

В ЯНАО особое внимание уделяется вопросам повышения качества и доступности лекарственного обеспечения граждан, а также обеспечения эффективными и безопасными лекарственными препаратами и медицинскими изделиями.

В 2022 году объем выделенных бюджетных ассигнований из федерального бюджета на льготное лекарственное обеспечение составил 203,5 млн рублей.

За текущий период 2022 года обеспечено лекарственными препаратами 6 525 федеральных льготополучателей, выписано порядка 50 тыс. рецептов, отпущено лекарственных препаратов на сумму 157,4 млн рублей. В том числе были обеспечены лекарственными препаратами 5 233 инвалида на сумму 125,50 млн рублей и 1 130 детей-инвалидов на сумму 31 млн рублей.

Средний расход на 1-го обратившегося федерального льготника составил 24 тыс. рублей.

Из средств окружного бюджета на лекарственное обеспечение региональных льготников в 2022 году предусмотрено 1 922 млн рублей. В текущий период 2022 года обеспечено около 119 тыс. региональных льготников, выписано 582 тыс. рецептов, лекарственных препаратов отпущено на сумму 1 756,4 млн рублей. В том числе были обеспечены лекарственными препаратами 2 544 инвалида на сумму 50 млн рублей и 676 детей-инвалидов на сумму 13 млн рублей.

Средний расход на 1-го обратившегося льготополучателя за счёт средств окружного бюджета составил 15 тыс. рублей.

Кроме того, пациенты, которые включены в федеральный регистр больных по программе 14 высокочувствительных нозологий, получают необходимые дорогостоящие лекарственные препараты за счет средств федерального бюджета.

1.4. Нормативные правовые документы ЯНАО, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Таблица 8

№ п/п	Наименование нормативного правового акта	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	Закон ЯНАО «О здравоохранении в Ямало-Ненецком автономном округе»	10.01.2007 № 12-ЗАО	Законодательное Собрание ЯНАО	-
2.	Приказ «О совершенствовании скринингового обследования новорожденных детей в Ямало-Ненецком автономном округе на наследственные заболевания»	28.10.2015 № 829-о	департамент здравоохранения ЯНАО	-
3.	Приказ «Об утверждении Порядка проведения врачебных консультаций с использованием телемедицины в рамках Территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Ямало-Ненецком автономном округе»	05.11.2017 № 399-о	департамент здравоохранения ЯНАО	-
4.	Приказ «О совершенствовании оказания медицинской помощи и маршрутизации новорожденных на территории Ямало-Ненецкого автономного округа»	31.08.2021 № 688-о	департамент здравоохранения ЯНАО	приказ департамента здравоохранения ЯНАО от 09.03.2017 года № 194-о «О совершенствовании и оказания медицинской помощи новорожденным в медицинских организациях Ямало-Ненецкого автономного округа»
5.	Приказ департамента здравоохранения ЯНАО «Об организации оказания педиатрической помощи на территории Ямало-Ненецкого автономного округа»	28.09.2021 № 963-о	департамент здравоохранения ЯНАО	приказ департамента здравоохранения ЯНАО от 21.09.2018 № 806-о «О маршрутизации при оказании медицинской помощи по профилю «педиатрия»

1	2	3	4	5
				детям, проживающим в Ямало-Ненецком автономном округе».

Нормативные правовые документы, утвержденные в ЯНАО, с учетом структуры медицинских организаций в полной мере регламентируют проведение НС на 5 наследственных заболеваний.

При этом для проведения РНС департаментом здравоохранения ЯНАО в 2023 году будут разработаны и утверждены приказы по маршрутизации биологического материала в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», а также утверждены стандарты операционных процедур, регламентирующих порядок забора, транспортировки и выполнения исследования на РНС.

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

На территории ЯНАО 13 медицинских организаций, осуществляющих забор и передачу тест-бланков с сухими пятнами крови для выполнения НС, согласно приложению № 1 к Программе.

Первый и второй этап НС проводится в лабораториях ГБУЗ «СОКБ» и ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ».

Для подтверждения заболевания, а также для назначения терапии по выявленному заболеванию пациенты направляются за пределы ЯНАО.

В дальнейшем коррекция терапии и консультирование проводится посредством ТМК либо при направлении пациентов в федеральные клиники.

Согласно действующему приказу Минздрава России от 15 ноября 2012 года № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» 3 должности врача-генетика предусмотрены до 1 млн населения и до 10 тыс. родов в год.

Медико-генетическая лаборатория и врач-генетик на территории ЯНАО отсутствуют в связи с низкой плотностью населения в ЯНАО и количеством родов, не превышающим 7 200 родов в год.

В настоящее время проходит обучение в клинической ординатуре по специальности «генетика» соискатель работы, срок его обучения с 01 января 2022 года по 30 июня 2024 года в Федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова». Предполагаемый срок трудоустройства в медицинскую организацию – август – сентябрь 2024 года.

Исследование биологического материала проводится в двух лабораторных отделениях на базе ГБУЗ «СОКБ» и ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» согласно распределению по территориям (схема 1).

Длительность сроков доставки материала связана с логистическими трудностями, отсутствием постоянной доставки биоматериала автомобильными дорогами, отсутствием авиасообщения с некоторыми территориями региона.

Таблица 9

Сроки доставки биоматериала внутри ЯНАО до пункта, ответственного за направление биоматериала за пределы ЯНАО в осенне-зимний период

Муниципальное образование	Срок доставки биоматериала с даты забора образцов крови до поступления в лабораторное отделение (суток)
1	2
ГБУЗ ЯНАО «Тарко-Салинская ЦРБ»	3 – 4
ГБУЗ ЯНАО «Новоуренгойская ЦГБ»	4
ГБУЗ ЯНАО «Муравленковская ГБ»	4
ГБУЗ ЯНАО «Губкинская ГБ»	4
ГБУЗ ЯНАО «Тазовская ЦРБ »	7
ГБУЗ ЯНАО «Яр-Салинская ЦРБ имени Е.А. Кесельмана»	3
ГБУЗ ЯНАО «Аксарковская ЦРБ»	1
ГБУЗ ЯНАО «Красноселькупская ЦРБ»	6
ГБУЗ ЯНАО «Лабытангская ГБ»	1
ГБУЗ ЯНАО «Мужевская ЦРБ»	2 – 3

Таблица 10

Сроки доставки биоматериала внутри ЯНАО до пункта, ответственного за направление биоматериала за пределы ЯНАО в летний период
(01.07.2022 – 01.09.2022)

Муниципальное образование	Сроки доставки биоматериала с даты забора образцов крови до поступления в лабораторное отделение (суток)
1	2
ГБУЗ ЯНАО «Новоуренгойская ЦГБ»	4
ГБУЗ ЯНАО «Губкинская ГБ»	7
ГБУЗ ЯНАО «Муравленковская ГБ»	3
ГБУЗ ЯНАО «Тарко-Салинская ЦРБ»	3
ГБУЗ ЯНАО «Тазовская ЦРБ »	7
ГБУЗ ЯНАО «Надымская ЦРБ»	6
ГБУЗ ЯНАО «Яр-Салинская ЦРБ имени Е.А. Кесельмана»	5
ГБУЗ ЯНАО «Аксарковская ЦРБ»	1
ГБУЗ ЯНАО «Красноселькупская ЦРБ»	6
ГБУЗ ЯНАО «Лабытангская ГБ»	1
ГБУЗ ЯНАО «Мужевская ЦРБ»	2 – 3

С учетом логистических особенностей ЯНАО сокращение сроков доставки внутри ЯНАО в настоящее время не представляется возможным. Прорабатывается вопрос об изменении схемы маршрутизации внутри ЯНАО (доставка биологического материала осуществляется транспортом медицинской организации либо попутными санитарными рейсами).

Доставка из центров сбора биоматериала в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» будет осуществляться транспортной кампанией регулярными авиарейсами

в г. Екатеринбург каждые 48 – 72 часа в зависимости от сезонного расписания авиаперелетов.

Рассматривается возможность транспортировки биоматериала через г. Тюмень регулярными авиарейсами ежедневно путем заключения соглашения с департаментом здравоохранения Тюменской области.

