



ПРАВИТЕЛЬСТВО ИРКУТСКОЙ ОБЛАСТИ  
**РАСПОРЯЖЕНИЕ**

23 декабря 2022 года

№ 758-рп

Иркутск

**Об утверждении региональной программы Иркутской области  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

В соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 29 ноября 2022 года № 2161 «О внесении изменений в государственную программу Российской Федерации «Развитие здравоохранения», федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», руководствуясь частью 4 статьи 66, статьей 67 Устава Иркутской области:

1. Утвердить региональную программу Иркутской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» (прилагается).

2. Настоящее распоряжение подлежит официальному опубликованию в сетевом издании «Официальный интернет-портал правовой информации Иркутской области» (ogirk.ru).

Первый заместитель Губернатора  
Иркутской области – Председатель  
Правительства Иркутской области

К.Б. Зайцев

УТВЕРЖДЕНА  
распоряжением Правительства  
Иркутской области  
от 23 декабря 2022 года  
№ 758-рп

**Региональная программа  
Иркутской области «Обеспечение расширенного  
неонатального скрининга»**

# **1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга (далее - НС) в Иркутской области**

## **1.1. Краткая характеристика Иркутской области.**

Иркутская область (далее – область) расположена в юго-восточной части Сибирского федерального округа. Площадь: 776 тыс. км<sup>2</sup> (15% территории СФО, 4,5% территории России). Протяженность области с запада на восток – 1 500 км, с юга на север – 1 400 км.

По данным территориального органа Федеральной службы государственной статистики по Иркутской области (далее – Иркутскстат) численность постоянного населения Иркутской области на 1 января 2022 года составила 2357,1 тыс. человек, в т.ч. городского населения – 1837,5 тыс. Плотность населения – 3,06 чел./км<sup>2</sup> (2021г.). Городское население – 78,77 %. Самые крупные города области – Иркутск, Братск, Ангарск. На эти три территории приходится 45% населения.

Современная система административно-территориального устройства области включает в себя 474 муниципальных образования, из них: муниципальных районов – 33, городских округов – 9, городских поселений – 67, сельских поселений – 365. Количество административно-территориальных единиц: города областного подчинения – 14, города районного подчинения – 8, поселки городского типа – 54, сельские населенные пункты – 1488.

Область лидирует в стране по производству деловой древесины и пиломатериалов, занимает второе место по производству целлюлозы и электроэнергии. На территории области расположены крупные алюминиевые заводы и предприятия химической промышленности.

В связи с большой протяженностью территории области имеются проблемы с транспортной логистикой из отдаленных северных территорий. С тремя районами области (Катагский, Мамско-Чуйский, Бодайбинский районы) имеется только авиасообщение.

В области резко континентальный климат, в связи с чем на первом месте с структуре первичной и общей заболеваемости детей – болезни органов дыхания.

## **1.2. Анализ основных демографических показателей.**

В течение последних пяти лет в области отмечается постепенное снижение коэффициента показателя рождаемости, что связано со снижением числа женщин фертильного возраста, снижением числа первых родов, увеличением среднего возраста женщин на момент первых родов. Коэффициент смертности снизился к 2018 - 2019 годам до минимальных за предыдущее десятилетие значений, но в 2020 - 2021 годы отмечается его увеличение, которое прежде всего связано с пандемией новой коронавирусной инфекции. Основные демографические показатели в соответствии с данными Иркутскстата представлены в Таблице 1.

Таблица 1

## Демографические показатели области

№ п/п	Наименование показателя	2018	2019	2020	2021	Данные за 9 мес. 2022
1	Коэффициент рождаемости на 1000 населения	12,8	11,8	11,3	11,1	10,6
2	Общий коэффициент смертности на 1000 населения	13,1	13,2	14,9	17,7	14,5
3	Коэффициент естественного прироста населения	-0,3	-1,4	-3,7	-6,6	-3,9

Численность населения области в течение последних 5 лет постепенно уменьшается, на численность детского населения влияет прежде всего снижение коэффициента рождаемости. Данные о численности населения области в соответствии с данными Иркутскстата представлены в Таблице 2.

Таблица 2

Численность населения в области  
(абсолютное значение (далее – абс.))

№ п/п	Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
1	Численность населения, всего	2 404 195	2 397 763	2 391 193	2 375 021	2 357 134
2	Из общего числа дети 0-17 л., всего	574 359	578 635	579 496	577 605	574 506
2.1	из них городское население	435 248	438 938	435 511	434 021	432 185
2.2	из них сельское население	139 111	139 697	143 985	143 584	142 321
3	Из них дети 0-1 г.	32 028	30 654	28 086	26 811	26 069

Благодаря реализации плана мероприятий по снижению младенческой смертности, внедрению программы акушерского мониторинга, организации работы уровневой системы оказания медицинской помощи, изменению схемы маршрутизации на территории области, развитию высокотехнологичных видов медицинской помощи по выхаживанию детей, родившихся с низкой и очень низкой массой тела, хирургии новорожденных с 2018 года по 2021 год отмечается стабильное снижение показателей младенческой смертности (на 28%, 85 сохраненных жизней), неонатальной (на 20%) и ранней неонатальной (на 25%) смертности. Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в области представлены в Таблице 3.

В ранговой структуре младенческой смертности первое место занимают

отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде, второе – врожденные аномалии (пороки развития), третье – внешние причины смерти.

Снижение показателя смертности от причин перинатального периода (с 32,7 на 10 000 новорожденных в 2018 году до 24,2 за 9 мес. 2022 года) связано с повышением качества оказания медицинской помощи женщинам в период беременности и родов, внедрением акушерского мониторинга, изменением схемы маршрутизации при родоразрешении.

Несмотря на то, что показатель младенческой смертности от врожденных аномалий развития, деформаций и хромосомных нарушений также снижается (в 2018 г. – 13,6 на 10 000, за 9 мес. 2022 г. – 9,7), доля данного показателя в структуре младенческой смертности остается высокой.

В структуре младенческой смертности от врожденных пороков развития из 20 случаев 12 случаев (60%) связано с врожденными пороками сердца (далее – ВПС), 3 (15%) с врожденными пороками развития центральной нервной системы (акrania, анэнцефалия, другая врожденная гидроцефалия, синдром Арнольда-Киари) и 5 случаев (25%) в прочих пороках развития (гастрошиз, врожденная киста легкого, врожденная диафрагмальная грыжа, пороками развития сосудов головного мозга-артериовенозная мальформация, синдром Цельвегера). Среди ВПС в 5 случаях после рождения был установлен диагноз тотального аномального дренажа легочных вен, трудно диагностируемый антенатально, по одному случаю – D-транспозиция магистральных сосудов, критический аортальный стеноз, тяжелый стеноз аортального клапана, ДМЖП, комбинированные пороки. При экспертизе случаев младенческой смертности установлены замечания по УЗ-скринингу по 8 случаям, в том числе по 7 случаям ВПС и по случаю кистозной дисплазии верхней доли левого легкого. Дополнительно в одном случае антенатальная диагностика не проводилась, в одном случае УЗИ проводилось в частном кабинете в нарушение действующей маршрутизации по диагностике врожденных пороков развития в области. В двух случаях ВПС скрининг не проводился - у одной женщины в связи с поздней постановкой на учет по беременности, другая женщина по беременности в женской консультации не наблюдалась, домашние роды.

В 6 случаях ВПР замечаний по диагностике в антенатальный период установлено не было, в том числе синдрома Цельвегера. Ранняя диагностика врожденной патологии обмена веществ и врожденного иммунодефицита при отсутствии НС не представляется возможной, поздняя диагностика существенно ограничивает возможности терапии и дальнейшей реабилитации таких детей.

С 2018 года смертность от инфекционных болезней органов дыхания снизилась почти в три раза, от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде и врожденных аномалий (пороков развития) в 2 раза. Структура младенческой смертности представлена в Таблице 4.

Таблица 3

**Основные показатели  
перинатальной, младенческой, детской смертности в области**

№ п/п	Наименование показателя	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные за 9 мес. 2022 г.	
		абс.	показатель	абс.	показатель	абс.	показатель	абс.	показатель	абс.	показатель
1	Перинатальная смертность	197	6,4	184	6,5	186	6,8	163	6,2	109	5,8
2	Неонатальная смертность	92	3,0	82	2,9	74	2,7	64	2,4	50	2,7
3	Ранняя неонатальная смертность	61	2,0	52	1,8	45	1,7	39	1,5	30	1,6
4	Младенческая смертность	222	7,1	171	5,9	167	6,1	137	5,2	95	5,0

## Структура младенческой смертности в области

№ п/п	Наименование причины смерти	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные за 9 мес. 2022 г.	
		абс.	доля, %	абс.	доля, %	абс.	доля, %	абс.	доля, %	абс.	доля, %
1	Всего умерших от всех причин, абс.	222	100	171	100	167	100	137	100	95	100
	в том числе:										
1.1	от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	12	5,4	5	2,9	5	3,0	2	1,4	2	2,1
1.2	от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	1	0,5	3	1,7	1	0,6	0	0	3	3,2
1.3	от болезней нервной системы	5	2,3	2	1,2	8	4,8	7	5,0	3	3,2
1.4	от болезней органов дыхания	9	4,1	5	2,9	3	1,8	5	3,6	3	3,2
1.5	от болезней органов пищеварения	1	0,5	0	0	0	0	0	0	0	0
1.6	от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	42	18,9	36	21,0	30	17,9	27	19,7	18	18,9
1.7	от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	101	45,5	73	42,6	74	44,3	63	45,9	45	47,4
1.7.1	геморрагических нарушений у плода и новорожденного	16	7,2	14	8,1	21	12,6	10	7,2	9	9,5
1.8	от внешних причин	23	10,4	32	18,6	22	13,2	10	7,2	11	11,6
1.9	от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0	0	0	1	0,6	3	2,2	3	3,2

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

За период 2018 - 2021 годы и 9 месяцев 2022 года в области родилось 29 детей с врожденным гипотиреозом, 26 детей с фенилкетонурией, 17 детей с адреногенитальным синдромом, 11 детей с муковисцидозом и 3 ребенка с галактоземией.

Ранговая структура выявленных заболеваний за период 2018 - 2021 годы и 9 месяцев 2022 года представлена следующим образом: 23,6% детей с врожденным гипотиреозом; 21,1% с фенилкетонурией; 13,8% с адреногенитальным синдромом; 8,9% с муковисцидозом; 12,2% со спинальной мышечной атрофией; 4,1% с наследственными болезнями обмена; 14,6% дети с первичными иммунодефицитами; 2,4% с галактоземией.

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями остается стабильным, представлено в Таблице 5.

Частота выявления фенилкетонурии в области за последние 10 лет (2012-2021 год) была высокой и составила 1 случай на 4 818 новорожденных при среднероссийском показателе - 1 на 7000 новорожденных. В тоже время, за 9 месяцев 2022 года при охвате скринингом новорожденных области 98,8% детей с фенилкетонурией выявлено не было.

Частота выявления галактоземии в области за последние 10 лет составила 1 случай на 57 828 новорожденных, в России по данным регионов – 1 на 20 000-1 на 62 000 новорожденных. В 2021 году и за 9 месяцев 2022 года детей с галактоземией выявлено не было.

Частота выявления муковисцидоза в области за последние 10 лет составила 1 случай на 12 045 новорожденных, в целом по России частота выявления данного заболевания составляет в среднем 1 на 9000 новорожденных. В области в год в среднем рождается 1-4 ребенка с муковисцидозом. За 9 месяцев 2022 года в области выявлено 2 детей.

При частоте встречаемости адреногенитального синдрома в Российской Федерации 1 на 10 000 – 18 000, в области выявляемость несколько выше и составляет 1 на 7700 новорожденных.

Частота встречаемости спинальной мышечной атрофии в области составила 1 на 8700 новорожденных, что соответствует общероссийским показателям (1 на 6 000-10 000 новорожденных).

Без проведения РНС на 31 заболевание, планируемого с 2023 года, в период 2018 - 2021 годы и 9 месяцев 2022 года было выявлено 38 детей, из них: с наследственными болезнями обмена 5 детей, со спинальной мышечной атрофией 15 детей и с первичным иммунодефицитом 18 детей.

С наследственными болезнями обмена выявлены: в 2018 году 1 ребенок с дефицитом биотинидазы, в 2019 году – 1 ребенок с дефицитом биотинидазы, 1 ребенок с лейцинозом (болезнь кленового сиропа), в 2020 году – 1 ребенок с



метилмалоновой ацидемии (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность), в 2021 году - 1 ребенок с дефицитом синтеза тетрагидробиоптерина.

Таблица 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями

№ п/п	Заболевание	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
1	Врожденный гипотиреоз	8	3	4	6	8
2	Галактоземия	1	1	1	-	-
3	Фенилкетонурия	5	10	8	3	-
4	Адреногенитальный синдром	8	1	2	4	2
5	Муковисцидоз	2	2	4	1	2
6	Наследственные болезни обмена	1	2	1	1	3
7	Спинальная мышечная атрофия	1	2	4	1	7
8	Первичные иммунодефициты	9	7	10	16	22
	Итого	35	28	34	32	44

Информация о количестве детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0-1 год представлена в Таблице 6.

Среди детей, рожденных в период 2018-2021 годы и 9 месяцев 2022 года, оформлена инвалидность всем детям с фенилкетонурией (26 детей), с галактоземией (3 детей), с муковисцидозом (11 детей).

Из 17 детей с установленным диагнозом адреногенитального синдрома инвалидность была установлена 8 детям в связи с наличием метаболических кризов, у остальных детей имеется вирильная форма без нарушений солевого обмена, в связи с чем основания для установления инвалидности детям службой медико-социальной экспертизы не устанавливаются.

Дети с врожденным гипотиреозом состоят на диспансерном учете у врачей-эндокринологов детских, получают лечение согласно стандарту, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 7 июля 2022 года № 479н «Об утверждении стандарта первичной медико-санитарной помощи детям при врожденном гипотиреозе (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)». В связи с тем, что при диспансерном наблюдении отклонений в физическом и нервно-психическом развитии у данных детей на первом году жизни как правило отсутствуют, службой медико-социальной экспертизы также не находятся основания для установления детям инвалидности. При дальнейшей правильной медикаментозной коррекции заболевания развитие детей соответствует возрастным показателям.

Среди 8 детей с наследственными болезнями обмена инвалидность оформлена 4 детям, остальным инвалидность не установлена в связи со смертью детей в неонатальном периоде: одного в 2019 году и троих – в 2022 году.

Из 15 детей с установленным диагнозом спинальной мышечной атрофии 7 детям установлена инвалидность: за 2018-2019 годы – всем 3 детям, из 4 детей, выявленных в 2020 году, один ребенок умер, остальным инвалидность была установлена в 2021 году, из 7 детей с установленным диагнозом в 2022 году одному ребенку инвалидность установлена, на остальных детей оформляются документы для направления их в службу медико-социальной экспертизы.

Из 64 детей с установленным первичным иммунодефицитом 13 инвалидность установлена, 5 детей умерли в возрасте до одного года, у остальных детей установленные иммунодефицитные состояния не требуют проведения постоянной заместительной терапии, в связи с чем основания для установления инвалидности не усматриваются.

Таблица 6

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

№ п/п	Заболевание	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
1	Врожденный гипотиреоз	-	-	-	-	-
2	Галактоземия	1	1	1	-	-
3	Фенилкетонурия	5	10	8	3	-
4	Адреногенитальный синдром	2	3	2	1	-
5	Муковисцидоз	2	2	4	1	2
6	Наследственные болезни обмена	1	1	1	1	-
7	Спинальная мышечная атрофия	1	2	-	3	1
8	Первичные иммунодефициты	2	3	4	2	2
	Итого:	14	22	20	11	5

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умерших в возрасте 0-1 года представлено в Таблице 7.