Таблица 11

Оптимальные сроки доставки биоматериала

Медицинская организация	Срок доставки биоматериала в ГБУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»
1	2
ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ»	48 часов
ГБУЗ «СОКБ»	48 часов

Количество медицинских организаций, осуществляющих забор проб для проведение НС представлен в приложении № 1 к Программе.

Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС в ЯНАО, представлен в приложении № 2 к Программе.

Оснащение лабораторий, проводящих НС, представлено в приложениях №№ 3, 3.1 к Программе.

Укомплектованность медицинским персоналом лабораторий, проводящих НС, представлена в приложениях №№ 4, 4.1 к Программе.

Таблица 12

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

Наименование показателя	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 году взято на Д-наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на Д-наблюдении, назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий Д-наблюдение	Средняя частота консультаций врачом-генетиком 1 пациента, состоящего на Д-наблюдении, в год	Общее число консультаций врача-генетика в 2021 году, из них с применением ТМК
1	2	3	4	5	6	7
Врожденный гипотиреоз	2	2	1/0	эндокринолог	1	1/0
Галактоземия	2	2	1/1	эндокринолог	0	2/1
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0	0/0
Адреногенитальный синдром	4	4	3/2	эндокринолог	0	2/1
Муковисцидоз	0	0	0	-	0	0/0
Наследственные болезни обмена*	0	0	0	-	0	0/0
Спинальная мышечная атрофия	1	1	0/0	невролог	1	0/0
Первичные иммунодефициты	1	1	1/0	педиатр	1	1/0
Иные	0	0	0	-	0	0/0

1	2	3	4	5	6	7
Итого	10	10	6/3	-	3	6/2

*Наследственные болезни обмена (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионовая ацидемия; метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II; первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

Таблица 13

Количество консультаций/консилиумов, проведенных с профильными учреждениями МГЦ ЗА и ЗБ уровней и НМИЦ за 2018 – 2022 годы

Наименование показателя	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6
Медицинская организация	ФГАУ НЦЗД	ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» МЗ РФ	ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» МЗ РФ; ФГБУ «Национальный медико-хирургический Центр имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ	ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» МЗ РФ	ФГБНУ «Российский научный центр хирургии им. академика Б.В. Петровского»
Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями ЗА уровня	480	1606	1873	1895	1595

1	2	3	4	5	6
Из них с применением ТМК	480	1606	1873	1895	1595
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровня	0	0	0	0	0
Из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ	40	130	23	48	89
Из них с применением ТМК	40	130	23	48	89
Всего проведенных консультаций/ консилиумов	524	1743	1896	1946	1686
Из них с применением ТМК	524	1743	1896	1946	1686

Таблица 14

Количество консультаций/консилиумов, проведенных с МГК/МГЦ других субъектов за 2018 – 2022 годы

Наименование показателя	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 мес. 2022 года
1	2	3	4	5	6
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц других субъектов	1	1	5	4	1
Из них с применением ТМК	1	1	4	2	1

Диспансерное наблюдение пациентов с фенилкетонурией, галактоземией, наследственными болезнями обмена из группы наследственных аминокислотопатий, органических ацидурий и дефектов бета-окисления жирных кислот осуществляется в МГЦ за пределами ЯНАО. Диспансерное наблюдение по месту жительства осуществляется профильными специалистами и врачом-педиатром.

Информирование семьи пациента о выявленном заболевании, назначение патогенетической терапии, в том числе диетотерапии, осуществляется в МГК.

Направление на внесение сведений о вновь выявленном пациенте в региональный сегмент регистра орфанных заболеваний, составление заявок о персонифицированной потребности в ЛП и СПЛП производится по месту жительства в ЯНАО врачом-педиатром.

Дети с подозрением и/или с подтвержденным диагнозом жизнеугрожающих форм наследственных болезней обмена (классическая галактоземия, часть аминокислотопатий, органических ацидурий, дефектов бета-окисления жирных кислот) экстренно госпитализируются в медицинские организации 2 или 3 уровня организации оказания медицинской помощи.

Мультидисциплинарное наблюдение и реабилитационные мероприятия для пациентов с наследственными болезнями обмена осуществляется специалистами по месту жительства.

В ЯНАО оказание специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи осуществляется за пределами ЯНАО.

Департаментом здравоохранения ЯНАО ведется региональный фрагмент федерального регистра орфанных заболеваний. В 2022 году 13 детей, включенных в регистр, получают ЛП и СПЛП.

Во исполнение Указа Президента Российской Федерации от 05 января 2021 года № 16 «О создании фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг Добра» от фонда «Круг Добра» получены лекарственные препараты на лечение 13 детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями.

1.6. Информационное взаимодействие

Таблица 15

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

Наименование показателя	Указать наличие (да/нет), название	Чем утверждено, внедрение и работа
1	2	3
ЕГИСЗ	да ГИСЗ ЯНАО	постановление Правительства ЯНАО от 17 сентября 2021 года № 837-П «О вводе в эксплуатацию государственной информационной системы здравоохранения Ямало-Ненецкого автономного округа»; приказ департамента здравоохранения ЯНАО от 22 декабря 2021 года №1248-о «О компонентах (подсистема, реестр, регистр) государственной информационной системы здравоохранения Ямало-Ненецкого автономного округа»
Электронный документооборот	нет	в 100% внедрён только в медицинских организациях, оказывающих стоматологическую помощь населению, или в 10% медицинских организаций от всех медицинских организаций
Работа сервиса выписки	да	приказ департамента

1	2	3
медицинских свидетельств о рождении	в составе компонентов ГИСЗ ЯНАО медицинская информационная система ЕЦП	здравоохранения ЯНАО от 18 февраля 2022 года №152-о «Об оформлении медицинских свидетельств о рождении и передаче в Федеральный реестр медицинских документов о рождении»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	нет	нет
Подсистема учёта рождаемости	да в составе компонентов ГИСЗ ЯНАО медицинская информационная система ЕЦП	приказ департамента здравоохранения ЯНАО от 22 декабря 2021 года №1248-о «О компонентах (подсистема, реестр, регистр) государственной информационной системы здравоохранения Ямало-Ненецкого автономного округа»
Подсистема организации медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»	да в составе компонентов ГИСЗ ЯНАО медицинская информационная система ЕЦП	приказ департамента здравоохранения ЯНАО от 22 декабря 2021 года №1248-о «О компонентах (подсистема, реестр, регистр) государственной информационной системы здравоохранения Ямало-Ненецкого автономного округа»

ГИСЗ ЯНАО ЕЦП осуществляет информационное взаимодействие с ВИМИС АКИНЕО.

По состоянию на 01 ноября 2022 года реализована передача в ВИМИС АКИНЕО по 9 из 16 структурированных электронных медицинских документов. Количество переданных электронных медицинских документов в ВИМИС АКИНЕО за указанный период составило около 182 тысяч документов.

Доля территориально выделенных структурных подразделений, передающих структурированные электронные документы в ВИМИС АКИНЕО – 87 %, при плановом значении на 2022 год – 50%. С января 2023 года в ВИМИС АКИНЕО будет осуществляться передача 100% запланированных электронных медицинских документов, включая «Протокол истории родов» и «Выписной эпикриз из родильного дома».

1.7. Выводы

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22 марта 2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» было

организовано проведение исследований на 5 наследственных заболеваний новорожденных в ЯНАО: гипотиреоз, галактоземию, фенилкетонурию, муковисцидоз, аденогенитальный синдром. Данные заболевания входят в перечень обязательного НС.

НС в ЯНАО выполняется в лабораторных отделениях ГБУЗ «СОКБ» в соответствии с приказом департамента здравоохранения ЯНАО от 28 октября 2015 года № 829-о «О совершенствовании скринингового обследования детей в Ямало-Ненецком автономном округе». Для выполнения данного вида исследования в ГБУЗ «СОКБ» 26 октября 2007 года было поставлено оборудование «Многофункциональная комплексная лаборатория полуавтоматическая», которое состоит из отдельных видов анализаторов.

С октября 2019 года исследования на наследственные заболевания у детей, родившихся в перинатальном центре ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ», проводятся на базе медико-генетической консультации ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ».

Выявление пациентов с орфанными заболеваниями осуществляют терапевтическая, педиатрическая и неонатологическая службы медицинских организаций. Первичная подтверждающая диагностика генетических заболеваний (повторные тесты от того же ребенка, у которого был получен патологический результат) проводится на базе лабораторного отделения ГБУЗ «СОКБ». Окончательный диагноз орфанного заболевания выставляется (подтверждается) в специализированных медицинских организациях федерального уровня.