Таблица 7

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

№ п/п	Заболевание	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
1	Врожденный гипотиреоз	-	-	-	-	-
2	Галактоземия	-	-	-	-	-
3	Фенилкетонурия	-	-	-	-	-
4	Адреногенитальный синдром	-	-	-	-	-
5	Муковисцидоз	-	-	-	-	-
6	Наследственные болезни обмена	1	1	1	-	3
7	Спинальная мышечная атрофия	1	-	1	-	1

8	Первичные иммунодефициты	2	3	-	-	-
	Итого	4	4	2	-	4

За период 2018 - 2022 годы умерло 14 детей в возрасте до одного года с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Смертность 6 детей с обменными нарушениями обусловлена следующими заболеваниями:

смешанная липидемия (E78.2), мультифокальная липома головного мозга с вовлечением левого бокового желудочка и вещества левого полушария и задней черепной ямки, с некрозом очагов жировой дистопии и вещества головного мозга;

нарушение обмена веществ – цикла мочевины (E72.4), недостаточность орнитинтранскарбамилазы, с синдромом гиперамониемии, неонатальной метаболической комой;

нарушение обмена веществ неуточненное (E88.9);

врожденное нарушение обмена веществ аминокислотного спектра (аминокислот с разветвленной цепью) (E71.2) с катастрофическим течением, гипераммониемией в сочетании с тяжелой врожденной генерализованной инфекцией неуточненной этиологии;

нарушение обмена мочевины – цитруллинемия (E72.2), осложненное гипераммониемией, отеком-набуханием головного мозга, синдромом полиорганной недостаточности, грубыми водно-электролитными и метаболическими нарушениями, развитием ДВС синдрома;

тирозинемия 1 тип (E70.2) в сочетании с ранним неонатальным сепсисом.

Трое детей умерло от спинальной мышечной атрофии I типа, из них два ребенка с тяжелой формой заболевания и быстро прогрессирующим течением, в одном случае причиной смерти ребенка со спинальной мышечной атрофией явилось иное тяжелое сопутствующее заболевание.

От врожденных иммунодефицитов умерло 5 детей в возрасте до одного года в период с 2018 – 2019 годы. У двоих детей отмечалось течение тяжелого сепсиса, в одном случае – генерализованной цитомегаловирусной инфекции с развитием двусторонней полисегментарной пневмонии, поражением сердца, печени, почек и развитием гемофагоцитарного лимфогистиоцитоза.

В одном случае у ребенка с иммунодефицитом отмечалась апластическая анемия, острый лейкоз, у другого – гемолитико-уремический синдром с развитием полиорганной недостаточности, ДВС-синдрома.

#### **1.4. Правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.**

Правовые акты, регламентирующие в области оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями представлены в Таблице 8.

В настоящее время разрабатывается правовой акт (распоряжение министерства здравоохранения Иркутской области), в соответствии с которым формируется оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС в области в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с

врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н (далее – приказ Минздрава России № 274н), который в том числе будет включать разделы по оказанию экстренной и плановой медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, алгоритм диспансерного наблюдения на педиатрическом участке, порядок дистанционного консультирования пациентов, в том числе с применением телемедицинских технологий.

Кроме того, в рамках внедрения РНС будет создан Областной центр орфанных заболеваний на базе ГБУЗ Иркутской государственной областной детской клинической больницы (далее – ГБУЗ ИГОДКБ). До 31 декабря 2022 года планируется утвердить положение о данном центре.

В декабре 2022 года будет завершена разработка, согласование и утверждение распоряжения министерства здравоохранения Иркутской области по алгоритму взаимодействия с Фондом «Круг добра».

Таблица 8

№ п/п	Название правового акта	Дата, № документа	Утвердивший (принявший) орган	Дата предыдущего документа при наличии
1	Закон «О порядке обеспечения полноценным питанием беременных женщин, кормящих матерей, а также детей в возрасте до трех лет через специальные пункты питания и организации торговли по заключению врачей в Иркутской области»	от 17.12.2008 г. № 118-оз	Законодательное Собрание Иркутской области	-
2	Закон «О социальной поддержке отдельных групп населения в оказании медицинской помощи в Иркутской области»	от 17.12.2008 г. № 106-оз	Законодательное Собрание Иркутской области	-
3	Приказ «О расширении программы неонатального скрининга»	от 15.06.2006 г. № 595	Главное управление здравоохранения Иркутской области	-
4	Приказ «О межмуниципальных региональных и районных медицинских центрах»	от 13.07.2012 г. № 141-мпр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
5	Приказ «Об организации оказания медицинской помощи детям при болезнях системы кровообращения кардиологического профиля в Иркутской области»	от 15.03.2013 г. № 34-мпр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
6	Приказ «Об обеспечении граждан Российской Федерации, проживающих на территории	от 15.03.2013 г. № 37-мпр	Министерство здравоохранения	-

	Иркутской области, лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания, не входящими в соответствующий стандарт медицинской помощи, при отсутствии разработанного стандарта медицинской помощи - в соответствующих клинических рекомендациях в случае наличия медицинских показаний (индивидуальной непереносимости, по жизненным показаниям) по решению врачебной комиссии медицинских организаций, подведомственных министерству здравоохранения Иркутской области, за счет средств областного бюджета»		Иркутской области	
7	Приказ «О порядке формирования и ведения регистра пациентов, нуждающихся в обеспечении лекарственными препаратами для медицинского применения в рамках реализации Закона Иркутской области от 17 декабря 2008 года № 106-оз «О социальной поддержке отдельных групп населения в оказании медицинской помощи в Иркутской области»	от 27.03.2013 г. № 39-мпр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
8	Приказ «Об утверждении административного регламента предоставления министерством здравоохранения Иркутской области государственной услуги «Обеспечение полноценным питанием беременных женщин, кормящих матерей, а также детей в возрасте до трех лет через специальные пункты питания и организации торговли по заключению врачей в Иркутской области»	от 25.03.2014 г. № 84-мпр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
9	Приказ «О Порядке взаимодействия участников обеспечения отдельных категорий граждан необходимыми льготными лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, а также специализированными продуктами лечебного питания для детей-инвалидов, обеспечения льготными лекарственными препаратами для медицинского	от 14.04.2015г. № 124-мпр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-

	применения граждан, страдающих социально значимыми и иными заболеваниями, предусмотренными Законом Иркутской области от 17 декабря 2008 года № 106-ОЗ «О социальной поддержке отдельных групп населения в оказании медицинской помощи в Иркутской области»			
10	Приказ «Об утверждении Порядка предоставления и рассмотрения дополнительных заявок по обеспечению лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, а также специализированными продуктами лечебного питания граждан, страдающих социально значимыми и иными заболеваниями, предусмотренными Законом Иркутской области от 17 декабря 2008 года № 106-оз «О социальной поддержке отдельных групп населения в оказании медицинской помощи в Иркутской области»	от 15.05.2019 г. № 31-мпр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
11	Распоряжение «Об оказании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	от 22.05.2013 г. № 796-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
12	Распоряжение «Об оказании медицинской помощи по профилю «детская эндокринология»	от 22.05.2013 г. № 782-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
13	Распоряжение «Об оказании медицинской помощи детям по профилю «детская урология-андрология»	от 22.05.2013 г. № 783-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
14	Распоряжение «Об оказании медицинской помощи детям по профилю «детская хирургия»	от 22.05.2013 г. № 784-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
15	Распоряжение «Об оказании медицинской помощи детям по профилю «анестезиология и реаниматология»	от 22.05.2013 г. № 787-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
16	Распоряжение «Об оказании медицинской помощи детям по профилю «неврология»	от 22.05.2013 г. № 794-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
17	Распоряжение «Об оказании медицинской помощи по профилю «детская кардиология»	от 22.05.2013 г. № 795-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-

18	Распоряжение «Об оказании медицинской помощи по профилю «неонатология»	от 22.05.2013 г. № 792-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
19	Распоряжение «Об оказании педиатрической помощи»	от 22.05.2013 г. № 791-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
20	Распоряжение «Об алгоритме маршрутизации новорожденных и детей первых трех месяцев жизни в Иркутской области»	от 04.05.2022 г. № 1158-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-
21	Распоряжение «О ведении регионального Регистра больных гемофилией, муковисцидозом, гипопитарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта - Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей».	от 18.06.2022 г. № 1206-мр	Министерство здравоохранения Иркутской области	-

В настоящее время в медико-генетической консультации областного перинатального центра ГБУЗ Иркутской области «Знак Почета» областной клинической больницы (далее соответственно – МГК, ОПЦ, ГБУЗ ИОКБ) при проведении НС применяются следующие специальные операционные процедуры (далее – СОП):

№ п/п	Название	Дата, № документа	Утвердивший орган (должное лицо)	Дата предыдущего документа при наличии
1	СОП «Порядок приемки медицинских изделий, расходных материалов, реагентов для проведения лабораторных исследований»	071-СОП-20 от 2020г.	Главный врач ГБУЗ ИОКБ	
2	СОП «Порядок отпуска медицинских изделий в отделения ГБУЗ ИОКБ»	111-СОП-20 от 2020г.	Главный врач ГБУЗ ИОКБ	
3	СОП «Порядок приемки медицинских изделий в аптеке ГБУЗ ИОКБ»	031-СОП-20 от 2020г.	Главный врач ГБУЗ ИОКБ	

4	СОП «Порядок хранения медицинских изделий в отделениях ГБУЗ ИОКБ»	149-СОП-21 от 2021г.	Главный врач ГБУЗ ИОКБ	
5	СОП «Порядок забора крови из пятки новорожденного на неонатальный скрининг»	180-СОП-21 от 2021г.	Главный врач ГБУЗ ИОКБ	
6	СОП «Порядок приема и идентификации образцов крови в МГК ОПЦ»	011-СОП-22 от 2022г.	Главный врач ГБУЗ ИОКБ	

В декабре 2022 года в ГБУЗ ИОКБ будут утверждены следующие СОПы:

«Порядок подготовки к транспортировке тест-бланков с образцами крови на 3 пятна в ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» для проведения расширенного неонатального скрининга»;

«Порядок получения тест-бланков в МГК ОПЦ, хранения и передачи в медицинские организации для забора крови у новорожденного»;

«Порядок учета и хранения тест-бланков для проведения неонатального скрининга»;

«Порядок работы с лабораторной информационной системой»;

«Порядок формирования заключения (положительный, отрицательный, дефект)»;

«Порядок направления материала для проведения подтверждающей диагностики в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени Н.П. Бочкова»»;

«Порядок взаимодействия с ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» при установлении диагноза в период нахождения ребенка».

В ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» также осуществляется разработка и утверждение СОПов по вопросам проведения РНС.

Министерством здравоохранения Иркутской области осуществляется внесение сведений о больных в региональный сегмент «Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями». Работа организована в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 года № 950н «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления», постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента».



В настоящее время наблюдение и сопровождение пациентов в возрасте до 18 лет с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, получающих лечение за счет Фонда «Круг добра», осуществляется с участием главных внештатных профильных детских специалистов министерства здравоохранения Иркутской области и под контролем руководителей медицинских организаций, в которых пациенты наблюдаются.

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

НС на врожденные и (или) наследственные заболевания в области проводится с 2006 года (приказ Главного управления здравоохранения Иркутской области № 595 от 15 июня 2006 года «О расширении программы неонатального скрининга») на 5 следующих заболеваний:

- фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия - E70.0 по МКБ-10);
- врожденный гипотиреоз (врожденный гипотиреоз с диффузным зобом - E03.0 по МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба - E03.1 по МКБ-10; дисгормональный зоб - E07.1 по МКБ-10; другие уточненные болезни щитовидной железы - E07.8 по МКБ-10);
- муковисцидоз (кистозный фиброз с легочными проявлениями - E84.0 по МКБ-10; кистозный фиброз с кишечными проявлениями - E84.1 по МКБ-10; кистозный фиброз с другими проявлениями - E84.8 по МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный - E84.9 по МКБ-10);
- галактоземия (нарушение обмена галактозы - E74.2 по МКБ-10);
- адреногенитальный синдром (врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов - E25.0 по МКБ-10; другие адреногенитальные нарушения - E25.8 по МКБ-10; адреногенитальное нарушение неуточненное - E25.9 по МКБ-10).

Информация о количестве медицинских организаций, осуществляющих забор проб для проведения НС, представлена в Приложении 1.

Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС в области, указан в Приложении 2.

Медицинской организацией второй группы, осуществляющей НС, в том числе подтверждающую диагностику и медико-генетическое консультирование в области, является ГБУЗ ИОКБ. Порядок оказания медицинской помощи в МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ утвержден приказом ГБУЗ ИОКБ от 29 декабря 2012 года № 871 «О введении в действие Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями медико-генетической консультации Областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ».

Информация об уровне оснащённости лаборатории неонатального скрининга медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ (вторая группа в соответствии с приказом Минздрава России № 274н) и лаборатории расширенного неонатального скрининга ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск) (третья А группа в соответствии с приказом Минздрава России № 274н) медицинским

оборудованием в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями представлена в Приложении 3.

Информация об укомплектованности медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и лаборатории расширенного неонатального скрининга ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» представлена в Приложении 4.

Паспорта медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и медико-генетического центра ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» представлены в Приложении 5.

Медико-генетическая консультация ГБУЗ ИОКБ является структурным подразделением региональной многопрофильной медицинской организации 3А уровня и осуществляет следующие функции:

- оказание консультативной и лечебно-диагностической помощи больным и членам их семей;

- осуществление диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, проживающих на территории области;

- организация и проведение НС на врожденные и (или) наследственные заболевания;

- проведение пренатального скрининга и пренатальной диагностики;

- проведение инвазивного обследования беременных из группы высокого риска;

- участие в консилиуме врачей по прогнозу потомства и течению беременности в случае пренатального выявления врожденного и (или) наследственного заболевания у плода;

- проведение цитогенетических и молекулярно-цитогенетических исследований при подозрении на хромосомное заболевание у пациентов и при наличии медицинских показаний - у членов их семей и родственников;

- проведение молекулярно-генетических исследований при подозрении на моногенное наследственное заболевание у пациентов и при наличии медицинских показаний - у членов их семей и родственников;

- проведение селективного скрининга на наследственные заболевания обмена веществ;

- проведение мониторинга врожденных пороков развития в целях определения частоты пороков и ее динамики во времени;

- оказание методической и консультативной помощи врачам-педиатрам участковым, врачам-терапевтам участковым, врачам акушерам-гинекологам, врачам общей практики (семейным врачам), иным врачам-специалистам с целью формирования группы риска пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Объем и виды исследований указаны в паспорте медико-генетической консультации областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ.

В штатном расписании МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ утверждено 40,0 штатных единиц, в том числе специалистов с высшим медицинским/немедицинским образованием – 15,0 ставок, среднего персонала – 18,0 ставок и младшего персонала – 6,0 ставок. С учетом работы персонала на 1 ставку с процентами, штат укомплектован физическими лицами.

В целях приведения штатного расписания МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в соответствие с приказом Минздрава России № 274н, необходимо 28,75 ставок врачей-специалистов. Работа по приведению в соответствие с указанным регламентирующим приказом будет проводиться поэтапно. В первую очередь, в первом квартале 2023 года планируется в связи с организацией РНС предусмотреть дополнительное введение ставок: врача-генетика – 2 ставки, врача-лабораторного генетика – 1,5 ставки, врача-диетолога – 1 ставки, медицинской сестры (процедурной) – 1 ставки, оператора ЭВ и ВМ – 3 ставки.

В настоящее время МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ для обеспечения своей деятельности использует возможности всех лечебно-диагностических и вспомогательных подразделений медицинской организации согласно приказу Минздрава России № 274н. В оказании медицинской помощи принимают участие врачи- акушеры-гинекологи, врачи ультразвуковой диагностики, врач-психолог, врачи-детские неврологи. Консультация врачом-эндокринологом детским осуществляется в консультативно-диагностической поликлинике ГБУЗ ИГОДКБ, к которую на консультацию направляются пациенты из медико-генетической консультации в рамках ОМС. Кроме того, на базе ГБУЗ ИГОДКБ в декабре 2022 года будет создан Областной центр орфанных заболеваний, который будет являться региональным организационно-методическим и практическим центром по вопросам диагностики, лечения детей с наследственными и врожденными заболеваниями, диспансерного наблюдения и взаимодействия по данным вопросам с федеральными медицинскими организациями, научными медицинскими исследовательскими центрами.

Маршрутизация при проведении НС в области представлена следующим образом.

1. В проведении НС принимают участие 36 медицинских организаций родовспомогательных учреждений, 5 медицинских организаций с койками/отделениями неонатологического профиля (отделение патологии новорожденных/педиатрический стационар) и 50 медицинских организаций, имеющих 60 детских поликлиник/детских поликлинических отделений.

2. Забор образцов крови у новорожденного осуществляется только после заполнения законным представителем ребенка информированного добровольного согласия.

Законный представитель ребенка знакомится с Памяткой для родителей новорожденных детей, затем заполняет информированное добровольное согласие/отказ на проведение НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания. Форма добровольного информированного согласия утверждается распоряжением министерства здравоохранения Иркутской области. Заполненное информированное добровольное согласие/отказ хранится в

медицинской организации, в которой организовано взятие биологического материала для проведения РНС.

3. Забор образцов крови осуществляется на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки, которые выдаются лабораторией неонатального скрининга МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ. Кровь берется на бумажный фильтровальный тест-бланк на 4 сутки у доношенных новорожденных/7 сутки у недоношенных новорожденных, после взятия крови тест-бланк высушивается в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности в течение не менее двух часов без применения дополнительной тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей, обеспечивается сквозная пропитка пяти пятен крови.

Работник, осуществляющий забор образцов крови, на тест-бланке, не затрагивая пятен крови шариковой ручкой разборчиво записывает следующие сведения:

наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного ребенка;

фамилия, имя, отчество матери;

адрес выбытия матери;

порядковый номер тест-бланка с образцом крови;

дата родов;

номер истории родов (истории болезни);

дата взятия образца крови;

состояние здоровья ребенка (здоров/болен – диагноз);

доношенный/недоношенный/срок гестации;

вес ребенка;

фамилия, имя, отчество лица, осуществляющего забор крови.

Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения медицинским работником, назначенным главным врачом медицинской организацией.

Ответственный медицинский работник проставляет в журнал количество отправляемых бланков и расписывается, что их качество соответствует указанным требованиям, составляет списки для отправки в лабораторию неонатального скрининга МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ.

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови, герметично в чистый конверт и в специальной упаковке с соблюдением температурного режима (+2 – +8°C), в термосумке доставляются курьером для проведения исследования в лабораторию неонатального скрининга МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ не реже одного раза в 3 дня.

В родовспомогательном учреждении забор крови регистрируется в истории развития новорожденного и в выписной справке в правом верхнем углу с указанием даты, когда он был проведен. Если кровь не была взята по медицинским показаниям в родовспомогательном учреждении, об этом указывается в выписной справке и карте новорожденного и в данном случае забор крови осуществляется в детской поликлинике или стационаре, в который переводится ребенок для оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи.

При отсутствии в выписке или справке новорожденного отметки о проведении НС в акушерском стационаре врач стационара, в который переведен ребенок, обеспечивает взятие крови на специальный бланк и отправку его курьером в лабораторию неонатального скрининга МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в течение 3 дней. В выписной справке указывает дату забора крови и направления бланка в лабораторию неонатального скрининга МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ.

При отсутствии в выписке или справке новорожденного отметки о проведении НС в стационаре участковый педиатр обеспечивает взятие крови на специальный бланк и отправку его курьером в лабораторию неонатального скрининга МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в течение 3 дней.

Забор крови осуществляется специально подготовленными медицинскими работниками, назначенными главным врачом медицинской организации, подведомственной министерству здравоохранения Иркутской области.

4. Тест-бланки с образцами крови доставляются курьерами:

из отдаленных территорий (Катангский, Бодайбинский, Киренский районы) авиатранспортом;

из Нижнеилимского, Чунского районов железнодорожным транспортом;

из остальных территорий области автотранспортом.

Схема доставки биологического материала в области для проведения НС представлена в Приложении 7.

За организацию забора крови и своевременную отправку бланков административная ответственность возлагается на главного врача медицинской организации по месту нахождения ребенка.

Сроки доставки составляют от 1 дня (г. Иркутск) до 7 дней (Катангский район, с которым имеется только авиасообщение 1-2 раза в неделю, в связи с малым числом родов в районе это не более 0,2% бланков). В среднем сроки доставки первичных бланков в МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ составляют 3 дня от забора крови в соответствии с установленными требованиями. Доля тест-бланков, доставленных с нарушенными сроками, составляет около 5% из-за удаленности территорий и отсутствия ежедневного транспортного сообщения.

5. Регистрацию приема тест-бланков в ГБУЗ ИОКБ осуществляет фельдшер-лаборант/медицинский лаборант техник лаборатории неонатального скрининга МГК ОПЦ.

6. При поступлении тест-бланков на пяти пятен крови в МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ количество направленных тест-бланков с образцами крови сверяется со списком, проверяется на качество забора крови и правильность их заполнения, регистрируется в электронной базе данных НС новорожденных.

Исследования образцов крови проводятся в МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в срок до 10 дней после забора образца крови.

7. Информация о повышенных цифрах или сомнительных результатах анализа из МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ передается в медицинскую организацию по месту нахождения ребенка в течение 24 часов телефонограммой ответственному за проведение НС по месту нахождения ребенка, фиксируется в специальном журнале.

8. При получении телефонограммы или извещения из МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ о повышенных цифрах или сомнительных результатах анализа информация фиксируется в специальном журнале ответственным медицинским работником за проведение НС по месту нахождения ребенка (в родовспомогательном учреждении, детской поликлинике или стационаре) и в течение трех дней осуществляет повторный забор крови и направление тест-бланка курьером в лабораторию неонатального скрининга МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ.

9. При поступлении тест-бланков на ре-тестирование в МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ исследования образцов крови проводятся в срок до 3 дней после забора образца крови.

10. После получения результатов повторного скринингового исследования формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются медико-генетической консультацией ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

11. Ведение регистров в рамках НС.

Сведения о больных фенилкетонурией вносятся главным внештатным специалистом по медицинской генетике в «Регистр больных с фенилкетонурией и другими видами гиперфенилаланинемии в Российской Федерации» с 2016 года, в настоящее время в регистре находится 141 больной. В регистр вносятся подробные сведения о больных, начиная с установления диагноза, результаты наблюдения, количество выделенных специальных продуктов питания, антропометрические данные, сведения об интеллектуальном развитии. Эти данные ежегодно проверяются и анализируются в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».

В настоящее время в области наблюдается 5 пациентов с галактоземией, сведения о них находятся в МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ. Больные в возрасте до 3 лет получают питание по бесплатным рецептам, контроль содержания галактозы осуществляется в медико-генетической консультации (г. Иркутск) ежемесячно.

Сведения о больных муковисцидозом (60 человек) вносятся в Российский регистр больных муковисцидозом главным внештатным детским пульмонологом министерства здравоохранения Иркутской области.

Сведения о больных адреногенитальным синдромом (56 человек) находятся в электронном регистре системы «Оазис» министерства здравоохранения Иркутской области. Наблюдение больных осуществляется главным внештатным детским эндокринологом министерства здравоохранения Иркутской области.

Сведения о больных врожденным гипотиреозом (156 человек) находятся в регистре, который ведет главный внештатный детский эндокринолог министерства здравоохранения Иркутской области.

Кроме того, сведения о больных первичным иммунодефицитом (80 человек) вносятся в регистр, который ведет главный внештатный детский аллерголог-иммунолог министерства здравоохранения Иркутской области.

Сведения о больных спинальной мышечной атрофией (18 человек) вносятся в регистр, который ведется главным внештатным детским неврологом министерства здравоохранения Иркутской области.

12. При получении телефонограммы или извещения из МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ о выявленном ребенке из группы риска по фенилкетонурии, галактоземии участковые врачи-педиатры направляют семью в МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ на консультацию врача-генетика для постановки на учет и назначения диетотерапии.

При получении телефонограммы или извещения из МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ о выявленном ребенке из группы риска по муковисцидозу участковые врачи-педиатры направляют семью в медико-генетическую консультацию областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ на консультацию врача-генетика для проведения подтверждающей диагностики. На подтверждающую диагностику наследственных заболеваний образцы крови пациентов направляются в ФБГНУ «Медико-генетический научный центр имени Н.П. Бочкова».

Также подтверждающая диагностика на 25 частых мутаций и обследование семей на муковисцидоз проводится на базе МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ.

Врач-генетик консультирует детей и их законных представителей 6 раз в неделю в одну смену.

13. Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию осуществляется по месту прикрепления ребенка к медицинской организации. Диспансеризация осуществляется в детских поликлиниках/детских поликлинических отделениях в соответствии с нормативными документами Министерства здравоохранения Российской Федерации (Таблица 9).

Таблица 9

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

№ п/п	Заболевание	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., 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 г., из них с применением ТМК
1	Врожденный гипотиреоз	6	6	6/0	эндокринолог	1	6/0
2	Галактоземия	-	-	-	-	-	-
3	Фенилкетонурия	3	3	0/3	генетик	6	18/0
4	Адреногипоталамический синдром	4	4	4/0	эндокринолог	0	0/0

5	Муковисцидоз	1	1	1/0	пульмонолог детский, педиатр	3	3/0
6	Наследственные болезни обмена	1	1	1/0	генетик	6	6/0
7	Спинальная мышечная атрофия	1	1	1/0	невролог	2	2/0
8	Первичные иммунодефициты	16	16	1*/0	педиатр, иммуно-лог	2	4/0
9	Иные	-	-	-	-	-	-
	Итого	21	21	18/3		24	44/8

\* - у одного ребенка имеются показания для проведения постоянной заместительной терапии иммуноглобулином, остальные дети находятся на постоянном диспансерном наблюдении.

14. Дети с выявленным врожденным гипотиреозом и адреногенитальным синдромом по результатам НС углубленно обследуются детским эндокринологом по месту жительства.

Врач-эндокринолог детский и участковый врач-педиатр несут персональную ответственность за организацию проведения контрольных исследований концентрации гормонов сыворотки крови у детей. При невозможности проведения данного обследования по месту жительства ребенок направляется на обследование в эндокринологическое отделение ГБУЗ ИГОДКБ или в консультативно-диагностический центр ГБУЗ ИГОДКБ.

При нахождении ребенка в профильных отделениях ГБУЗ ИГОДКБ, отделении патологии новорожденных областного государственного автономного учреждения здравоохранения «Городская Ивано-Матренинская детская клиническая больница» (далее – ОГАУЗ «ГИМДКБ»), отделении патологии новорожденных ОПЦ ГБУЗ ИОКБ проводится очная консультация врача-генетика, в том числе в составе консилиума врачей.

15. Дистанционные консультации/консилиумы, в том числе с применением телемедицинских технологий, по тактике ведения пациентов, дополнительного обследования, корректированию лечения проводятся с учреждением ЗБ уровня - ФБГНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова», национальными медицинскими исследовательскими центрами: научно-исследовательским институтом медицинской генетики Томского Национального исследовательского медицинского центра Российской академии наук и ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, ФГБУ НМИЦ «ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Министерства здравоохранения Российской Федерации, ФГАУ НМИЦ Здоровья детей Министерства здравоохранения Российской Федерации, НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации.



16. Информация о проведении консультаций/консилиумов, в том числе с телемедицинских консультаций (далее – ТМК), проведенных с профильными учреждениями, медико-генетическими центрами (далее – МГЦ) 3А и 3Б уровней, национальными медицинскими исследовательскими центрами (далее – НМИЦ) представлена в Таблице 10.

Таблица 10

## Количество проведенных ТМК в 2018-2022 годы

№ п/п	Наименование показателя	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
1	Количество консультаций/консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (при наличии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ)	1997	2053	1898	1979	1503
1.1.	из них с применением ТМК		-	2	5	5
2	Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	-	-	-	-	-
2.1.	из них с применением ТМК		-	-	-	-
3	Количество консультаций/консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней	12	14	16	16	18
3.1.	из них с применением ТМК		-	-	-	-
4	Количество консультаций/консилиумов, проведенных с НМИЦ	14	14	122	272	316
	в том числе с:					
4.1	Научно-исследовательским институтом медицинской генетики ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»	2	3	3	5	5
4.2	ФГБУ «НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. В.И. Кулакова» Минздрава России	-	-	1	6	2
4.3	ФГБУ «НМИЦ трансплантологии и искусственных органов им. академика В.И. Шумакова» Минздрава России г. Москва	-	-	1	2	5
4.4	ФГБУ НМИЦ эндокринологии Минздрава России, г. Москва	1	-	7	9	11
4.5	ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, г. Москва	2	1	12	7	16
4.6	ФГБУ «НМИЦ детской гематологии, онкологии и	9	9	52	159	192

	иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Минздрава России					
4.7	ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России	-	1	21	42	29
4.8	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	-	-	9	-	14
4.9	ФГБУ «НМИЦ сердечно-сосудистой хирургии имени А.Н. Бакулева» Минздрава России	-	-	1	2	
4.10	ФГАУ «НМИЦ нейрохирургии имени академика Н.Н. Бурденко» Минздрава России	-	-	1	28	9
4.11	ФГБУ «НМИЦ имени академика Е.П. Мешалкина» Минздрава России, г. Новосибирск	-	-	-	7	16
4.12	другими федеральными учреждениями	-	-	14	5	17
4.2.	из них с применением ТМК	12	11	119	267	311
5	Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	2023	2081	2036	2267	1837
5.1	из них с применением ТМК	12	11	121	272	316

17. Министерством здравоохранения Иркутской области совместно с ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск), ИГМАПО – филиалом ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, ФГБОУ ВО ИГМУ Минздрава России, Ассоциацией детских врачей Иркутской области ежегодно проводятся педиатрические конференции, на которых обсуждаются вопросы диагностики, лечения, профилактики врожденной и наследственной патологии, орфанных заболеваний. Между ГБУЗ ИГОДКБ и ФГБУ НМИЦ «ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России заключено Соглашение о совместной научно-практической работе: проведении лекций, семинаров, очных/ в режиме онлайн клинических обходов и разборов пациентов.

Вопросы организации НС включены в программу последипломной подготовки врачей-педиатров.

Ежегодно осуществляется аудит НМИЦ по различным профилям, по результатам которых разрабатывается план мероприятий и контролируется его выполнение.

За 2021 год в области было обследовано 25 840 новорожденных, охват скринингом составил 96,3 %.

#### **1.6. Информационное взаимодействие.**

Информационная система в сфере здравоохранения «Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (Мониторинг беременных)» (далее – АС «Мониторинг беременных») входит в состав Государственной информационной системы

здравоохранения Иркутской области (далее – ГИСЗ ИО). В настоящее время, в АС «Мониторинг беременных» реализовано автоматическое формирование Медицинского свидетельства о рождении (МСР) и готовится реализация направления информации при заборе биоматериала в ВИМИС АКиНЕО.

Для тестирования в 2022 году проводилась доработка взаимодействия с промышленным стендом ВИМИС АКиНЕО в части автоматической отправки СЭМДов:

внедрение модуля формирования ЭЦП в запросах и СЭМДах, отправляемых в ВИМИС АКиНЕО в пакетном режиме (запросы и СЭМДы подписываются ЭЦП региона без участия владельца ЭЦП в автоматическом режиме, друг за другом, выстроенные в одну очередь из готовых для отправки в ВИМИС);

проверка ЭЦП полученного ответа от ВИМИС;

изменение серверной архитектуры и размещение модуля генерации ЭП на отдельном сервере, на котором должен быть установлен сервис электронной подписи документов и установлен пакет КриптоПро JSP для серверной версии.

Оценка региональных систем информатизации здравоохранения, необходимых для обеспечения НС и РНС, представлена в Таблице 11.

Таблица 11

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

№ п/п	Оценочный показатель	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
1	ЕГИСЗ	да	Распоряжение министерства здравоохранения Иркутской области от 19.08.2022 г. № 2195-мр
2	Электронный документооборот	нет	В настоящее время подготовлен проект распоряжения министерства здравоохранения Иркутской области
3	Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	да, в Единой цифровой платформе/ посредством графического интерфейса Федерального реестра медицинских документов о рождении ЕГИСЗ (ФРМСР)	нет

4	Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Да (описаны п.9 раздела 1.5)	Распоряжение министерства здравоохранения Иркутской области
---	--	---------------------------------	---

### 1.7. Выводы

Таким образом, в области имеются условия для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и(или) наследственные заболевания в рамках РНС, имеется возможность для проведения как диагностических исследований, так и дальнейшего наблюдения детей и оказания им специализированной, в том числе и высокотехнологичной медицинской помощи.