Пациенты с редкими (орфанными) заболеваниями в полном объеме получают меры государственной социальной поддержки в части обеспечения необходимыми ЛП за счет средств окружного бюджета на основании Закона ЯНАО от 12 января 2007 года № 12-ЗАО «О здравоохранении в Ямало-Ненецком автономном округе» (далее – Закон 12-ЗАО).

Законом 12-ЗАО утвержден перечень категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых ЛП, медицинские изделия, СЛП отпускаются по рецептам врачей бесплатно. В данный перечень дополнительно включены 24 категории жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

Бюджетные ассигнования на лекарственное обеспечение лиц, страдающих орфанными заболеваниями, предусмотрены в бюджете ЯНАО, в общей сумме денежных средств, выделяемых на льготное лекарственное обеспечение региональных льготополучателей.

Необходимые ЛП входят в перечень лекарственных препаратов для медицинского применения, медицинских изделий и специализированных продуктов лечебного питания, применяемых при амбулаторном лечении и отпускаемых по рецептам врачей бесплатно Территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

Расширение спектра исследований позволит своевременно устанавливать диагноз и проводить все необходимые лечебные мероприятия для сохранения жизни и улучшения ее качества детскому и взрослому населению ЯНАО.

II. Организация проведения РНС

2.1. Цели Программы

Основной целью Программы является снижение младенческой смертности к 2024 году посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС до 4,4 промилле.

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

2.2. Задачи Программы

- 1) Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в ЯНАО.
- 2) Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом МЗ РФ от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ № 274н).
- 3) Совершенствование материально-технической базы лабораторий ГБКЗ «СОКБ» и ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ», выполняющих обследование на врожденные и (или) наследственные заболевания, выявленные в рамках РНС.
- 4) Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.
- 5) Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.
- 6) Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, включая обеспечение ЛП, СПЛП и медицинскими изделиями.
- 7) Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных МЗ РФ, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.
- 8) Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.
- 9) Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.
- 10) Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием региональных информационных сервисов.

2.3. Показатели Программы

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

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

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

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

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

2.4. Мероприятия Программы

Мероприятия Программы направлены на обеспечение совершенствования существующего уровня организации медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обеспечение преемственности акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора крови на тест-бланки, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, постановку диагноза до начала лечения, включая обеспечение ЛП и СПЛП, а также создание информационного обеспечения указанных этапов.

2.4.1. Мероприятие 1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в ЯНАО.

В связи с внедрением РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, который проводится на следующие заболевания: недостаточность других уточненных витаминов группы В (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланинемии (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина (тирозинемия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа»); другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; бета-кетотиолазная недостаточность; нарушения обмена жирных кислот (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная

недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксизина (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин - чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана); другие наследственные спинальные мышечные атрофии; первичные иммунодефициты необходимо создание дополнительной нормативной правовой базы:

издание приказа департамента здравоохранения ЯНАО по маршрутизации, регламентирующего все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом МЗ РФ № 274н;

актуализация приказа департамента здравоохранения ЯНАО по диспансерному наблюдению, оказанию экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в ЯНАО.

2.4.2. Мероприятие 2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.

В целях формирования оптимальной маршрутизации в рамках РНС, в соответствии с приказом № 274н утверждается алгоритм проведения РНС и организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории ЯНАО на уровне 12 медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь беременным и детям (19 поликлиник/поликлинических отделений), включающий следующие мероприятия:

1) информирование родителей (законного представителя) о проведении забора крови на НС и РНС, заполнение информированных согласий и/или отказа от оказания медицинской помощи;

2) формирование направлений на проведение забора крови новорожденных на тест-бланки в рамках НС и РНС с обеспечением возможности формирования бланка-направления с уникальным идентификационным номером, основанным на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении;

3) взятие крови:

а) взятие крови новорожденных производится средними медицинскими работниками в отделениях новорожденных родильных отделений, в детских поликлиниках медицинских организаций согласно схемам 1, 2;

б) взятие крови осуществляют медицинские работники, обученные правилам забора крови на фильтровальные тест-бланки;

в) тест-бланки на НС на 5 капель крови приобретаются ГБУЗ «СОКБ» и ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» самостоятельно по среднестатистическому числу родов в год, тест-бланки на 3 капли для РНС, по среднестатистическому числу родов в год; тест-бланки выдаются в каждую прикрепленную медицинскую

организацию согласно схеме маршрутизации по заявкам от медицинских организаций;

г) кровь берется в возрасте 24 – 48 часов жизни для НС и РНС у доношенного и на 7 сутки (144 – 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного на фильтровальный тест-бланк, после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа. Забор крови осуществляется из пятки новорожденного через 3 часа после кормления;

д) направление на новорожденного для забора образцов крови, сформированное посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку;

е) информация о взятии образцов крови (дата и время) вносится в карту развития ребенка и выписной эпикриз;

4) подготовка к транспортировке и транспортировка подготовленных высушенных образцов крови в ГБУЗ «СОКБ» и ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ»:

а) подготовленные тест-бланки с высушенными пятнами крови вместе с направлениями на НС и РНС ежедневно собираются назначенным по приказу медицинской организации ответственным медицинским работником и проверяются на качество забора крови и правильность заполнения тест-бланков и направлений;

б) во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь с пятнами крови, не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями подготавливаются к транспортировке;

в) транспортировка высушенных тест-бланков в ГБУЗ «СОКБ» из медицинских организаций осуществляется один раз в два дня посредством воздушного (авиатранспорт), наземного (автомобильный, железнодорожный) или водного сообщения;

г) транспортировка осуществляется при комнатной температуре;

5) получение тест-бланков ГБУЗ «СОКБ» и ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ»:

а) получение тест-бланков с высушенными пятнами крови с направлениями, сортировка и регистрация их для выполнения НС и РНС;

б) регистрация в информационной системе;

в) выполнение исследований на НС в течение 3 рабочих дней с момента получения тест-бланков;

г) подготовка, хранение, проверка заполненных сведений на направлении и в информационной системе, а также транспортировка в лабораторию НС г. Екатеринбург не реже одного раза в 2 дня; для этого вызывается курьер и ему передается подготовленный к отправке биоматериал с направлениями и сопроводительными документами.

По состоянию на 10 ноября 2022 года отработана оптимальная система доставки тест-бланков из г. Салехарда и г. Ноябрьска в г. Екатеринбург в лабораторию НС в течение 48 часов с момента передачи курьеру посылки;

д) при получении отклоненных (патологических) от референсных значений результатов НС в течение 2 часов врачом лабораторным генетиком подготавливается письмо на имя главного врача медицинской организации о полученных патологических результатах, регистрируется и отправляется по системе электронного документооборота «Тезис» в медицинскую организацию о необходимости повторного забора крови у ребенка в сроки не более 24 часов

и направлении ее в лабораторию НС в ГБУЗ «СОКБ» не позднее 24 часов с момента получения результата;

е) подтверждающая диагностика наследственных и врожденных заболеваний проводится всем пациентам за пределами ЯНАО по причине отсутствия медико-генетической лаборатории и врача-генетика в связи с низкой плотностью населения в ЯНАО;

ж) при получении повторно отклоненных результатов в ГБУЗ «СОКБ» или ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» подготавливается письмо на имя главного врача медицинской организации о полученных результатах, регистрируется и отправляется по системе электронного документооборота «Тезис» в медицинскую организацию;

з) после получения патологических результатов формируется группа больных по нозологиям;

и) диспансерное наблюдение профильными специалистами осуществляется по месту жительства. При необходимости коррекции терапии, а также изменении состояния пациента, проводятся ТМК с врачами-генетиками за пределами ЯНАО, решается вопрос о тактике ведения либо госпитализации пациента.

При ухудшении соматического состояния все пациенты госпитализируются в профильные отделения/отделения анестезиологии и реанимации с решением вопроса путем консультирования по ТМК о дальнейшей тактике ведения или транспортировке в медицинские организации других субъектов.