Проработана логистика доставки бланков из территорий области в обозначенные новым приказом сроки. Доля бланков с доставкой один раз в неделю с учетом наличия исключительно авиасообщения с отдаленной северной территорией – Катангским районом, составит не более 0,2% от всех проводимых исследований в рамках РНС.

Также необходимо дополнительное оснащение медицинским оборудованием МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, а также приведение ее штатного расписания в соответствие с приказом Минздрава России № 274н.

Мероприятия по приведению штатного расписания МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в соответствие с порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями будут начаты в первом квартале 2023 года. С 01.01.2023 года в рамках РНС необходимо в первую очередь дополнительное введение ставок: врача-генетика - 2 ставок, врача-лабораторного генетика - 1,5 ставки, врача-диетолога - 1 ставки, медицинской сестры (процедурной) - 1 ставки, оператора ЭВ и ВМ - 3 ставок. В целом необходимо в МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ 28,75 ставок врачей-специалистов (в настоящее время – 15). Работа по приведению штатного расписания медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в соответствие с приказом Минздрава России № 274н будет проводиться поэтапно. Одним из первоочередных мероприятий также является доукомплектование медико-генетической консультации медицинским психологом, врачом-неврологом, врачом-эндокринологом.

В декабре 2022 года на базе ГБУЗ ИГОДКБ будет создан Областной центр орфанных заболеваний, имеющий в штате всех необходимых врачей-специалистов для наблюдения детей с орфанными заболеваниями, оснащенный необходимым медицинским оборудованием.

Лаборатория неонатального скрининга медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в настоящее время оснащена всем оборудованием, необходимым для проведения НС в соответствии с приказом Минздрава России № 274н.

Оборудование было получено по Федеральной программе «Здоровье» в 2006г. В период 2008-2011 годы было приобретено недостающее оборудование.

В настоящее время процент износа имеющегося оборудования составил 100%. В связи с износом потребуются переоснащение оборудованием.

Потребность в переоснащении лаборатории неонатального скрининга медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и потребность на 2023-2025 годы:

№ п/п	Наименование оборудования	2023 г. количество	2024 г. количество	2025 г. количество	Требуется всего 2023-2025 годы количество
1	Прибор-счетчик лабораторный	1 шт.	1 шт.	-	2 шт.
2	Прибор для выбивания дисков	1 шт.	1 шт.	1 шт.	3 шт.
3	Устройство для промывки удаления бумажных дисков	1 шт.	1 шт.	1 шт.	3 шт.
4	Автоматический раскапыватель	2 шт.	1 шт.	1 шт.	4 шт.

## 2. Организация проведения РНС

**2.1. Цели реализации региональной программы Иркутской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»** (далее – региональная программа) – снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС.

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

### 2.2. Задачи региональной программы.

1. Обеспечение нормативного правового регулирования РНС в области.
2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с приказом Минздрава России № 274н.
3. Совершенствование материально-технической базы МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ (за счет средств областного бюджета) и медико-генетического центра ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск) (за счет средств ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» или его учредителя), оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

4. Повышение квалификации медицинских работников и обеспечение кадрами медицинских организаций, подведомственных министерству

здравоохранения Иркутской области, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

5. Интеграция медицинских информационных систем (в том числе с автоматизированной системой «Акушерский мониторинг беременных») для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

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

7. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации, по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

### **2.3. Показатели региональной программы.**

К показателям региональной программы относятся:

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

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

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 области (%).

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 области (%).

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 региональной программы.**

Мероприятия региональной программы направлены на снижение младенческой и детской смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС.

В мероприятиях региональной программы с учетом текущей ситуации по организации медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями, необходимости координации действий медицинских работников учреждений родовспоможения, детских поликлиник и стационаров, медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, обеспечения в соответствии с протоколами диагностики и лечения, клиническими рекомендациями Министерства здравоохранения Российской Федерации единых подходов при диагностике и лечении детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках РНС, создания единого информационного поля, предусмотрены следующие блоки:

- 1) обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в области;
- 2) формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС;
- 3) совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- 4) обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- 5) информационное взаимодействие, сопровождающее 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;
- 7) внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
- 8) методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи;
- 9) разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения;
- 10) организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Сроки реализации и ответственные лица по каждому блоку мероприятий представлены в Приложении 6 и тексте региональной программы.

В ходе мероприятий региональной программы будет осуществляться внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в медицинских организациях, 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.

Перечень мероприятий региональной программы.

#### **2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в области.**

В целях эффективной реализации региональной программы, создания нормативной правовой базы планируется:

1) утвердить региональную программу;

2) принять в декабре 2022 года распоряжение министерства здравоохранения Иркутской области «Об утверждении схемы маршрутизации и алгоритма оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС в Иркутской области» (документом будут утверждена маршрутизация, регламентирующая все этапы проведения РНС в соответствии с приказом Минздрава России № 274н, форма информированного согласия для законных представителей ребенка на проведение РНС, алгоритм диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой медицинской помощи детям, взаимодействия с региональным центром орфанных заболеваний, федеральными медицинскими организациями, проведения телемедицинских консультаций);

3) сформировать в декабре 2022 года стандартные операционные процедуры для медицинских организаций по утвержденным схемам маршрутизации и порядку работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС и их тиражирование в медицинских организациях 1 и 2 групп;

4) подготовить инструкцию по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также внесении информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология»;

5) принять распоряжение министерства здравоохранения Иркутской области по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра».

Работа по созданию региональной нормативной правовой базы проводится совместно с главными внештатными специалистами министерства здравоохранения Иркутской области, специалистами МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ. Разработанные нормативные документы будут направлены в медицинские организации для внедрения их в работу, проработаны с медицинскими работниками на селекторных совещаниях, размещены на официальном сайте министерства здравоохранения Иркутской области.

#### **2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.**

1. НС на врожденные и (или) наследственные заболевания и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания включают массовое



(безотборное) обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей.

2. НС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в медико-генетической консультации областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ на следующие заболевания или группы заболеваний:

фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия – E 70.0 по МКБ-10);

врожденный гипотиреоз (врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E03.0 по МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба – E03.1 по МКБ-10; дисгормональный зоб – E07.1 по МКБ-10; другие уточненные болезни щитовидной железы – E07.8 по МКБ-10);

муковисцидоз (кистозный фиброз с легочными проявлениями – E84.0 по МКБ-10; кистозный фиброз с кишечными проявлениями – E84.1 по МКБ-10; кистозный фиброз с другими проявлениями – E84.8 по МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный – E84.9 по МКБ-10);

галактоземия (нарушение обмена галактозы – E74.2 по МКБ-10);

адреногенитальный синдром (врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E25.0 по МКБ-10; другие адреногенитальные нарушения – E25.8 по МКБ-10; адреногенитальное нарушение неуточненное – E25.9 по МКБ-10).

3. РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится в ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск) на следующие заболевания или группы заболеваний:

дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии – E70.1 по МКБ-10);

дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина) (другие виды гиперфенилаланинемии – E70.1 по МКБ-10);

тирозинемия, тип I (нарушения обмена тирозина – E70.2 по МКБ-10);

болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа» – E71.0 по МКБ-10);

гомоцистинурия (нарушения обмена серосодержащих аминокислот – E72.1 по МКБ-10);

пропионовая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 по МКБ-10);

метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 по МКБ-10);

метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 по МКБ-10);

метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 по МКБ-10);

метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 по МКБ-10);

метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 по МКБ-10);

метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы) (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 по МКБ-10);

изовалериановая ацидемия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 по МКБ-10);

3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 по МКБ-10);

глутаровая ацидемия, тип I (нарушения обмена лизина и гидроксилизина – E72.3 по МКБ-10);

глутаровая ацидемия, тип II (нарушения обмена жирных кислот – E71.3 по МКБ-10);

первичная карнитиновая недостаточность (нарушения обмена жирных кислот – E71.3 по МКБ-10);

среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот – E71.3 по МКБ-10);

длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот – E71.3 по МКБ-10);

очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность (нарушения обмена жирных кислот – E71.3 по МКБ-10);

недостаточность митохондриального трифункционального белка (нарушения обмена жирных кислот – E71.3 по МКБ-10);

недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I (нарушения обмена жирных кислот – E71.3 по МКБ-10);

недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип II (нарушения обмена жирных кислот – E71.3 по МКБ-10);

недостаточность карнитин-ацилкарнитинтранслоказы (нарушения обмена жирных кислот – E71.3 по МКБ-10);

цитруллинемия, тип I (нарушения обмена цикла мочевины – E72.2 по МКБ-10);

аргиназная недостаточность (нарушения обмена цикла мочевины – E72.2 по МКБ-10);

бета-кетотиолазная недостаточность (другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 по МКБ-10);

фенилкетонурия (классическая фенилкетонурия – E70.0 по МКБ-10);

недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность других уточненных витаминов группы B – E53.8 по МКБ-10);

спинальная мышечная атрофия (детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана] – G12.0 по МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии – G12.1 по МКБ-10; спинальная мышечная атрофия неуточненная – G12.9 по МКБ-10);

первичные иммунодефициты (иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител – D80 по МКБ-10; комбинированные иммунодефициты – D81 по МКБ-10; иммунодефициты, связанные с другими

значительными дефектами – D82 по МКБ-10; обычный переменный иммунодефицит – D83 по МКБ-10; другие иммунодефициты – D84 по МКБ-10).

4. Забор крови новорожденных в области для проведения НС осуществляется в 36 медицинских организациях акушерского, 5 медицинских организациях неонатологического (отделения патологии новорожденных/педиатрические детские больницы) и 50 медицинских организациях, имеющих 60 детских поликлиник/ детских поликлинических отделений (число и профиль медицинских организаций не изменяется).

5. Забор крови осуществляется специально подготовленными медицинскими работниками (не менее двух человек), назначенными главным врачом медицинской организации.

6. Законный представитель ребенка должен быть ознакомлен с Памяткой для родителей новорожденных детей, затем заполняется информированное добровольное согласие/ отказ на проведение НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания. Форма добровольного информированного согласия утверждается распоряжением министерства здравоохранения Иркутской области. Заполненное информированное добровольное согласие/ отказ хранится в медицинской организации, осуществившей взятие образца крови.

7. Для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания образец крови берут из пятки новорожденного через 3 часа после кормления в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на седьмой день у недоношенного ребенка в соответствии с нормативными требованиями.

Перед началом проведения НС и РНС проводится обучающий семинар для сотрудников всех медицинских организаций, которые будут принимать участие в НС и РНС по методике забора крови, работе с тест-бланками, заполнению направления в медицинской информационной системе медицинских организаций (МИС МО) с целью формирования структурированного электронного медицинского документа (СЭМД) «Направление на неонатальный скрининг» (ННС) и дальнейшей передачи в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему (ВИМИС) «АКиНЕО», правилам направления тест-бланка в учреждение 3А группы.

8. Взятие образцов крови осуществляется на два тест-бланка, которые выдаются медико-генетической консультацией ОПЦ ГБУЗ ИОКБ. Взятие образцов крови на другую бумагу или бланки не допускается. Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в специальную упаковку (ZIP пакет) и направляются в МКГ ОПЦ ГБУЗ ИОКБ.

9. При поступлении новорожденного ребенка под динамическое наблюдение в детскую поликлинику, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским

показаниям в отделение патологии новорожденных или в профильные отделения детских больниц, в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, в указанных медицинских организациях осуществляется забор образцов крови у новорожденных для проведения НС и РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания.

10. Тест-бланки с образцами крови (пять и три пятна) доставляются курьером из акушерских стационаров, детских стационаров, детских поликлиник в которых находится новорожденный в лабораторию неонатального скрининга МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ (медицинская организация второй группы в соответствии приказом Минздрава России № 274н).

Схема доставки биологического материала в области для проведения РНС представлена в Приложении 8.

Доставка тест-бланков осуществляется ежедневно или при необходимости (для отдаленных территорий) один раз в два дня от момента забора крови. Отправка осуществляется с реестрами (на 5 пятен и 3 пятна крови), в котором указаны: наименование медицинской организации, дата отправки, список новорожденных, фамилия, имя, отчество и подпись отправляющего. За организацию забора крови и своевременную отправку бланков административная ответственность возлагается на главного врача медицинской организации.

11. Лаборатория неонатального скрининга МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ при получении тест-бланков на 5 и 3 пятна, проводит сверку реестров и в течение 24 часов после получения тест-бланков, организует отправку тем же курьером образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в медицинскую организацию третьей А группы в соответствии приказом Минздрава России № 274н - ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск), для проведения РНС на 31 врожденное и (или) наследственное заболевание. Отправка осуществляется с реестром медицинской организации, где осуществлялся забор крови, в котором указаны дата отправки, список новорожденных, фамилия, имя, отчество и подпись отправляющего.

12. Время проведения скрининговых исследований составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков в медико-генетическую консультацию областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ (тест-бланки с 5 пятнами крови) и в ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г.Иркутск (тест-бланки с 3 пятнами крови).

13. При получении результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группа высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний, осуществляется информирование медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

14. При выявлении положительных результатов скрининга (отклонение значений от «отрезной точки»), формируется группа высокого риска. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, из ФГБОУ

«Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск) в течение 24 часов передается в МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ.

15. После получения информации новорожденный из группы высокого риска приглашается в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ для взятия образцов крови в целях проведения повторного скринингового исследования (ре-теста) в медико-генетической консультации областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ или транспортировки биоматериала в ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск) для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики или в ФБГНУ «Медико-генетический научный центр имени Н.П. Бочкова», выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, в течение 24 часов. При невозможности транспортировки ребенка, забор биоматериала производится в медицинской организации по месту нахождения ребенка согласно Правилам взятия образцов крови на тест-бланк, и течении 24 часов от момента забора крови направляется курьером в медико-генетическую консультацию областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ. При проведении ре-теста также заполняется информированное добровольное согласие/ отказ на проведение ре-теста и/или подтверждающей диагностики на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС. Время проведения повторных скрининговых исследований составляет не более 72 часов в медико-генетической консультации областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ и в ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск).

16. Время проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в ФБГНУ «Медико-генетический научный центр имени Н.П. Бочкова», выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, составляет не более 10 рабочих дней.

17. После получения результатов подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых в течение 24 часов после получения результатов исследования медико-генетической консультацией ОПЦ ГБУЗ ИОКБ передаются в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

18. При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в медико-генетическую консультацию ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и в консультативно-диагностический центр (далее – КДЦ) ГБУЗ ИГОДКБ, в Областной центр орфанных заболеваний к специалистам по профилю заболевания для назначения с учетом выявленного заболевания дополнительного обследования и лечения.

19. При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания новорожденный при необходимости госпитализируется в медицинскую организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания.

В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и главными внештатными специалистами по профилю заболевания министерства здравоохранения Иркутской области, при наличии показаний проводится консилиум врачей федеральных центров с применением телемедицинских технологий для определения тактики лечения.

20. Динамическое наблюдение детей с выявленным врожденным гипотиреозом и аденогенитальным синдромом проводят врачи-эндокринологи детские КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ. Диспансерное наблюдение детей с выявленным врожденным гипотиреозом и аденогенитальным синдромом проводят врачи-детские эндокринологи, при их отсутствии – врачи-педиатры по месту постоянного проживания ребенка в соответствии с рекомендациями КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ.

21. Динамическое наблюдение детей с выявленным муковисцидозом проводят врачи-пульмонологи детские КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ. Диспансерное наблюдение детей с выявленным муковисцидозом проводят врачи-пульмонологи детские, при их отсутствии – врачи-педиатры по месту постоянного проживания ребенка в соответствии с рекомендациями КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ.

22. Динамическое наблюдение детей с выявленной спинальной мышечной атрофией проводят врачи-неврологи КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ. Диспансерное наблюдение детей с выявленной спинальной мышечной атрофией проводят врачи-неврологи, при их отсутствии – врачи-педиатры детских поликлиник/детских поликлинических отделений по месту постоянного проживания ребенка в соответствии с рекомендациями КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ.

23. Динамическое наблюдение детей с иными выявленными наследственными болезнями обмена согласно клиническим рекомендациям и стандартам оказания медицинской помощи осуществляют врачи-специалисты КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ (Областной центр орфанных заболеваний). Диспансерное наблюдение детей с выявленными наследственными болезнями обмена проводят врачи-педиатры по месту постоянного проживания ребенка совместно с профильными врачами-специалистами в соответствии рекомендациями КДЦ ГБУЗ ИГОДКБ. Также диспансерное и динамическое наблюдение детей с выявленной фенилкетонурией и галактоземией проводят врачи-генетики медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ.

**2.4.3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций,**

**оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.**

Лаборатория неонатального скрининга медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в настоящее время оснащена всем оборудованием, необходимым для проведения НС, в соответствии с приказом Минздрава России № 274н.

Оборудование было получено по Федеральной программе «Здоровье» в 2006 году, а также дополнительно приобреталось в 2008 – 2011 годы.

В 2018 году был проведен капитальный ремонт блока «Б» ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, в котором расположена лаборатория неонатального скрининга медико-генетической консультации, в связи с чем до 2026 года ремонт помещений не требуется.

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

После определения потребности медицинских организаций области в медицинских кадрах, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, будут проведены мероприятия по формированию контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности субъекта в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС.

В целях обеспечения качества, доступности и своевременности при проведении НС и РНС, а также диспансерном наблюдении за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями необходима реализация также следующих мероприятий:

в срок до конца первого квартала 2023 года внесение изменений в штатное расписание медико-генетической консультации областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ в соответствии с требованиями приказа Минздрава России № 274н;

в соответствии с отдельно составленным графиком обучения проведение дополнительного обучения врачей различного профиля педиатрических подразделений медицинских организаций на внеплановых и плановых циклах повышения квалификации в федеральных учреждениях, в том числе в ИГМАПО – филиале ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, по вопросам диагностики и лечения наследственных и врожденных заболеваний, выявляемых при РНС; внесение соответствующих изменений в учебную программу ИГМАПО – филиале ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России с 2023 года;

в соответствии с отдельно составленным графиком обучения проведение непрерывного повышения квалификации средних медицинских работников, врачей специалистов, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями путем проведения дистанционных циклов повышения квалификации, разработки и использования новых учебных модулей с 2023 года;

не реже одного раза в квартал проведение для врачей-педиатров, врачей-специалистов, фельдшеров круглых столов по вопросам диагностики, маршрутизации, лечения орфанных заболеваний у детей при участии главных внештатных специалистов министерства здравоохранения Иркутской области, главных и ведущих российских специалистов по данным вопросам;

ежегодное, не реже двух раз в год (весна, осень) проведение при участии Ассоциации детских врачей Иркутской области, главных внештатных специалистов министерства здравоохранения Иркутской области, профильных специалистов федеральных учреждений здравоохранения и сотрудников кафедр ИГМУ и ИГМАПО конференций для врачей-педиатров и детских врачей-специалистов, а также фельдшеров по вопросам профилактики, диагностики и лечения орфанных заболеваний;

в течение 5 рабочих дней проведение со специалистами медицинских организаций области разборов всех случаев выявления наследственных и врожденных заболеваний при РНС, обсуждения планов диспансерного наблюдения и лечения пациентов при участии главных внештатных детских специалистов министерства здравоохранения Иркутской области, врачей-специалистов медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИГОДКБ и Центра орфанных заболеваний на базе ГБУЗ ИГОДКБ; при необходимости проведение телемедицинских консультаций с федеральными медицинскими организациями;

в течение 1,5 месяцев с момента неблагоприятного исхода разбор всех случаев младенческой и детской смертности в результате наследственных и (или) врожденных заболеваний в части выполнения порядков, стандартов медицинской помощи, клинических рекомендаций, маршрутизации.

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

Мероприятия для обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС:

создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;

создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС;

определение медицинских организаций, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР) – учреждения родовспоможения;

определение медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники);

обеспечение медицинских организаций, в которых выдается МСР, возможностью передачи сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД);

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



обеспечение медицинских организаций, осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК/МГЦ) возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»;

сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС;

проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС;

передача данных с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России для регистрации;

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

При реализации программы РНС предусмотрено три уровня взаимодействия:

1. Формирование МСР в установленные сроки и отправка его в РЭМД через Единую цифровую платформу, интеграционное взаимодействие с РЭМД запланировано на развитие АС «Мониторинг беременных».

2. Реализация забора крови с привязкой к пациенту, отправка биоматериала в лабораторию и Направления (СЭМД) в ВИМИС АКиНЕО;

3. Получение результата из ВИМИС АКиНЕО или из ЛИС (медицинская организация, выполняющая исследования) в АС «Мониторинг беременных».

Для осуществления должного учета, контроля, диспансерного и динамического наблюдения за пациентами с выявленными врожденными и наследственными заболеваниями планируется создать облачный сервис с регистрами пациентов в данной патологии, с возможностью совместной работы в данных регистрах всех участников процесса первичной диагностики, лечения, наблюдения.

Запланированные мероприятия для формирования и развития цифрового контура для обеспечения медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями:

обеспечить оперативное получение анализа данных по маршрутизации пациентов;

организовать мониторинг, планирование и управление потоками пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

обеспечить анализ качества оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, сформировать механизм

мультидисциплинарного контроля для анализа предоставляемых данных медицинскими организациями;

обеспечить медицинские организации широкополосным доступом в сеть «Интернет», безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала;

внедрить механизмы обратной связи и информирование об их наличии пациентов, включая использование сайтов медицинских организаций;

организация и обеспечение функционирования телемедицинского центра для консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при необходимости);

совместно с профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ) разработать и реализовать план проведения консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с применением телемедицинских технологий: составить план заявок на проведение консультаций/консилиумов с последующей его реализацией, оформить результаты в виде совместных протоколов и внести в соответствующие медицинские карты пациентов.

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

Организация работы по выявлению в медицинских организациях семей группы риска по врожденной и наследственной патологии для своевременного их направления в медико-генетическую консультацию, в том числе на этапе планирования беременности.

Обеспечение электронного обмена информацией между медико-генетической консультацией ОПЦ ГБУЗ ИОКБ и детскими поликлиникам/поликлиническими отделениями при организации медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Обеспечить проведение медико-генетического консультирования врачом-генетиком в две смены, в том числе с использованием технологии ТМК для отдаленных территорий при осуществлении динамического диспансерного наблюдения детей.

Обеспечение со стороны министерства здравоохранения Иркутской области и руководителей медицинских организаций, подведомственных министерству здравоохранения Иркутской области, постоянного контроля за своевременной подготовкой заявок для льготного лекарственного обеспечения и обеспечения специализированными продуктами лечебного питания, выпиской льготных рецептов и отпуском лекарственных препаратов и продуктов специализированного питания.

Создание единого Областного центра орфанных заболеваний на базе ГБУЗ ИГОДКБ – как организационно-методического центра динамического наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при НС и РНС, от момента их первичного выявления.

Работа в созданном облачном сервисе с внесением всех этапов и контрольных сроков выполнения мероприятий по диспансерному и динамическому наблюдению.

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

Министерством здравоохранения Иркутской области до 30 декабря 2022 года будет подготовлен правовой акт о внедрении в медицинских организациях области, утвержденных Министерством здравоохранения Российской Федерации протоколов наблюдения и лечения пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, выявляемыми при РНС. В декабре 2022 года будет утвержден правовой акт, утверждающий маршрутизацию и алгоритм действий при диагностике, лечении, наблюдении детей с врожденными и наследственными заболеваниями с учетом действующих протоколов наблюдения и лечения пациентов, клинических рекомендаций.

Проведение не реже одного раза в квартал с врачами-педиатрами, детскими врачами-специалистами, фельдшерами тематических семинаров, круглых столов по вопросам внедрения и применения действующих протоколов наблюдения и лечения пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, выявляемыми при РНС, клинических рекомендаций при участии медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, Областного центра орфанных заболеваний ГБУЗ ИГОДКБ, главных внештатных специалистов министерства здравоохранения Иркутской области, главных и ведущих российских специалистов федеральных медицинских и образовательных учреждений.

Подготовка для медицинских организаций области специалистами медико-генетической консультации ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, Областного центра орфанных заболеваний ГБУЗ ИГОДКБ типовых СОП по вопросам диагностики, диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, выявляемыми при РНС.

Формирование до 30 декабря 2022 года для каждой медицинской организации типового пакета нормативных и методических документов по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Размещение на сайте министерства здравоохранения Иркутской области правовых актов по вопросам диагностики, маршрутизации, диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, выявляемыми при РНС, для использования в работе руководителями и специалистами медицинских организаций области.

#### **2.4.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.**

Контроль качества в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, осуществляется на основании приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 31 июля 2020 года

№ 785н «Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности».

На основании разработанного плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями будет осуществляться контроль за внедрением разработанных СОП. Планируется проведение аудита оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями экспертами страховых медицинских компаний с последующим обсуждением результатов аудита на Координационном совете по защите прав застрахованных при предоставлении медицинской помощи и реализации законодательства в сфере ОМС области. Организовано проведение экспертизы главными внештатными детскими специалистами министерства здравоохранения Иркутской области всех случаев смерти детей от врожденных и (или) наследственных заболеваний, разбор выявленных дефектов на площадке министерства здравоохранения Иркутской области.

#### **2.4.9. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения.**

Министерством здравоохранения Иркутской области подготовлена и будет утверждена правовым актом форма информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС.

В соответствии с планом мероприятий по обеспечению информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в области (утверждается распоряжением министерства здравоохранения Иркутской области) в 2023 году будут подготовлены печатные материалы для размещения их в детских поликлиниках, женских консультациях, родильных домах (отделениях), подготовлен тематический видеоролик для медицинских организаций, памятки и листовки для родителей/законных представителей ребенка. При участии главных внештатных детских специалистов министерства здравоохранения Иркутской области будет проведен круглый стол с представителями СМИ, работающими в регионе, подготовлены материалы для печати в СМИ. Запланировано размещение информации о проведении РНС на сайтах медицинских организаций.

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

В рамках реализации мероприятий региональной программы планируется ведение ежемесячного мониторинга основных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (в соответствии с распоряжением министерства здравоохранения Иркутской области), ведение регистра пациентов в облачном сервисе, ежегодное обобщение информации и формирование утвержденных форм федерального статистического наблюдения, включение информации в ежегодный аналитический отчет министерства здравоохранения Иркутской области.

План мероприятий региональной программы сформирован и представлен в Приложении 6.

### 3. Результаты региональной программы

Индикативные показатели региональной программы представлены в Таблице 12.

Таблица 12

#### Индикативные показатели региональной программы

№ п/п	Наименование показателя	2023 г.	2024 г.	2025 г.
1	Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)	80%	95%	95%
2	Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, не менее (%)	90%	95%	95%
3	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	0,1%;	0,1%;	0,1%;
4	Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%)	90%	95%	95%
5	Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение, (%)	95%	95%	95%

#### Результаты реализации региональной программы

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

Сформирована и утверждена региональным правовым актом оптимальная маршрутизация в области, обеспечивающая проведение РНС, в соответствии с приказом Минздрава России № 274н.

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

Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные Министерством здравоохранения Российской Федерации, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 100% профильных медицинских организациях.

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

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

#### **4. Сроки реализации региональной программы**

Региональная программа реализуется в период 2023-2025 годов.

#### **5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы**

На реализацию региональной программы, включая мероприятия по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на наследственные и (или) врожденные заболевания, предусмотрены следующие средства (Таблица 13).

Таблица 13

№ п/п	Источник финансирования	2023г.	2024г.	2025г.	Итого
Общий итог по всем мероприятиям					
1	Федеральный бюджет, тыс. руб.	46 673,2	46 644,6	45 508,3	138 826,1
2	Бюджет субъекта, тыс. руб.	15 557,7	15 548,2	16 831,8	47 937,7

3	Иные источники (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций), тыс. руб.	0,0	0,0	0,0	0,0
4	Консолидированный бюджет, тыс. руб.	62 230,9	62 192,8	62 340,1	186 763,8

Средства федерального бюджета и бюджета субъекта предусмотрены на оплату исследований, выполняемых учреждением ЗА группы (ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск) и проведение подтверждающей биохимической, и (или) молекулярно-генетической, и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики, проводимой в медико-генетических консультациях (центрах) медицинских организаций согласно перечню федеральных государственных медицинских организаций и государственных медицинских организаций субъектов Российской Федерации, осуществляющих РНС, и субъектов Российской Федерации, для которых указанные учреждения выполняют исследования по РНС, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации (ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г.Москва).

Транспортировка (доставка) тест-бланков для проведения исследований производится за счет средств субъекта Российской Федерации.

#### **6. Социально значимый результат региональной программы**

Внедрение региональной программы позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, до осуществления дальнейшего непрерывного динамического наблюдения пациентов с соблюдением всех современных клинических рекомендаций, порядков и стандартов. Создание информационного обеспечения всех этапов приведет к сокращению сроков установления диагноза и начала патогенетического лечения, что повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности в области. В итоге планируется достигнуть показатель младенческой смертности к 2025 году, не превышающий установленный для области Министерством здравоохранения Российской Федерации - 5,8 на 1000 новорожденных, родившихся живыми. Также ориентиром для снижения показателя младенческой смертности в области будет являться прогнозный по Российской Федерации (в 2022 году – 4,7, в 2023 году - 4,6, в 2024 году - 4,5, в 2025 году – 4,4).

Приложение 1  
к региональной программе  
Иркутской области «Обеспечение  
расширенного неонатального  
скрининга»

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

№ п/п	Наименование показателя	Уровень оказания медицинской помощи	Число 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 2021г.
1	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	25	56	2475
		2 уровень	9	22	8913
		3 и 3А уровень	2	6	8526
		3Б уровень	-	-	
2	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	31	66	2349
		2 уровень	29	64	2122
		3 уровень	-	-	-
3	Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	-	-	
		2 уровень	2	4	80
		3 уровень	3	7	1375
4	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие)				
	Итого		101	225	25840

При организации проведения РНС число организаций не изменяется.



Приложение 2  
к региональной программе  
Иркутской области «Обеспечение  
расширенного неонатального  
скрининга»

**Перечень медицинских организаций, осуществляющих НС  
в Иркутской области**

№ п/п	Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющей проведение НС	Адрес, телефон, e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный телефон, e-mail	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года	
				число	доля от всех выпол- ненных в области
1	<u>Медицинская организация второй группы:</u> Медико- генетическая консультация областного перинатального центра Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Иркутской ордена «Знак Почета» областной клинической больницы	664049, г. Иркутск, микрорайон Юбилейный, 100, 8(3952)49-77-71, samoylova_tn@iokb.ru	Самойлова Татьяна Николаевна, +7(902) 578-89-27, samoylova_tn@iokb. ru	25840	100%
2	<u>Медицинская организация третьей А группы:</u> Федеральное государственное бюджетное учреждение «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции	664046 Иркутск, ул. Тимирязева, 16, 8(3953) 20-76-36 iphr@sbamsr.ru	Рычкова Любовь Владимировна, директор. Заведующая лабораторией расширенного неонатального скрининга Баирова Татьяна Ананьевна, 8(9025)76-15-06, tbairova38@mail.ru	0	0

	человека» (лаборатория расширенного неонатального скрининга)				
--	--	--	--	--	--

Приложение 3  
к региональной программе  
Иркутской области «Обеспечение  
расширенного неонатального  
скрининга»

**Оснащение лаборатории неонатального скрининга  
медико-генетической консультации областного перинатального  
центра ГБУЗ ИОКБ**

(Приложение № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с  
врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
от 21 апреля 2022 года № 274н)

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

	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>			
3	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацилкарнитинов <4А>, <4Б>	*		
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический				
	382270	Газовый хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический				
4	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	3	100
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 планшет <4А>, <4Б>	2	-	-
7	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	3	100

8	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовк и <3>, <4А>, <4Б>	5	5	100
9	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	-	2	100
10	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	2	-	2
11	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	4	2	100% с учетом кол-ва помещений (2 помещения)
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды				
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	3	100
13	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	2	1	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>		1	
14	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>	Из расчета	32	100
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал			32	100

	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ		числа рождений по 32 набора	32	100
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных /врожденные заболевания ИВД, реагент			32	100
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ			32	100
15	192300	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>	*	-	-
	339500	Множественные аминокислоты/ метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография			-	-
16	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	26000	26000	100
17	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	7	7	100
18	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	7	10	100
	292310	Пипетка электронная			-	-
	292320	Пипетка электронная, однофункциональ-ная			-	-
	292390	Микропипетка электронная			-	-
	380120	Микропипетка механическая ИВД			9	100
	124540	Микропипетка механическая			7	100

19	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
20	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	5	100
21	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	1	5	100
22	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	1	-	-
23	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор	1	1	100
			Бидистиллятор	1	1	100

\* - проведение исследований на оборудовании и применяем соответствующих тест-систем в рамках РНС будет проводиться на базе ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (г.Иркутск).