Из средств окружного бюджета на лекарственное обеспечение региональных льготников в 2022 году предусмотрено 1 922 млн рублей. За текущий период 2022 года обеспечено около 119 тысяч региональных льготников, выписано 582 тысячи рецептов, лекарственных препаратов отпущено на сумму 1 756,4 млн рублей. В том числе были обеспечены лекарственными препаратами 2 544 инвалида на сумму 50 млн рублей и 676 детей-инвалидов на сумму 13 млн рублей.

2.4.3. Мероприятие 3. Совершенствование лабораторий медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

С целью выполнения Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом № 274н, в условиях существующего дефицита кадров, а также износа оборудования обеспечить укомплектованность кадрами и замену в течение 2023 – 2025 годов работающего оборудования в лабораториях ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ», выработавшего свой ресурс (более 10 лет эксплуатации) и дооснастить лаборатории оборудованием, в соответствии с приложениями №№ 3, 3.1 к Программе.

2.4.4. Мероприятие 4. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

Медицинская помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в ЯНАО оказывается врачами-специалистами по профилям заболеваний.

С целью реализации мероприятий РНС определена потребность ГБУЗ «СОКБ» и ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» в кадрах на 2023 – 2025 годы: врач-генетик – 1 человек, врач лабораторный генетик – 1 человек.

В штатном расписании ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» необходимо выделить одного врача-генетика для осуществления приемов детей групп риска по НС и РНС, проведения организационно-методической работы, осуществления телемедицинского консультирования пациентов и медицинских организаций. Для осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с наследственными болезнями обмена в медицинских организациях определить врача-педиатра.

В соответствии с существующими нормативными документами медицинские организации обеспечены медицинскими кадрами, осуществляющими отбор проб у новорожденных на НС и РНС.

Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования, будет осуществляться не реже 1 раза в год за счет средств окружного бюджета или обязательного медицинского страхования в плановом порядке.

С целью привлечения и закрепления медицинских работников реализуются следующие меры:

1. Предоставление льготного ипотечного кредитования.
2. Приватизация служебного жилья после 10 лет работы на должностях, оказывающих первичную медико-санитарную помощь и скорую помощь.
3. Компенсация расходов за аренду жилого помещения.
4. Предоставление служебного жилья.
5. Предоставление жилых помещений лицам из числа нуждающихся в улучшении жилищных условий по договору социального найма.
6. Предоставление места в общежитии.
7. Оплата жилищно-коммунальных услуг.
8. Предоставление безвозмездно земельного участка.
9. Предоставление в первоочередном порядке мест детям медицинских работников, оказывающих первичную медико-санитарную помощь и скорую помощь, в дошкольных образовательных организациях.
10. Единовременная компенсационная выплата медицинским работникам (врачам, фельдшерам, а также акушеркам и медицинским сестрам фельдшерских и фельдшерско-акушерских пунктов), прибывшим (переехавшим) на работу в сельские населенные пункты, либо рабочие поселки, либо поселки городского типа, либо города с населением до 50 тысяч человек.
11. Единовременная компенсационная выплата врачам медицинских организаций, оказывающим медицинскую помощь в амбулаторных условиях по дефицитным специальностям.
12. Единовременное пособие специалистам, принятым на работу впервые.
13. Единовременное пособие работникам при назначении трудовой пенсии по старости.

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

Текущими задачами по обеспечению информационного взаимодействия сопровождения оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС, являются:

разработка автоматизированного контроля проведения НС и РНС в ЯНАО с учетом новых нормативных документов на базе автоматизированной системы «Неонатальный скрининг»;

- разработка и внедрение в регионе информационной системы, обеспечивающей ведение регистра пациентов с выявленными при проведении НС и РНС заболеваниями и реализующей следующий функционал: мониторинг (оперативное получение данных) по маршрутизации и оказании медицинской помощи пациентам; планирование и управление потоками пациентов; анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

- внедрение мероприятий по информированию пациентов о НС и РНС, а также о результатах НС и РНС.

2.4.6. Мероприятие 6. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС.

Данное мероприятие по организации первичной специализированной медико-санитарной помощи 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 РНС с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, во взаимодействии с ведущими федеральными центрами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Внедрение РНС требует актуализации приказа департамента здравоохранения ЯНАО по диспансерному наблюдению, оказанию экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС в ЯНАО. Окончание данного мероприятия запланировано на 31 марта 2023 года.

Планируется утвердить маршрутизацию пациентов с впервые установленным диагнозом по каждому заболеванию из группы РНС.

Дети с впервые установленным диагнозом из группы наследственных болезней обмена аминокислот, органических кислот или дефектов бета-окисления жирных кислот берутся под диспансерное наблюдение профильного специалиста по месту жительства. При отдельных формах наследственных болезней обмена в виду высокого риска развития метаболического криза ребенок подлежит экстренной госпитализации в медицинские организации для клинического обследования и инициации патогенетической терапии, в том числе диетотерапии. Дальнейшее диспансерное наблюдение, лабораторный контроль, оформление заявок на ЛП и СПЛП осуществляется врачом-специалистом медицинской организации, в которой находится пациент, с проведением ТМК с МГЦ/МГК. Ребенок также подлежит мультидисциплинарному наблюдению и реабилитационным мероприятиям в поликлинике по месту жительства, в многопрофильных детских больницах и реабилитационных центрах за пределами ЯНАО.

В поликлинике по месту жительства осуществляется контроль за своевременным получением рецептов на препараты патогенетической терапии и СПЛП, регулярностью направления пациента на консультацию к врачу-генетику, соблюдением рекомендаций по диетотерапии и мероприятиям диспансерного наблюдения. При наличии сложных клинических ситуаций осуществляется взаимодействие с федеральными центрами, НМИЦ, МГЦ/МГК ЗБ уровня, в том числе в форме экстренных и плановых ТМК, а также направление пациентов для оказания высокотехнологичной помощи.

Дети с впервые установленным диагнозом «спинальная мышечная атрофия» подлежат диспансерному наблюдению врачом-неврологом медицинских организаций по месту жительства. Ребенок подлежит экстренной госпитализации в неврологическое отделение федерального центра за пределы ЯНАО с целью клинического обследования и назначения патогенетической терапии, оформления заявки на ЛП в соответствии с действующими порядками. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется врачом-неврологом по месту жительства. Ребенок также подлежит мультидисциплинарному наблюдению и реабилитационным мероприятиям в поликлинике по месту жительства, в многопрофильных детских больницах и реабилитационных центрах.

Дети с впервые установленным диагнозом первичный иммунодефицит подлежат диспансерному наблюдению профильным специалистом или врачом-педиатром. Ребенок направляется в неотложном порядке на амбулаторную консультацию врача-иммунолога в федеральный центр, НМИЦ, МГЦ/МГК или госпитализацию, в зависимости от клинических показаний. Дальнейшее диспансерное наблюдение осуществляется врачом-педиатром по месту жительства. Ребенок также подлежит мультидисциплинарному наблюдению и реабилитационным мероприятиям в поликлинике по месту жительства, в многопрофильных детских больницах и реабилитационных центрах.

Приказом департамента здравоохранения ЯНАО будет утвержден порядок оказания медицинской помощи при экстренных и неотложных состояниях при наследственных болезнях обмена (далее – НБО) на всех уровнях организации медицинской помощи, с маршрутизацией пациента с метаболическим кризом в медицинскую организацию, в том числе за пределы ЯНАО, предусматривающий:

- внедрение клинических рекомендаций по соответствующим нозологиям во всех медицинских организациях, осуществляющих оказание помощи ребенку с НБО (в том числе, детские поликлиники и стационары по месту жительства, отделения реанимации, многопрофильные больницы);

- создание резерва ЛП для оказания помощи при метаболическом кризе на стационарном этапе (скавенджеры аммония, парентеральные формы левокарнитина и другие);

- обеспечение доступности ТМК в медицинских организациях всех уровней для осуществления экстренных консультаций с профильными учреждениями (НМИЦ, федеральный центр).

Приказом департамента здравоохранения ЯНАО будет разработан механизм обеспечения СПЛП, позволяющий инициировать диетотерапию пациентам с наследственными болезнями обмена в кратчайшие сроки после постановки диагноза, учитывая их жизнеугрожающий характер, обеспечен контроль за регулярностью получения рецептов на ЛП и СПЛП, наблюдение у

профильных специалистов, общеклиническое обследование в соответствии с клиническими рекомендациями, выполнение реабилитационных мероприятий, взаимодействие с федеральным центром, НМИЦ и МГЦ/МГК по вопросам диспансерного наблюдения пациентов с наследственными болезнями обмена. Обеспечена доступность ТМК с профильными специалистами по вопросам коррекции диетотерапии, диспансерного наблюдения пациентов.

Обеспечение направления врачами-специалистами медицинских организаций (детские поликлиники, женские консультации) на консультацию к врачу-генетику в федеральный центр, НМИЦ, МГЦ/МГК семей с отягощенным генеалогическим анамнезом, в том числе беременных женщин не позднее 12 недель беременности.

2.4.7. Мероприятие 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.

С целью реализации мероприятий по внедрению клинических рекомендаций и разработке протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основании порядков и с учетом стандартов оказания медицинской помощи департаменту здравоохранения ЯНАО необходимо разработать и утвердить приказ «Об организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций», в соответствии с которым руководителям медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями:

1) обеспечить работу по оказанию медицинской помощи в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 17 ноября 2021 года № 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 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;

2) назначить приказом по медицинской организации ответственное лицо за организацию работы в соответствии с клиническими рекомендациями;

3) проводить анализ клинических рекомендаций на предмет возможности их внедрения в медицинской организации;

4) при отсутствии возможности исполнения отдельных положений клинических рекомендаций принять меры к скорейшему устранению выявленных нарушений;

5) внедрить систему информирования о нежелательных событиях при осуществлении медицинской деятельности, включая информирование о побочных действиях и нежелательных реакциях при применении лекарственных препаратов и медицинских изделий, в том числе связанных с оказанием медицинской помощи в соответствии с клиническими рекомендациями;

6) внедрить регламент оценки уровня знаний медицинским персоналом клинических рекомендаций, критериев оценки качества медицинской помощи и

нормативных документов, регламентирующих порядок оказания медицинской помощи;

7) обеспечить контроль исполнения приведенных в клинических рекомендациях мероприятий.

Обеспечить организационно-методическую поддержку медицинских организаций, в том числе проведение научно-практических мероприятий (профильные школы для врачей специалистов, семинары, вебинары) для врачей неврологов, педиатров по реализации положений клинических рекомендаций на территории ЯНАО.

Необходимо обеспечить контроль соответствия оснащения медицинских организаций положениям клинических рекомендаций со стороны департамента здравоохранения ЯНАО.

2.4.8. Мероприятие 8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

Внутренний контроль качества и безопасности медицинской деятельности в медицинских организациях осуществляется в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, правилами проведения лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных видов диагностических исследований, положениями об организации оказания медицинской помощи по видам медицинской помощи, порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, порядками проведения медицинских экспертиз, диспансеризации, диспансерного наблюдения, медицинских осмотров и медицинских освидетельствований, с учетом стандартов медицинской помощи и на основе клинических рекомендаций, а также соблюдения обязательных требований к обеспечению качества и безопасности медицинской деятельности согласно приказу Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 31 июля 2020 года № 787н «Об утверждении Порядка организации и проведения ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности».

С целью проведения НС и РНС на настоящий момент в ГБУЗ «СОКБ» и ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» разработаны стандартные операционные процедуры по следующим процессам:

- идентификация пациента при заборе образцов крови на тест-бланк при проведении НС;

- алгоритм взятия и подготовки к транспортировке образцов крови на тест-бланк при проведении НС, РНС;

- алгоритм приема лабораторией биоматериала для НС;

- протокол исследования по каждому из 5 заболеваний.

С целью унифицированных подходов к организации РНС в рамках Программы к 01 марта 2023 года требуется разработать стандартную операционную процедуру по информированию беременной женщины/родильницы о проведении НС на приеме в женской консультации и родильном доме, алгоритм приема лабораторией биоматериала для РНС, протокол исследования по каждому из скринируемых заболеваний.

Необходимо обеспечить контроль внедрения и исполнения в постоянном режиме стандартных операционных процедур в медицинских организациях, осуществляющих НС и РНС, что позволит обеспечить простой понятный алгоритм выполнения каждого процесса при реализации РНС в целях

качественной, безопасной, своевременной, доступной процедуры в каждой конкретной медицинской организации.

2.4.9. Мероприятие 9. Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Широкое внедрение консультирования диспансерной группы пациентов с фенилкетонурией, галактоземией, НБО с применением ТМК в режиме «Врач-врач» и «Врач-пациент», в ходе которых проводится коррекция диетотерапии, оценка лабораторных показателей эффективности лечения, контроль качества наблюдения и выполнения рекомендаций федеральных НМИЦ и МГЦ, по месту жительства в соответствии с клиническими рекомендациями.

2.4.10. Мероприятие 10. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Предоставление отчета о впервые выявленных пациентах по НС и РНС в департамент здравоохранения ЯНАО осуществляется в ежемесячном режиме по утвержденной форме.

Создание регионального регистра пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, выявленными по НС и РНС, интегрированного в существующие медицинские системы, будет способствовать эффективному сбору достоверных статистических данных и показателей.

Регистр позволит формировать различные формы отчета (ежемесячно, ежеквартально, ежегодно).

2.4.11. Мероприятие 11. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.

Информационная поддержка НС и РНС, проведение массовой просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации будет обеспечено департаментом здравоохранения ЯНАО совместно с медицинскими организациями.

В рамках подготовки к реализации мероприятий РНС разработана и будет утверждена приказом департамента здравоохранения ЯНАО форма информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС.

В проведении просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации будут задействованы представители департамента здравоохранения ЯНАО, главные внештатные специалисты региона, эксперты.

ГБУЗ ЯНАО «Центр общественного здоровья и медицинской профилактики» во взаимодействии с департаментом здравоохранения ЯНАО необходимо разработать и обеспечить наличие в родовспомогательных, детских медицинских организациях информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме, предоставляющей информацию о РНС.

План мероприятий представлен в приложении № 5 к Программе.

III. Результаты Программы

3.1. Индикативные показатели Программы

Таблица 16

Наименование показателя	2023 год	2024 год	2025 год
1	2	3	4
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в субъекте Российской Федерации, не менее (%)	80%	95%	95%
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в субъектах Российской Федерации (%)	0,1%	0,1%	0,1%
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено диспансерное наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъектах Российской Федерации, не менее (%)	90%	95%	95%
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию от общего числа детей, которым установлено диспансерное наблюдение (%)	95%	95%	95%

3.2. Сроки реализации Программы

Программа реализуется в период 2023 – 2025 годов.

3.3. Финансово-экономическое обоснование Программы

Финансово-экономическое обоснование Программы, включая мероприятия по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на наследственные и (или) врожденные заболевания представлено в таблице 17.

Планируемый бюджет Программы (тыс. рублей)

Таблица 17

Наименование	2023 год	2024 год	2025 год	Итого
1	2	3	4	5
Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	2 280,9	2 283,3	1 986,5	6 550,7
Бюджет субъекта	12 925,1	12 938,7	13 294,5	39 158,3
Иные источники (включая	0	0	0	0

1	2	3	4	5
внебюджетные источники от приносящей доход деятельности медицинских организаций)				
Консолидированный бюджет	0	0	0	0

Схема маршрутизации тест-бланков на проведение РНС на наследственные и врожденные заболевания из медицинских организаций

Таблица 18

Принимающая тест-бланки медицинская организация	Предварительный расчет сроков доставки и затрат на транспортировку биоматериала	Транспортировка в ГБУЗ ЯНАО	Транспортировка из ГБУЗ ЯНАО
1	2	3	4
ГАУЗ СО «КДЦ ОЗМР»	Срок доставки: 2 – 3 раза в неделю (зависит от расписания авиаперелетов). Реальный вес до 500 грамм. Расчет затрат на одну доставку 2500 руб. Общая сумма затрат на год 455 000,00 руб.	ГБУЗ «СОКБ»	ГБУЗ ЯНАО «Лабытнангская ГБ»
			ГБУЗ ЯНАО «Яр-Салинская ЦРБ имени Е.А. Кесельмана»
			ГБУЗ ЯНАО «Аксарковская ЦРБ»
			ГБУЗ ЯНАО «Мужевская ЦРБ»
			ГБУЗ ЯНАО «Надымская ЦРБ»
			ГБУЗ ЯНАО «Тазовская ЦРБ»
			ГБУЗ ЯНАО «Красноселькупская ЦРБ»
			ГБУЗ ЯНАО «Тарко-Салинская ЦРБ»
ГАУЗ СО «КДЦ ОЗМР»	Срок доставки: 2 раза в неделю (зависит от расписания авиаперелетов). Реальный вес до 100 грамм. Расчет затрат на одну доставку 287,56 руб. Общая сумма затрат на год 27 605,76 руб.	ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ»	ГБУЗ ЯНАО «Новоуренгойская ЦГБ»
			ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ»