#### Дополнительное оснащение

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющееся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания <2>, <3>, <4А>, <4Б>	4	4	100
2	Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
3	Источник бесперебойного питания <3>, <4А>, <4Б>	3	3	100
4	Мебель лабораторная (комплект) <3>, <4А>, <4Б>	7	7	100
5	Кондиционер <3>, <4А>, <4Б>	1	-	-

**Оснащение лаборатории расширенного неонатального скрининга  
Федерального государственного бюджетного учреждения «Научный центр  
проблем здоровья семьи и репродукции человека»**

(Приложение № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н)\*

№п/п	Код вида номенклатурной классификации и медицинских изделий <1>	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющаяся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
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>	-	-	-
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический <3>, <4А>, <4Б>			
3	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и	2		
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический				
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический			2	100



	382270	Газовый хроматограф/анализатор масспектрометрический ИВД, автоматический	ацилкарнитинов <4А>, <4Б>		-	-
4	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
5	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150 °С <4А>, <4Б>	2	2	100
6	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет <4А>, <4Б>	2	2	100
7	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
8	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовок и <3>, <4А>, <4Б>	3	3	100
9	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробамикрови ИВД	Роллер лабораторный <3>, <4А>, <4Б>	-	-	-
10	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной <3>, <4А>, <4Б>	-	-	-
11	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный <3>, <4А>, <4Б>	5	5	100
	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом				

	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды				
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый				
12	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный <3>, <4А>, <4Б>	2	2	100
13	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем <3>, <4А>, <4Б>	3	3	100
	261620	Холодильник лабораторный, стандартный	Холодильник лабораторный, стандартный <3>, <4А>, <4Б>			
14	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и дефицит биотинидазы <3>, <4А>, <4Б>			
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболеваний ИВД, контрольный материал				
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент				
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ				
15	192300	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии <4А>, <4Б>	62	-	-

	339500	Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография				
16	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных <3>, <4А>, <4Б>	-	-	
17	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок <3>, <4А> <4Б>	-	-	
18	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) <3>, <4А>, <4Б>	4	-	-
	292310	Пипетка электронная			-	-
	292320	Пипетка электронная, однофункциональная			4	100
	292390	Микропипетка электронная				
	380120	Микропипетка механическая ИВД				
	124540	Микропипетка механическая				
19	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
20	123680	Контейнер для отходов биологическими загрязнениями	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	5	5	100
21	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер <3>, <4А>, <4Б>	5	5	100
22	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
23	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор <3>, <4А>, <4Б>	1	1	100
			Бидистиллятор <3>, <4А>, <4Б>			

Дополнительное оснащение \*

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

\* - оснащение и дополнительное оснащение лаборатории расширенного неонатального скрининга Федерального государственного бюджетного учреждения «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» реализуется за счет средств Федерального государственного бюджетного учреждения «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» или его учредителя.

Приложение 4  
к региональной программе  
Иркутской области «Обеспечение  
расширенного неонатального  
скрининга»

**Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории  
неонатального скрининга медико-генетической консультации ГБУЗ ИОКБ**

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц*		Физических лиц	Укомплек- тованность
		Утверждено	Занято с учетом совместитель- ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	Врач-генетик	3,5	3,5	3	85,7
2	Врач – лабораторный генетик	5,0	5,0	4	80
3	Врач клинической лабораторной диагностики	4,5	4,5	3	66,7
4	Врач-диетолог	-	-	-	-
5	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	в штате ГБУЗ ИГОДКБ	5,0	5	100
6	Врач-невролог	В штате ОПЦ	2,0	2,0	100
7	Медицинский психолог (психолог)	В штате ОПЦ	2,0	2,0	100
8	Врач ультразвуковой диагностики	В штате ОПЦ	4,0	4,0	100
9	Врач – акушер- гинеколог	В штате КДО ОПЦ	6,0	6	100
10	Биолог	2,0	2,0	2	100
11	Химик-эксперт медицинской организации	-	-	-	-

12	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	9,0	9,0	8	88,9
13	Лаборант	3,0	3,0	3	100
14	Старшая медицинская сестра	1,0	1,0	1	100
15	Медицинская сестра	3,5	3,5	3	85,7
16	Медицинская сестра процедурной	В штате отделения КДО ОПЦ	2,0	2	100
17	Акушерка	1,5	1,5	1	66,7
18	Медицинский статистик	В штате ГБУЗ ИОКБ	4,25	4	100%
19	Кастелянша	1,0	1,0	1	100
20	Оператор ЭВ и ВМ	1,5	1,5	1	100
21	Уборщик производственных помещений	3,5	3,5	2	85,7

\* - в первом квартале 2023 года будут проведены мероприятия по частичному укомплектованию медицинскими работниками медико-генетической консультации

**Укомплектованность медицинским персоналом  
лаборатории расширенного неонатального скрининга  
Федерального государственного бюджетного учреждения «Научный центр  
проблем здоровья семьи и репродукции человека»**

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским образованием)	Штатных единиц		Физичес-ких лиц	Укомплек-тованность
		Утверждено	Занято с учетом совместитель-ства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	Врач-генетик	0,5	0,5	1	100
2	Врач – лабораторный генетик	2,0	2,0	2	100
3	Врач клинической лабораторной диагностики	2,0	2,0	2	100
4	Биолог	3,0	3,0	3	100
5	Химик-эксперт медицинской организации	1,0	1,0	1	100

6	Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант)	1,0	1,0	1	100
7	Старшая медицинская сестра	0,5	0,5	1	100
8	Медицинский статистик	0,5	0,5	1	100
9	Сестра-хозяйка	0,5	0,5	1	100
10	Медицинский регистратор	1,0	1,0	1	100
11	Санитар	1,0	1,0	1	100

Приложение 5  
к региональной программе  
Иркутской области «Обеспечение  
расширенного неонатального  
скрининга»

**Паспорт медико-генетической консультации  
областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ (2 группа)**

№ п/п	Характер информации	Сведения	
1	<b>Общая информация</b>		
	Наименование:	Медико-генетическая консультация областного перинатального центра	
	Располагается на базе:	ГБУЗ Иркутской области «Знак почета» областной клинической больницы	
	Руководитель:	Самойлова Татьяна Николаевна	
	Адрес:	г. Иркутск, микрорайон Юбилейный, 100	
	Телефон:	+7(902) 578-89-27	
	Электронная почта:	samoylova_tn@iokb.ru	
	Количество сотрудников:	32	
	в том числе врачей-генетиков:	3	
	в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	4	
2	<b>Клиническая деятельность</b>	<b>да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
	Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	1978
	Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	да	
	Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	да	2030
	Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	да	568
	Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	да	19874
	Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	-



	Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	да	265
	Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)	да	2
	Инвазивные диагностические процедуры:	да	267
	биопсия хориона	да	98
	плацентоцентез	да	42
	амниоцентез	да	115
	кордоцентез	да	12
	Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	-
	Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	да	456
	Неонатальный генетический скрининг	да	25 840
	Прочее		
<b>3</b>	<b>Лабораторная деятельность / методическая Оснащенность</b>	<b>да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
	Кариотипирование (цитогенетика):	да	1507
	в том числе, супружеские пары	да	733
	в том числе, пренатально	да	152
	в том числе, новорожденные, дети	да	163
	FISH:	да	250
	в том числе, супружеские пары	да	69
	в том числе, пренатально	да	115
	в том числе, новорожденные	да	66
	в том числе, в рамках ПГТ	нет	-
	ПЦР диагностика наследственных заболеваний	да	557
	Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	-
	в том числе, супружеские пары	-	-
	в том числе, пренатально	-	-
	в том числе, новорожденные	-	-
	Секвенирование по Сэнгеру	-	-
	Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	-	-
	Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	-
	в том числе, ПГТ-А	-	-
	в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	-	-
	Неонатальный скрининг	да	139075

	Биохимия	да	1567
	Масс-спектрометрия	нет	-
	ПЦР	да	557
4	<b>Оборудование (основное)</b>		
	Кариотипирование:		да
	FISH:		да
	ПЦР:		да
	Молекулярное кариотипирование (ХМА):		нет
	Секвенирование по Сэнгеру:		нет
	Высокопроизводительное секвенирование (NGS):		нет
	Биохимический скрининг:		да
	Масс-спектрометрия:		нет

**Паспорт медико-генетического центра  
Федерального государственного бюджетного учреждения «Научный центр  
проблем здоровья семьи и репродукции человека» (3 А группа)**

№ п/п	Характер информации	Сведения	
1	<b>Общая информация</b>		
	Наименование:	Межрегиональный медико-генетический центр	
	Располагается на базе:	ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека»	
	Руководитель:	Баирова Татьяна Ананьевна	
	Адрес:	г. Иркутск, ул. Тимирязева, 16	
	Телефон:	+7(902) 576-15-06	
	Электронная почта:	tbairova38@mail.ru	
	Количество сотрудников:	16	
	в том числе врачей-генетиков:	4	
	в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	3	
2	<b>Клиническая деятельность</b>	<b>да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
	Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	да	115
	Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:	нет	
	Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	нет	

	Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	нет	
	Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	нет	
	Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	нет	-
	Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	нет	
	Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)	нет	
	Инвазивные диагностические процедуры:	нет	
	биопсия хориона	нет	
	плацентоцентез	нет	
	амниоцентез	нет	
	кордоцентез	нет	
	Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	нет	-
	Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	нет	
	Неонатальный генетический скрининг	нет	
	Прочее		
3	<b>Лабораторная деятельность / методическая Оснащенность</b>	<b>да/нет</b>	<b>Кол-во в год</b>
	Кариотипирование (цитогенетика):	нет	
	в том числе, супружеские пары	нет	
	в том числе, пренатально	нет	
	в том числе, новорожденные, дети	нет	
	FISH:	нет	
	в том числе, супружеские пары	нет	
	в том числе, пренатально	нет	
	в том числе, новорожденные	нет	
	в том числе, в рамках ПГТ	нет	-
	ПЦР диагностика наследственных заболеваний	нет	
	Молекулярное кариотипирование (ХМА)	нет	-
	в том числе, супружеские пары	-	-
	в том числе, пренатально	-	-

	в том числе, новорожденные	-	-
	Секвенирование по Сэнгеру	да	576
	Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	да	1062
	Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)	нет	-
	в том числе, ПГТ-А	-	-
	в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	-	-
	Неонатальный скрининг	нет	
	Биохимия	нет	
	Масс-спектрометрия	да	671
	ПЦР	да	288
4	<b>Оборудование (основное)</b>		
	Кариотипирование:		нет
	FISH:		нет
	ПЦР:		да
	Молекулярное кариотипирование (ХМА):		нет
	Секвенирование по Сэнгеру:		да
	Высокопроизводительное секвенирование (NGS):		да
	Биохимический скрининг:		нет
	Масс-спектрометрия:		да

Приложение 6  
к региональной программе  
Иркутской области «Обеспечение  
расширенного неонатального  
скрининга»

План мероприятий региональной программы Иркутской области  
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	<b>Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в области</b>						
1.1	Разработка Программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	01.11.2022	08.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области	Реализация программы РНС в Иркутской области	Правовой акт об утверждении программы	Принят правовой акт об утверждении программы

1.2	Разработка приказ «Об утверждении схемы маршрутизации и алгоритма оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга в Иркутской области»	01.12.2022	20.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области	Реализация программы РНС в Иркутской области	Распоряжение	Принятие правового акта
1.3	Формирование стандартных операционных процедур для медицинских организаций по утвержденным схемам маршрутизации и порядку работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС и их тиражирование в медицинских организациях 1 и 2 групп	01.12.2022	15.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, медицинские организации, медико-генетическая консультация областного перинатального центра ГБУЗ ИОКБ (далее – МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ)	Соблюдение медицинскими организациями стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС	Правовой акт министерства здравоохранения Иркутской области, локальный акт медицинских организаций, подведомственных министерству здравоохранения Иркутской области	Обеспечение проведения РНС
2.	<b>Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС</b>						

2.1	Информирование медицинских организаций о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	01.12.2022	15.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области	Соблюдение порядка проведения РНС	Обучающий семинар, селекторные совещания	Обеспечение проведения РНС
2.2	Подготовка инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также внесении информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология».	01.12.2022	15.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, МГК ОПЦ ГБУЗ ОКБ	Соблюдение порядка проведения РНС	Правовой акт, утверждающий инструкцию	Обеспечение проведения РНС

2.3	Определение правовым актом функций медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в Иркутской области и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС	01.12.2022	15.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области	Соблюдение порядка проведения РНС	Правовой акт, обучающий семинар, селекторные совещания	Обеспечение проведения РНС
2.4	Формирование логистической схемы обеспечения проведения РНС	01.11.2022	31.12.2025	Министерство здравоохранения Иркутской области, медицинские организации	Создана логистическая схема обеспечения проведения РНС	отчет	Обеспечение проведения РНС
2.5	Организация проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 г. № 274н в МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Иркутской области, медицинские организации, МГК ОПЦ ГБУЗ ОКБ	Соблюдение порядка проведения РНС	Ежемесячный отчет	Обеспечение проведения РНС



2.6	Заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных приложением № 2 к Распоряжению Правительства Российской Федерации от 09.06.2022 года № 1510-р	01.12.2022	20.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, ГБУЗ ИОКБ	Заключен договор с для проведения РНС с ФГБОУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» и ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова» для подтверждающей диагностики в рамках РНС	Договор	Обеспечение проведения РНС
2.6	Заключение договора с транспортной компанией по доставке образцов крови для подтверждающей диагностики в рамках РНС	01.11.2022	20.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, ГБУЗ ИОКБ	Заключен договор с транспортной компанией	Договор	Обеспечение проведения РНС
3	<b>Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС</b>						
3.1	Составление «дорожной карты» процесса организации дооснащения медицинским оборудованием	01.01.2023	01.02.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ГБУЗ ИОКБ	Определение потребности в дополнительном оснащении оборудованием	Дорожная карта	Правовой акт об утверждении «Дорожной карты»

3.2	Дополнительное оснащение оборудованием МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ	01.03.2023	01.10.2025	Министерство здравоохранения Иркутской области, ГБУЗ ИОКБ	Приобретение оборудования	Акты ввода оборудования в эксплуатацию	Оснащение оборудованием МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ в соответствии с приказом Минздрава России от 21.04.2022г. № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»
3.3	Дополнительное оснащение оборудованием медицинских организаций 1 и 2 группы	01.11.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, медицинские организации	Приобретение оборудования	Акты ввода оборудования в эксплуатацию	Обеспечение проведения РНС
4	<b>Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС</b>						
4.1	Уточнение потребности в медицинских кадрах в Иркутской области в разрезе каждой медицинской организации	01.11.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, медицинские организации	Определение дефицита кадров по каждой медицинской организации	Аналитический отчет	Определена потребность в медицинских кадрах в разрезе медицинских организаций