Приложение № 1

к региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ямало-Ненецком автономном округе»

КОЛИЧЕСТВО

медицинских организаций, осуществляющих забор проб для проведения НС

№ п/п	Наименование	Уровень медицинской организации	Количество медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)	Число новорожденных, которым взята проба для НС на наследственные заболевания по данным 2021 года
1	2	3	4	5	6
1.	Количество медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	5	-	386
		2 уровень	4	-	845
		3А уровень	3	-	4265
		3Б уровень	-	-	-
2.	Количество детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	6	-	48
		2 уровень	3	-	50
		3 уровень	4	-	967
3.	ИТОГО				5496* (в учреждениях родовспоможения) + 1065 (в детской поликлинике)

❏ Общее число новорожденных, которым взята проба для НС.

По данным медицинских организаций, число специалистов, которые занимаются забором образцов крови в учреждениях родовспоможения – 75 человек, в детских поликлиниках – 35 человек.

Приложение № 2

к региональной программе «Обеспечение
расширенного неонатального скрининга
в Ямало-Ненецком автономном округе»

ПЕРЕЧЕНЬ

медицинских организаций, осуществляющих НС в ЯНАО

Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющих проведение НС ЗА уровня	Адрес, тел, e-mail	Ф.И.О. руководителя медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года	
			число	доля от всех выполненных в ЯНАО	число	доля от всех выполненных в ЯНАО
1	2	3	4	5	6	7
Лабораторное отделение, отдел НС ГБУЗ «СОКБ»						
ГБУЗ «СОКБ», лабораторное отделение, отдел НС	г. Салехард, ул. Мира д.39, тел: +7(34922) 4-50-79, info@sokb.yamalmed.ru	Лукинов Андрей Витальевич, главный врач-директор ТЦМК, тел/факс +7(34922) 4-50-79, info@sokb.yamalmed.ru , Бикбулатова Людмила Николаевна, заведующий лабораторным отделением, +7(34922) 4-49-80, bikbulatova-info@sokb.yamalmed.ru	33772 (в том числе в ГБУЗ «СОКБ» – 24332)	72%	0	0
Медико-генетическая лаборатория консультативно-диагностического отделения перинатального центра ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ»						
ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ»	г. Ноябрьск, ул. Муравленко д. 42 б тел.: +7(3496) 35-01-70, info@ncgb.yamalmed.ru	Зинин Максим Иванович, главный врач, тел/факс +7(3496) 35-01-70 info@ncgb.yamalmed.ru , Катаев Сергей Викторович, Биолог, ведущий специалист медико-генетической лаборатории, +7(3496) 33-70-86, sergey-kataew@yandex.ru	9440 (ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ»)	28%	0	0

Приложение № 3

к региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ямало-Ненецком автономном округе»

ОСНАЩЕНИЕ

лаборатории, проводящей НС

(приложение № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом МЗ РФ от 21 апреля 2022 года № 274н)

Лабораторное отделение ГБУЗ «СОКБ»

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	2	1 срок эксплуатации с 2009 года	50
2.	261550	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, аденогенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
	261770	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>	2	1 срок эксплуатации с 2009 года	50
3.	107660	анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	танDEMный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения РНС методом танDEMной масс-	0	0	0
	107670	анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				

1	2	3	4	5	6	7
	350330	жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>			
	382270	газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
4.	335060	перемешиватель термостатируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшетов <3>, <4А>, <4Б>	2	1 срок эксплуатации с 2009 года	50
5.	260410	шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	1	1	100
6.	261750	испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшетов <4А>, <4Б>	1	0	0
7.	260430	центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутайнеров, планшетов <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
8.	261700	встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки <3>, <4А>, <4Б>	2	1 срок эксплуатации с 2009 года	50
9.	145580	перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	1	1 срок эксплуатации с 2009 года	100
10.	152690	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
11.	131980	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
	347590	система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				
	361300	облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды				
	375930	очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12.	352570	холодильник/морозильная камера для лаборатории	холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	1	1 срок эксплуатации с 2009 года, бытовой	100

1	2	3	4	5	6	7
13.	215850	холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
	261620	холодильник лабораторный, стандартный	холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>			
14.	108730	штатив для пробирок	штатив для пробирок <3>, <4А>, <4Б>	1	2	200
15.	124480	пипетка механическая	комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	6	2	100
	292310	пипетка электронная			0	0
	292320	пипетка электронная, однофункциональная			0	0
	292390	микропипетка электронная			0	0
	380120	микропипетка механическая ИВД			2	100
	124540	микропипетка механическая			2	100
16.	181470	шкаф вытяжной	шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
17.	123680	контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	контейнер <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
18.	185890	контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	контейнер <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
19.	231020	система деионизационной очистки воды	деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
20.	185950	система дистилляционной очистки воды	дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
			бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Требуемое количество к приобретению
1	2	3	4	5
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>	1	1*	0
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	1	1**	100
3.	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	4	0	4

1	2	3	4	5
4.	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
5.	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	1	0	1

*Без источника бесперебойного питания

**Региональное программное обеспечение находится в процессе апробации

<2> Для медицинских организаций первой группы.

<3> Для медицинских организаций второй группы.

<4А> Для медицинских организаций третьей А группы.

<4Б> Для медицинских организаций третьей Б группы.

Таким образом, в рамках исполнения стандарта оснащения лабораторным оборудованием для проведения НС, изложенного в приложении № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом № 274н, необходимо приведение имеющегося оборудования в соответствие с требуемым по количеству и наименованиям.

Приложение № 3.1

к региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ямало-Ненецком автономном округе»

ОСНАЩЕНИЕ

лаборатории, проводящей НС
(приложение № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом МЗ РФ от 21 апреля 2022 года № 274н)

Медико-генетическая лаборатория ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ»

№ п/п	Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	4	2	50
2.	261550	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии <3>, <4А>, <4Б>	1	0	0
	261770	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>	3	2	67
3.	107660	анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	танDEMный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального	0	0	0
	107670	анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				

1	2	3	4	5	6	7
	350330	жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	скрининга методом tandemной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>			
	382270	газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
4.	335060	перемешиватель термостатируемый лабораторный	шейкер-инкубатор для планшетов <3>, <4А>, <4Б>	4	1	25
5.	260410	шкаф сушильный общего назначения	сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	4	2	50
6.	261750	испаритель лабораторный	эвапоратор с насосом для планшетов <4А>, <4Б>	2	1	50
7.	260430	центрифуга настольная общего назначения	центрифуга настольная с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутайнеров, планшетов <3>, <4А>, <4Б>	4	2	50
8.	261700	встряхиватель лабораторный	вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
9.	145580	перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
10.	152690	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
11.	131980	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
	347590	система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом		0	0	0
	361300	облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды		0	0	0
	375930	очиститель воздуха ультрафиолетовый		0	0	0
12.	352570	холодильник/морозильная камера для лаборатории	холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	3	2	67
13.	215850	холодильник фармацевтический	холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50
	261620	холодильник	холодильник	2	2	100

1	2	3	4	5	6	7
		лабораторный, стандартный	лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>			
14.	318570	скрининг метаболизма новорожденных/врож- денные заболевания ИВД, калибратор	тест-системы для НС на адreno- генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>	9000	9000	100
	318580	скрининг метаболизма новорожденных/врож- денных заболеваний ИВД, контрольный материал		0	0	0
	318600	скрининг метаболизма новорожденных/врож- денные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ		0	0	0
	318610	скрининг метаболизма новорожденных/врож- денные заболевания ИВД, реагент		0	0	0
	318590	скрининг метаболизма новорожденных/врож- денные заболевания ИВД, набор, масс- спектрофотометрический анализ		0	0	0
15.	192300	множественные аминокислоты/метабо- литы карнитина ИВД, набор, масс- спектрометрический анализ	тест-системы для РНС методом тандемной масс- спектрометрии <4А>, <4Б>	0	0	0
	339500	множественные аминокислоты/метабо- литы карнитина ИВД, набор, масс- спектрометрический анализ/жидкостная хроматография		0	0	0
16.	350660	набор для забора крови методом сухой капли ИВД	тест-бланки для забора образцов крови для НС новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	9000	9000	100
17.	108730	штатив для пробирок	штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	7	8	100
18.	124480	пипетка механическая	комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	12	12	100
	292310	пипетка электронная		0	0	0
	292320	пипетка электронная, однофункциональная		0	0	0
	292390	микропипетка электронная		0	0	0
	380120	микропипетка механическая ИВД		0	2	100
	124540	микропипетка механическая		0	2	100
19.	181470	шкаф вытяжной	шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	2	0	0

1	2	3	4	5	6	7
20.	123680	контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	контейнер <3>, <4А>, <4Б>	12	12	100
21.	185890	контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	контейнер <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
22.	231020	система деионизационной очистки воды	деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	2	0	0
23.	185950	система дистилляционной очистки воды	дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
			бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	0	0	0

Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5
1.	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>	2	2*	100
2.	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	2	2**	100
3.	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	3	1	33
4.	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	3	3	100
5.	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	2	1	50

*Без источника бесперебойного питания

**Региональное программное обеспечение находится в процессе апробации

<2> Для медицинских организаций первой группы.

<3> Для медицинских организаций второй группы.

<4А> Для медицинских организаций третьей А группы.

<4Б> Для медицинских организаций третьей Б группы.

Таким образом, в рамках исполнения стандарта оснащения лабораторным оборудованием для проведения НС, изложенного в приложении № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом № 274н, необходимо приведение имеющегося оборудования в соответствие с требуемым по количеству и наименованиям.

Приложение № 4

к региональной программе «Обеспечение
расширенного неонатального скрининга
в Ямало-Ненецком автономном округе»

УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ
медицинским персоналом лабораторного отделения в части обеспечения
проведения НС

ГБУЗ «СОКБ»

№ 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	0	0	0	0
2.	Врач-лабораторный генетик	1	1	1	100
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0
4.	Врач-диетолог	0	0	0	0
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0	0	0	0
6.	Врач-невролог	0	0	0	0
7.	Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	0
8.	Врач ультразвуковой диагностики	0	0	0	0
9.	Врач акушер-гинеколог	0	0	0	0
10.	Биолог	0	0	0	0
11.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	1	1	1	100
13.	Лаборант	0	0	0	0
14.	Старшая медицинская сестра	0	0	0	0
15.	Медицинская сестра	0	0	0	0
16.	Медицинская сестра процедурной	0	0	0	0
17.	Акушерка	0	0	0	0
18.	Медицинский статистик	0	0	0	0
19.	Сестра-хозяйка	1	1	1	100
20.	Медицинский регистратор	0	0	0	0
21.	Санитар	1	1	1	100

Приложение № 4.1

к региональной программе «Обеспечение
расширенного неонатального скрининга
в Ямало-Ненецком автономном округе»

УКОМПЛЕКТОВАННОСТЬ
медицинским персоналом медико-генетической лаборатории

ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ»

№ 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 совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Врач-генетик	1	0,25	0	0%
2.	Врач – лабораторный генетик	2	0,5	1	25%
3.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0
4.	Врач-диетолог	0	0	0	0
5.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0	0	0	0
6.	Врач-невролог	0	0	0	0
7.	Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	0
8.	Врач ультразвуковой диагностики	0	0	0	0
9.	Врач – акушер-гинеколог	0	0	0	0
10.	Биолог	3	2,75	2	75%
11.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0
12.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	4	2,5	2	62,5%
13.	Лаборант	0	0	0	0
14.	Старшая медицинская сестра	0	0	0	0
15.	Медицинская сестра	0	0	0	0
16.	Медицинская сестра процедурной	0	0	0	0
17.	Акушерка	0	0	0	0
18.	Медицинский статистик	0	0	0	0
19.	Сестра-хозяйка	0	0	0	0
20.	Медицинский регистратор	0	0	0	0
21.	Санитар	0,5	0,5	1	100

Приложение № 5

к региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ямало-Ненецком автономном округе»

ПЛАН
мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Ямало-Ненецком автономном округе»

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанный период
		начало	окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
I. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения РНС (РНС) в ЯНАО							
1.	Совершенствование диспансерного наблюдения детей с наследственными (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках проведенного РНС в ЯНАО	01.12.2022	31.03.2023	департамент здравоохранения ЯНАО	разработан и утвержден приказ департамента здравоохранения ЯНАО «О совершенствовании диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, в ЯНАО»	приказ департамента здравоохранения ЯНАО	издан приказ департамента здравоохранения ЯНАО «О совершенствовании диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, в ЯНАО»
II. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС							
1.	Направление на обучение ответственных специалистов	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения	ежегодное обучение медицинских работников,	отчет департамента здравоохранения	ежегодно проходят обучение специалисты

1	2	3	4	5	6	7	8
	медицинских организаций 1-й и 2-й группы, осуществляющих взятие крови для проведения РНС			ЯНАО	осуществляющих взятие крови на РНС	ЯНАО	медицинских организаций ЯНАО
2.	Приведение штатного расписания ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ» в соответствие с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом № 274н	01.01.2023	31.12.2023	департамент здравоохранения ЯНАО	утверждено штатное расписание в ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ»	отчет департамента здравоохранения ЯНАО	изданы приказы главных врачей ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ» об утверждении штатного расписания
3.	Формирование неснижаемого запаса тест-бланков	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения ЯНАО	сформирован запас тест-бланков в размере 3-месячной потребности	отчет ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ» 2 раза в год	номер и дата заключенного контракта на поставку тест-бланков
4.	Обеспечение мероприятий проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения ЯНАО	число направленных проб в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»	отчет ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ» 2 раза в год	100 % от подтвержденных случаев
III. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями							
1.	Разработка дорожной карты по дооснащению оборудованием лаборатории ГБУЗ ЯНАО «Ноябрьская ЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ» 2 раза в год в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом № 274н	01.01.2023	31.12.2024	департамент здравоохранения ЯНАО главные врачи медицинских организаций	утверждены приказы ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ»	отчет главных врачей	осуществлено оснащение оборудованием лабораторий ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ»
IV. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС							
1.	Обучение сотрудников	01.01.2023	31.12.2025	главные врачи	утвержден план обучения	отчет ГБУЗ ЯНАО	специалисты обучены

1	2	3	4	5	6	7	8
	лабораторий, осуществляющих проведение исследований в рамках НС и РНС в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»			медицинских организаций		«НЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ»	в 100 % от потребности
2.	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования, не реже 1 раза в год за счет средств бюджета или обязательного медицинского страхования	01.01.2023	31.12.2025	главные врачи медицинских организаций	утвержден план повышения квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с профилем	отчет ГБУЗ ЯНАО «НЦГБ» и ГБУЗ «СОКБ»	повышена квалификация медицинских работников, участвующие в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с профилем
V. Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС							
1.	Формирование перечня медицинских организаций, оформляющих МСР в форме электронного документа	февраль 2022 года	февраль 2022 года	департамент здравоохранения ЯНАО	сформирован перечень медицинских организаций, оформляющих МСР в форме электронного документа	отчет медицинских организаций	приказ департамента здравоохранения ЯНАО об утверждении перечня медицинских организаций, оформляющих МСР в форме электронного документа
2.	Первичная регистрация в ВИМИС АКНЕО специалистов медицинских организаций	август 2022 года	на постоянной основе по факту потребности в подключении новых пользователей	главные врачи медицинских организаций ГБУЗ МИАЦ ЯНАО	организована первичная регистрация в ВИМИС АКНЕО специалистов медицинских организаций	отчет медицинских организаций	проведена первичная регистрация в ВИМИС АКНЕО специалистов медицинских организаций