4.2	Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение с учетом реальной потребности Иркутской области в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС	2023	2025	Министерство здравоохранения Иркутской области	Подготовлены контрольные цифры приема на целевое обучение	Заявка на подготовку специалистов	Увеличение контрольных цифр приема
4.3	Формирование штатного расписания МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ	01.11.2022	01.01.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ГБУЗ ИОКБ	Актуализация штатного расписания	Правовой акт	Приведение штатного расписания в соответствие с нормативными требованиями
4.4	Обеспечить повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Иркутской области, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	2022	2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, медицинские организации	Организация проведения дополнительного обучения	Удостоверение о проведении ПО	Повышение качества оказания медицинской помощи

4.5	Определение источников привлечения необходимой численности работников медицинских	2023	2025	Министерство здравоохранения Иркутской области	Определение дефицита кадров по каждой медицинской организации Трудоустройство	Договора целевом обучении образовательных организациях высшего образования и дополнительного профессионального образования, информация о предоставлении мер социальной поддержки	Привлечение специалистов в медицинские организации Иркутской области
5	<b>Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС</b>						
5.1	Получение форматов электронных документов для обеспечения формирования электронных направлений на РНС	25.12.2022	01.01.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ «Медицинский информационно-аналитический центр Иркутской области» (далее – ОГКУЗ МИАЦИО)	Получены форматы электронных документов для обеспечения формирования электронных направлений на РНС	Интеграционные профили	Получены форматы необходимых документов

5.2	Доработка региональной информационной системы для обеспечения формирования электронных направлений на РНС	25.12.2022	01.01.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Доработана региональная информационная система, обеспечено формирование электронных направлений на РНС	Государственный контракт	Информационная система доработана, обеспечено формирование направлений
5.3	Проведение тестирования доработанного функционала информационных систем	15.12.2022	31.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Проведено тестирование доработанного функционала информационных систем	Прохождение чек-листов	Система протестирована, подтверждена возможность информационного обмена
5.4	Обеспечение формирования электронных медицинских свидетельств о рождении во всех медицинских организациях 1 и 2 группы	01.01.2023	31.12.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Обеспечено формирование электронных медицинских свидетельств о рождении во всех медицинских организациях 1 и 2 группы	Мониторинг формирования электронных медицинских свидетельств о рождении	В ФРМСР обеспечена передача необходимых сведений
5.5	Проведение первичной регистрация пользователей в системе ВИМИС «АКиНЕО» для проведения РНС	05.12.2022	28.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Проведено первичная регистрация пользователей в системе ВИМИС «АКиНЕО» для проведения РНС	Отчет о количестве пользователей	Регистрация пользователей проведена

5.6	Предоставление специалистам медицинских организаций 1, 2 3А группы доступа в ВИМИС «АКиНЕО» в рамках проведения РНС	05.12.2022	28.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Доступ предоставлен	Отчет о количестве пользователей	Предоставлен доступ всем сотрудникам в соответствии с утвержденным перечнем
5.7	Обучение пользователей работе в ВИМИС «АКиНЕО»	05.12.2022	01.01.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Завершено обучение	Отчет о количестве пользователей, прошедших обучение	Обучение пользователей проведено
5.8	Мониторинг формирования ЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» в медицинских организациях 1 и 2 группы	25.12.2022	31.12.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Организован мониторинг формирования ЭМД «Медицинское свидетельство о рождении»	Отчет о количестве ЭМД «Медицинское свидетельство о рождении»	Определено лицо, ответственное за мониторинг, определен регламент его проведения, мониторинг проводится
5.9	Обеспечение формирования и передачи ЭМД «Протокол лабораторного исследования» в рамках РНС в ВИМИС «АКиНЕО»	15.12.2022	01.01.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Подключение медицинских организаций к централизованной лабораторной информационной системе и взаимодействие с ВИМИС, осуществление работы в системе ВИМИС	Отчет о количестве подключенных МО	Протоколы формируются и передаются в соответствии правовым актом

5.10	Разработка регламента проведения ТМК с МГК и профильными НМИЦ с формирование совместных протоколов в виде ЭМД в рамках РНС	01.01.2023	31.05.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Регламент утвержден	Распоряжение Минздрав Иркутской области	Регламент разработан, протоколы формируются
5.11	Организовать постоянное сопровождение работы системы ВИМИС «АКиНЕО» в рамках проведения РНС	25.12.2022	31.12.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Организация технической поддержки в рамках государственного контракта	Государственный контракт	Обеспечено постоянное информационное сопровождение сотрудников медицинских организаций, определены ответственные за данный раздел работы
5.12	Обеспечить медицинские организации широкополосным доступом в сеть «Интернет», безопасную передачу данных, наличие автоматизированных рабочих мест (АРМ) врачей и среднего медицинского персонала	01.12.2022	31.12.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ МИАЦИО	Все медицинские организации обеспечены широкополосным доступом в сеть «Интернет»	Государственные контракты медицинских организаций на широкополосный доступ в сеть «Интернет»	Медицинские организации обеспечены информационными технологиями
6	<b>Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС</b>						

6.1	Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	01.12.2022	01.04.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, медицинские организации	Ранняя диагностика и профилактика врожденной патологии	Отчет о мероприятиях	Снижение младенческой смертности
6.2	Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетической консультации в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием	01.01.2023	31.12.2025	МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, медицинские организации	Раннее начало патогенетического лечения	Ежемесячный мониторинг	Снижение младенческой смертности
6.3	Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями к специалисту по профилю заболевания	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Иркутской области, медицинские организации, ГБУЗ Иркутская государственная областная детская клиническая больница (далее – ГБУЗ ИГОДКБ), главные внештатные специалисты	Раннее начало патогенетического лечения	Ежемесячный мониторинг	Снижение младенческой смертности



6.4	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания консультативной помощи врачом-генетиком	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации	Раннее начало патогенетического лечения	Ежемесячный мониторинг	Снижение младенческой смертности
6.5	Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением ТМК	01.01.2023	31.12.2025	МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, медицинские организации	Ранняя диагностика врожденных и (или) наследственных заболеваний, профилактика повторных случаев заболевания в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом	Ежемесячный мониторинг	Снижение младенческой смертности
6.6	Развитие ТМК при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента в медицинской организации	01.01.2023	31.12.2025	МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, ГБУЗ ИГОДКБ	Повышение качества оказания медицинской помощи	Ежемесячный мониторинг	Снижение младенческой смертности
6.7	Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при наличии медицинских показаний)	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Иркутской области, медицинские организации	Повышение качества оказания медицинской помощи	Мониторинг рецептурного отпуска	Снижение младенческой и детской смертности
7	<b>Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС</b>						

7.1	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке специалистов МГК ОПЦ ГБУЗ ИОКБ, ГБУЗ ИГОДКБ), главных внештатных специалистов министерства здравоохранения Иркутской области и СФО	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации	Повышение качества оказания медицинской помощи	Результаты аудита качества и безопасности медицинской помощи	Снижение младенческой и детской смертности
7.2	Разработка и внедрение в медицинских организациях алгоритмов оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации, главные внештатные специалисты, ГБУЗ ИГОДКБ	Повышение качества оказания медицинской помощи	Результаты аудита качества и безопасности медицинской помощи	Снижение младенческой и детской смертности

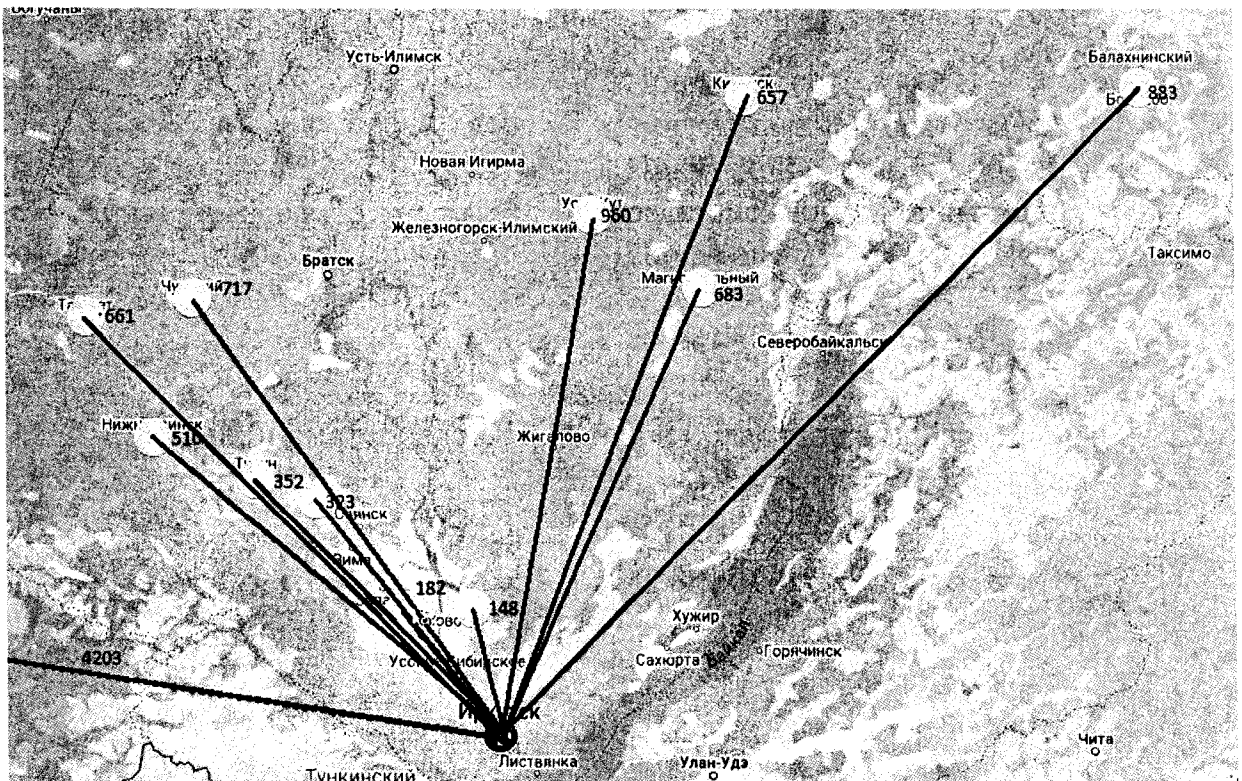
8	<b>Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.</b>						
8.1	Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	01.01.2023	31.12.2025	министерство здравоохранения Иркутской области, медицинские организации	Повышение качества оказания медицинской помощи	Результаты аудита качества и безопасности медицинской помощи	Снижение младенческой и детской смертности
8.2	Проведение внутреннего контроля качества и постоянный мониторинг выполнения критериев оценки качества проведения РНС	01.01.2023	31.12.2025	медицинские организации, министерство здравоохранения Иркутской области	Повышение качества оказания медицинской помощи	Результаты аудита качества и безопасности медицинской помощи	Снижение младенческой и детской смертности
9	<b>Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения</b>						
9.1	Разработать и утвердить информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению РНС	01.11.2022	31.12.2025	Министерство здравоохранения Иркутской области	Соблюдение нормативных требований ФЗ №323	НПА об утверждении формы	Создание условий для проведения РНС

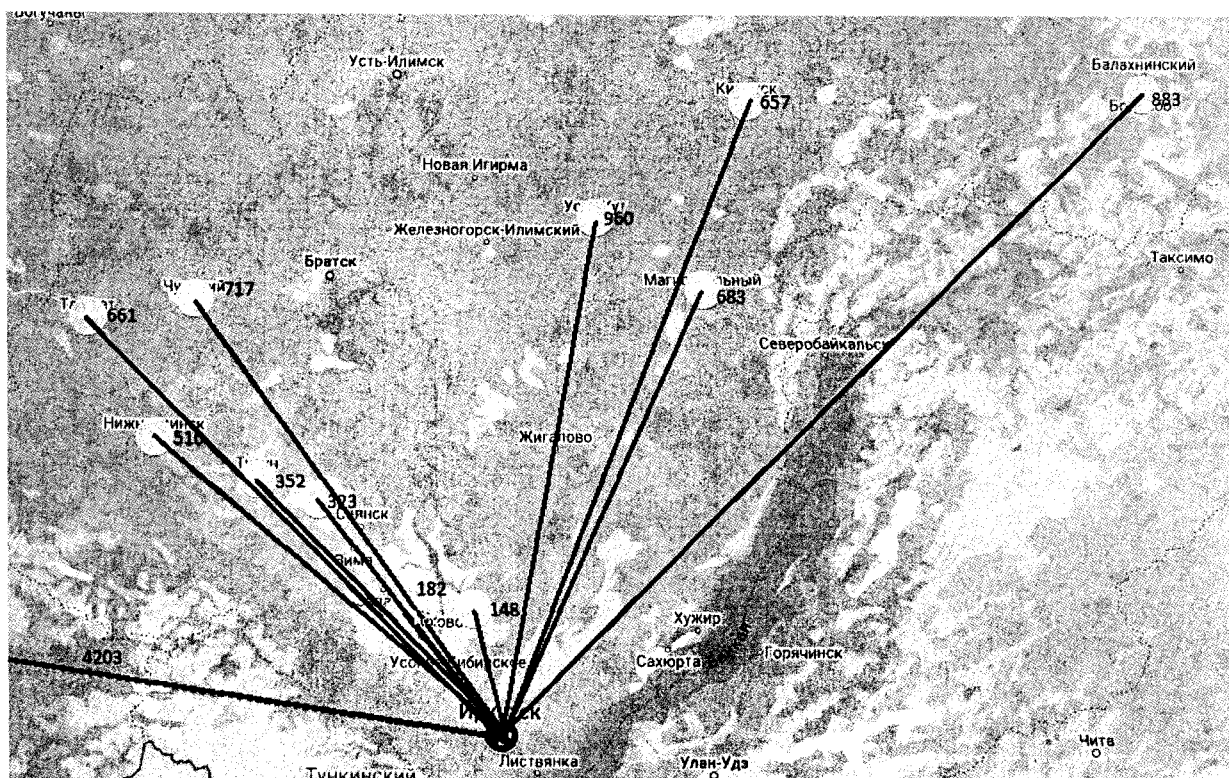
9.2	Составить план мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в регионе; обеспечить наличие в родовспомогательных, детских медицинских организациях информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме предоставляющей информацию о РНС	15.11.2022	20.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГБУЗ «Иркутский областной центр общественного здоровья и медицинской профилактики» (далее – ОГБУЗ ИОЦОЗМП), медицинские организации	Реализация программы РНС в Иркутской области	Правовой акт об утверждении плана мероприятий	Информирование населения о проведении, целях и задачах РНС
9.3	Обеспечить проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе РНС	01.12.2022	31.12.2025	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГБУЗ ИОЦОЗМП, медицинские организации	Реализация программы РНС в Иркутской области	отчет	Информирование населения о проведении, целях и задачах РНС
9.4	Разработать макет листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о РНС родителям (законным представителям) ребенка	01.12.2022	31.01.2023	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГБУЗ ИОЦОЗМП, медицинские организации	Реализация программы РНС в Иркутской области	макеты листовок, плакатов	Информирование населения о проведении, целях и задачах РНС

9.5	Обеспечить размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетической консультации, детских поликлиниках о возможностях и целях РНС	01.12.2022	30.12.2022	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГБУЗ ИОЦОЗМП, медицинские организации	Реализация программы РНС в Иркутской области	фотоотчет	Информирование населения о проведении, целях и задачах РНС
10	<b>Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</b>						
10.1	Предоставление и обобщение статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.01.2023	31.12.2025	Министерство здравоохранения Иркутской области, ОГКУЗ «МИАЦИО», ГБУЗ ИОКБ, ГБУЗ ИГОДКБ	Снижение показателей детской и младенческой смертности и инвалидности	Ежегодный аналитический отчет о заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Формы ФСН

Приложение 7  
к региональной программе  
Иркутской области «Обеспечение  
расширенного неонатального  
скрининга»