1	2	3	4	5	6	7	8
			телей				
3.	Передача МСР в ФРМСР в 100% случаев выдачи МСР	июнь 2022 года	на постоянной основе	главные врачи медицинских организаций ГБУЗ МИАЦ ЯНАО, департамент здравоохранения ЯНАО	организована передача МСР в ФРМСР в 100% случаев выдачи МСР	отчет ГБУЗ МИАЦ ЯНАО	осуществляется передача МСР в ФРМСР в 100% случаев выдачи МСР
4.	Обучение пользователей работе в ВИМИС АКИНЕО	декабрь 2022 года	декабрь 2022 года	НМИЦ главные врачи медицинских организаций главный внештатный специалист по акушерству, гинекологии и неонатологии департамент здравоохранения ЯНАО ГБУЗ МИАЦ ЯНАО департамент здравоохранения ЯНАО	организовано обучение пользователей работе в ВИМИС АКИНЕО	отчет главных врачей медицинских организаций отчет главного внештатного специалиста по акушерству, гинекологии и неонатологии департамент здравоохранения ЯНАО	проведено обучение пользователей работе в ВИМИС АКИНЕО
5.	Передача сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС АКИНЕО	по факту реализации на федеральном уровне	по факту реализации на федеральном уровне	главные врачи медицинских организаций главный внештатный	организована передача сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС АКИНЕО	отчет главного внештатного специалиста по акушерству, гинекологии и неонатологии	обеспечена передача сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС

1	2	3	4	5	6	7	8
				специалист по акушерству, гинекологии и неонатологии департамента здравоохранения ЯНАО		департамента здравоохранения ЯНАО	АКИНЕО
6.	Передача сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС АКИНЕО	январь 2022 года	на постоянно й основе	департамент здравоохранения ЯНАО ГБУЗ МИАЦ ЯНАО,	организована передача сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС АКИНЕО	отчет главных врачей медицинских организаций отчет главного внештатного специалиста по акушерству, гинекологии и неонатологии департамента здравоохранения ЯНАО отчет ГБУЗ МИАЦ ЯНАО отчет департамента здравоохранения ЯНАО	обеспечена передача сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС АКИНЕО
VI. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС							
1.	Утверждение маршрутизации пациентов с впервые установленным диагнозом из группы РНС	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения ЯНАО	разработан и утвержден приказ департамента здравоохранения «О совершенствовании диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой	приказ департамента здравоохранения ЯНАО	издан приказ департамента здравоохранения «О совершенствовании диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой

1	2	3	4	5	6	7	8
					помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, в ЯНАО»		помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга, в ЯНАО»
VII. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках РНС							
1.	Организация и проведение семинаров, вебинаров по реализации положений клинических рекомендаций на территории ЯНАО	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения ЯНАО	ежегодно не менее 2 мероприятий	обучающие семинары	проведены семинары, вебинары
VIII. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи							
1.	Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии в медицинских организациях	2023 год	2023 год	департамент здравоохранения ЯНАО	разработан план мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	отчеты медицинских организаций	выполнен план мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии
2.	Разработка стандартных операционных процедур при проведении РНС	01.01.2023	31.12.2023	департамент здравоохранения ЯНАО	разработаны стандартные операционные процедуры	отчеты медицинских организаций	внедрены стандартные операционные процедуры
3.	Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	2023 год	2025 год	главные врачи медицинских организаций	мониторинг выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	отчеты медицинских организаций	оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими клиническими

1	2	3	4	5	6	7	8
IX. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями							
1.	Сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения ЯНАО	осуществляется сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	формы федерального статистического наблюдения	организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
2.	Разработка и создание регионального регистра пациентов с заболеваниями, выявленными по НС и РНС	2023 год	2025 год	департамент здравоохранения ЯНАО	внедрение регионального регистра пациентов с заболеваниями, выявленными по НС и РНС	приказ департамента здравоохранения ЯНАО совместно с ГБУЗ МИАЦ ЯНАО о внедрении регионального регистра пациентов с заболеваниями, выявленными по НС и РНС	разработан и внедрен региональный регистр пациентов с заболеваниями, выявленными по НС и РНС
X. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения							
1.	Разработка плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализации РНС в ЯНАО	01.01.2023	31.12.2025	департамент здравоохранения ЯНАО	повышение информированности населения о целях, сроках, задачах РНС	департамент здравоохранения ЯНАО	план мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводятся исследования, реализации РНС в ЯНАО исполнен

СХЕМА
доставки биоматериала по ЯНАО

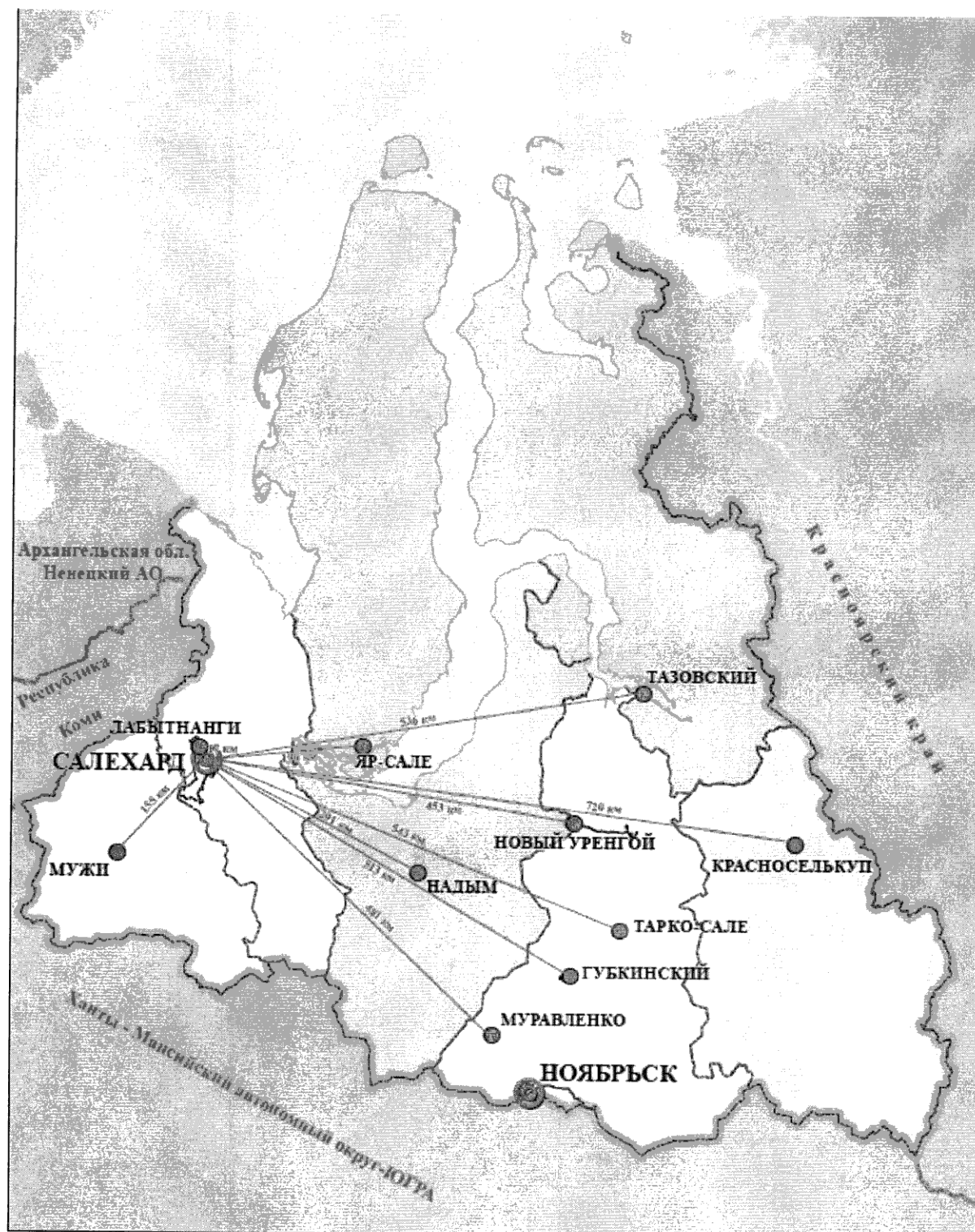


СХЕМА
доставки биоматериала для проведения РНС из ЯНАО в ГАУЗ СО «КДЦ ОЗМР»