Схема 1  
доставки биоматериала в Иркутской области для проведения НС

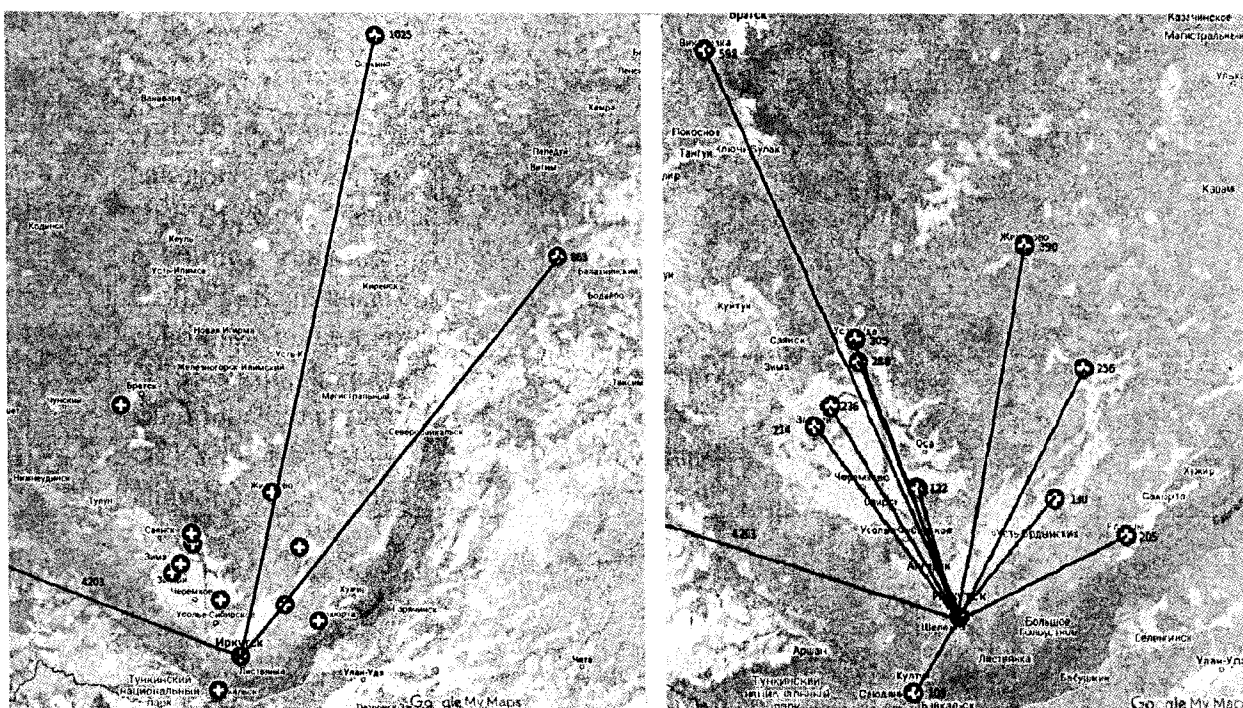




На данном слайде указаны медицинские организации, имеющие в своем составе urgentные родильные залы, койки неонатологического и/или педиатрического профиля, детские поликлиники/детские поликлинические отделения. В схеме указываются направления и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение НС, и лаборатории, осуществляющей проведение РНС.

№ п/п	Медицинская организация	Вид транспорта	Километры	Время в пути
1	ОГБУЗ «Балаганская районная больница»	наземный транспорт	288 км	Время 5 ч 21
2	ОГБУЗ «Жигаловская районная больница»	наземный транспорт	390 км	Время 4 ч 27
3	ОГБУЗ «Братская районная больница» – Вихоревская городская больница	авиа сообщение и наземный транспорт	598 км наземным 472км авиа	Время 6 ч 08
4	ОГБУЗ «Заларинская районная больница»	наземный транспорт	214 км	Время 4 ч 2
5	ОГБУЗ «Катангская районная больница»	авиа сообщение	1025 км	Время 2 ч 40
6	ОГБУЗ «Качугская районная больница»	наземный транспорт	256 км	Время 2 ч 56
7	ОГБУЗ «Районная больница п. Мама»	авиа сообщение	863 км	Время 2 ч 20
8	ОГБУЗ «Ольхонская районная больница»	наземный транспорт	205 км	Время 4 ч 57

9	ОГБУЗ «Слюдянская районная больница»	наземный транспорт	109 км	Время 1 ч 11
10	ОГБУЗ «Усть-Удинская районная больница»	наземный транспорт	305 км	Время 6 ч 12
11	ОГБУЗ «Баяндаевская районная больница»	наземный транспорт	130 км	Время 2 ч 59
12	ОГБУЗ «Боханская районная больница»	наземный транспорт	122 км	Время 2 ч 54
13	ОГБУЗ «Нукутская районная больница»	наземный транспорт	236 км	Время 4 ч 24

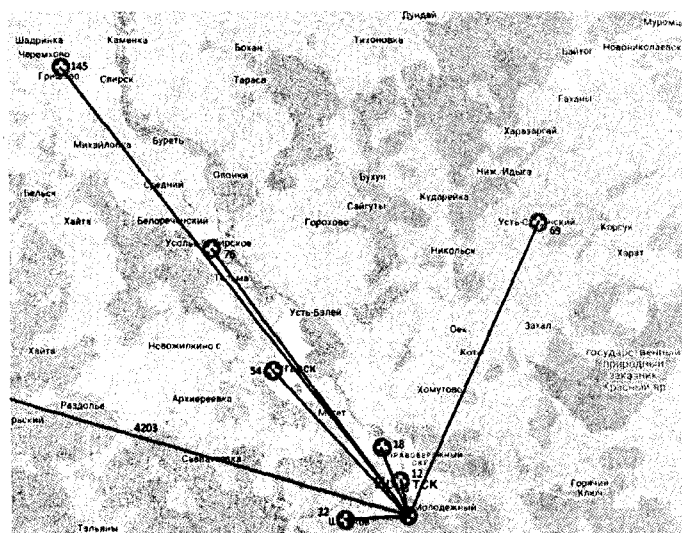
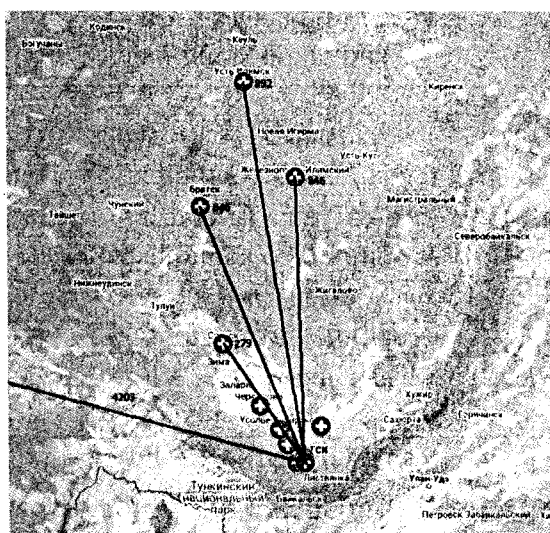


На данных слайдах указаны медицинские организации I группы, имеющие в своем составе акушерские стационары, неонатологические койки, детские поликлиники/детские поликлинические отделения. В схеме указываются направления и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение НС, и лаборатории, осуществляющей проведение РНС.

№ п/п	Медицинская организация	Вид транспорта	Километры	Время в пути
1	ОГБУЗ «Районная больница г. Бодайбо»	авиа сообщение	883 км	Время 2 ч 20
2	ОГБУЗ «Казачинско-Ленская районная больница»	авиа сообщение и наземный транспорт	683 км наземным 479 км авиа	Время 9 ч 26
3	ОГБУЗ «Киренская районная больница»	авиа сообщение	657 км	Время 1 ч 50
4	ОГБУЗ «Куйтунская районная больница»	наземный транспорт	323 км	Время 3 ч 23



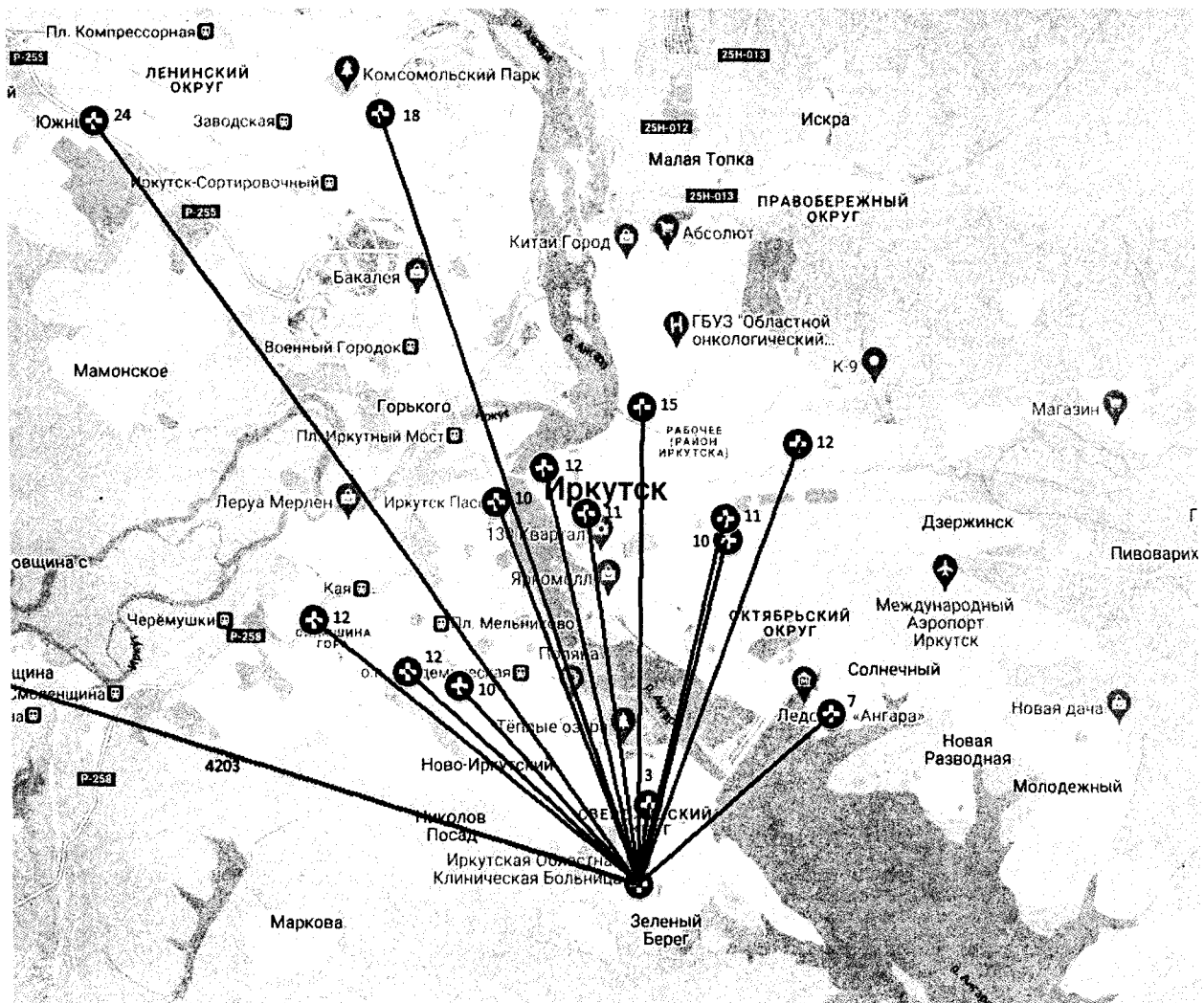
5	ОГБУЗ «Нижнеудинская районная больница»	наземный транспорт	510 км	Время 5 ч 09
6	ОГБУЗ «Усть-Кутская районная больница»	авиа сообщение и наземный транспорт	960 км наземным 508 км авиа	Время 14 ч 33
7	ОГБУЗ «Аларская районная больница»	наземный транспорт	182 км	Время 3 ч 34
8	ОГБУЗ «Осинская районная больница»	наземный транспорт	148 км	Время 2 ч 28
9	ОГБУЗ «Чунская районная больница»	наземный транспорт	717 км,	Время 8 ч 34
10	ОГБУЗ «Тулунская городская больница»	наземный транспорт	352 км	Время 6 ч
11	ОГБУЗ «Тайшетская районная больница»	наземный транспорт	661 км	Время 6 ч 41



На данных слайдах указаны медицинские организации II группы, имеющие в своем составе родовспомогательные учреждения II группы, детские больницы, поликлиники/детские поликлинические отделения. В схеме указываются направления и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение НС, и лаборатории, осуществляющей проведение РНС.

№ п/п	Медицинская организация	Вид транспорта	Километры	Время в пути
1	ОГАУЗ «Медсанчасть ИАПО»	наземный транспорт	18 км	Время 1 ч 11
2	ОГАУЗ «Ангарский перинатальный центр»	наземный транспорт	54 км	Время 1 ч 30
3	ОГАУЗ «Братский перинатальный центр»	авиа сообщение и наземный транспорт	612 км наземным 464 км авиа	Время 5 ч 36

4	ОГБУЗ «Железногорская районная больница»	авиа сообщение и наземный транспорт	846 км наземным 477 км авиа	Время 9 ч
5	ОГБУЗ «Областная больница № 2»	наземный транспорт	69 км	Время 1 ч 58
6	ОГБУЗ «Саянская городская больница»	наземный транспорт	279 км	Время 3 ч 10
7	ОГБУЗ «Усть-Илимская городская больница»	авиа сообщение и наземный транспорт	892 км наземным 638 км авиа	Время 10 ч 38
8	ОГБУЗ «Усольская городская больница»	наземный транспорт	76 км	Время 1 ч 12
9	ОГБУЗ «Черемховская городская больница № 1»	наземный транспорт	145 км	Время 1 ч 58
10	ОГБУЗ «Шелеховская районная больница»	наземный транспорт	22 км	Время 1 ч



На данном слайде указаны медицинские организации города Иркутска, имеющие в своем составе 2 родовспомогательные медицинские организации II и III уровня, 6 городских клинических больниц, в состав которых входят детские поликлиники, и 7 самостоятельных городских поликлиник. В схеме указываются

направления и плечо доставки с учетом существующих транспортных магистралей от места забора биоматериала до лаборатории, осуществляющей проведение НС, и лаборатории, осуществляющей проведение РНС.

№ п/п	Медицинские организации	Вид транспорта	Километры	Время в пути
1	ОГАУЗ «Иркутская городская клиническая больница № 10»	наземный транспорт	12 км	Время 30 мин
2	ОГАУЗ «Иркутская городская клиническая больница № 8»	наземный транспорт	24 км	Время 48 мин
3	ОГАУЗ «Иркутская городская клиническая больница № 9»	наземный транспорт	15км	Время 38 мин
4	ОГАУЗ «Иркутская городская детская поликлиника № 1»	наземный транспорт	10 км	Время 22 мин
5	ОГАУЗ «Иркутская городская детская поликлиника № 2»	наземный транспорт	7км	Время 15 мин
6	ОГБУЗ «Иркутская детская городская поликлиника № 3»	наземный транспорт	11 км	Время 26 мин
7	ОГБУЗ «Иркутская городская больница № 5»	наземный транспорт	10 км	Время 26 мин
8	ОГБУЗ «Иркутская городская детская поликлиника № 6»	наземный транспорт	3км	Время 9 мин
9	ОГАУЗ «Медсанчасть ИАПО»	наземный транспорт	18км	Время 1 ч 11
10	ОГБУЗ «Иркутская городская поликлиника № 15»	наземный транспорт	12 км	Время 25 мин
11	ОГБУЗ «Иркутская городская поликлиника № 17»	наземный транспорт	10км	Время 21 мин
12	ОГБУЗ «Иркутская городская поликлиника № 4»	наземный транспорт	12 км	Время 23мин
13	ОГАУЗ «Городская Ивано-Матренинская детская клиническая больница»	наземный транспорт	11 км	Время 26 мин

С расположением медицинских организаций и возможностью доставки биологического материала с учетом существующих транспортных магистралей можно ознакомиться в интерактивной карте <https://www.google.com/maps/d/edit?mid=14OYV93rQBGHrUgiuSte9gh3E2xFw0yA&usp=sharing>

Приложение 8  
к региональной программе  
Иркутской области «Обеспечение  
расширенного неонатального  
скрининга»

**Схема 2**  
**доставки биоматериала в Иркутской области для проведения РНС**

Схема доставки материала внутри Иркутской области не изменяется и соответствует действующей для проведения НС.

