



Администрация Ненецкого автономного округа

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 26 декабря 2022 г. № 377-п

г. Нарьян-Мар

Об утверждении региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

В целях реализации приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» Администрация Ненецкого автономного округа **ПОСТАНОВЛЯЕТ:**

1. Утвердить региональную программу Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» согласно Приложению.

2. Настоящее постановление вступает в силу 1 января 2023 года.

Губернатор
Ненецкого автономного округа



Ю.В. Безудный

Приложение
к постановлению Администрации
Ненецкого автономного округа
от 26.12.2022 № 377-п
«Об утверждении региональной
программы Ненецкого
автономного округа «Обеспечение
расширенного неонатального
скрининга»

**Региональная программа
Ненецкого автономного округа
«Обеспечение расширенного неонатального
скрининга»**

Раздел I

**Текущее состояние оказания медицинской помощи
пациентам с врожденными и (или) наследственными
заболеваниями в рамках неонатального скрининга
в Ненецком автономном округе**

1. Краткая характеристика региона.

Ненецкий автономный округ расположен на крайнем северо-востоке европейской части Российской Федерации в сложных климатических условиях. Вся территория Ненецкого автономного округа расположена за Северным полярным кругом. Ненецкий автономный округ занимает территорию 176,8 тысяч км² (1,05 % территории Российской Федерации). Протяженность Ненецкого автономного округа с севера на юг составляет более 300 км, с запада на восток – почти 1 000 км.

В регионе расположено 21 муниципальное образование: 1 городской округ (г. Нарьян-Мар) и 1 муниципальный район, в составе которого находятся 1 городское поселение (п. Искателей) и 40 сельских административных единиц. Территория Ненецкого автономного округа является исконной землей проживания ненцев. Ведущая традиционная отрасль сельского хозяйства представлена оленеводством. Всего в данной отрасли занято 1 100 человек, это 2,5 % населения региона. Примерно одна треть из числа оленеводов ведет оседлый образ жизни, выезжая на работу в тундру сменным (вахтовым) методом. Две трети оленеводов, это примерно 700 человек, ведут кочевой образ жизни. Указанная категория оленеводов постоянно проживает в тундре, не имеет оседлого жилья. Именно с этой группой населения возникают определенные сложности в медицинском обслуживании.

К специфической особенности Ненецкого автономного округа относится неразвитость транспортной инфраструктуры: отсутствие наземных коммуникаций круглогодичного действия, ограниченные сроки морской и речной навигации, наличие зимних дорог. Ненецкий автономный округ – это единственный субъект Российской Федерации, расположенный в европейской части России, который не имеет круглогодичного автомобильного, а также железнодорожного сообщения с другими регионами.

Предприятия по добычи нефти и газа расположены на расстоянии 100–300 км от населенных пунктов. Предприятия I и II классов опасности в г. Нарьян-Маре отсутствуют. Вблизи п. Искателей расположен сезонный асфальтобетонный завод с санитарно-защитной зоной в 500 м.

В г. Нарьян-Маре, п. Искателей и п. Красное все тепловые котельные, а также Нарьян-Марская электростанция работают на газовом топливе.

Территория Ненецкого автономного округа не относится к территориям риска по высоким уровням загрязнения атмосферного воздуха.

Радиационная обстановка на территории региона – в целом удовлетворительная, стабильная.

В Ненецком автономном округе создана развитая, хотя и разобщенная, и контрастная по составу, система обслуживания, охватывающая городское население и значительную часть населения сельских поселений. При этом выполнение услуг, требующих высококвалифицированных кадров и сложного технологического оборудования, возлагается на объекты окружного центра (г. Нарьян-Мар). Удаленность населенных пунктов от окружного центра, отсутствие наземного сообщения, нерегулярность и дороговизна выполнения авиаперевозок требуют дополнительных усилий для оказания квалифицированной медицинской помощи жителям Ненецкого автономного округа.

Территория округа характеризуется ограниченными возможностями наземного сообщения между населенными пунктами. Транспортное сообщение между населенными пунктами в зимний период – это временные дороги (зимник), в летний период – речное сообщение. Основной вид сообщения – авиатранспорт. Авиатранспорт является ключевым видом окружной транспортной инфраструктуры, обеспечивающим как внешнее сообщение, так и значительную часть внутренних перевозок.

Ненецкий автономный округ находится в зонах субарктического и арктического климата. Климатическое лето в них фактически отсутствует. Средняя температура самого теплого летнего месяца июля не превышает $+15^{\circ}$. В любой месяц года возможны заморозки. Зима длинная и очень холодная. Морозы могут достигать -45° . Так как выпавшие осадки из-за вечной мерзлоты не уходят в почву, происходит избыточное увлажнение и заболачивание территории. В таких климатических поясах условия для жизни человека крайне неблагоприятны.

Показатель заболеваемости населения по основным классам болезней в Ненецком автономном округе выше общероссийского и по Северо-Западному Федеральному округу, преимущественно за счет

болезней органов дыхания. Первое место в структуре заболеваемости занимают болезни органов дыхания, второе место: в 2018 году занимают травмы, отравления и некоторые другие последствия внешних причин, в 2019, 2020 годах занимают болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани. Третье место: в 2018 году занимают болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани, в 2019, 2020 году занимают болезни органов пищеварения.

Население Ненецкого автономного округа по состоянию на 01.01.2022 составляет 44 540 человек, из них мужчин – 21 501 (48,7 %), женщин – 22 610 (51,3 %).

Сведения о численности населения, проживающего в удаленных и труднодоступных зонах Ненецкого автономного округа, представлены в таблице 1.

Таблица 1

№	Населенный пункт/наличие, учреждения здравоохранения/домовых хозяйств	Численность обслуживаемого населения (всего)	Численность дети (0–17 лет)	Численность (взрослое население)
1	2	3	4	5
1.	с. Великовисочное, участковая больница	400	77	323
2.	д. Щелино, фельдшерский здравпункт	96	17	79
3.	д. Пылемец, фельдшерский здравпункт	36	8	28
4.	д. Тошвиска, фельдшерский здравпункт	50	0	50
5.	д. Лабожское, фельдшерский здравпункт	182	24	158
6.	с. Коткино, фельдшерско-акушерский пункт	348	77	271
7.	п. Индига, амбулатория	539	123	416
8.	п. Выучейский, фельдшерский здравпункт	95	9	86
9.	с. Несь, участковая больница	1 066	278	788
10.	д. Чижа, фельдшерский здравпункт	69	6	63
11.	с. Шойна, фельдшерский здравпункт	257	68	189
12.	д. Кия, фельдшерский здравпункт	50	6	44
13.	с. Нижняя Пеша, участковая больница	592	169	423
14.	д. Верхняя Пеша, фельдшерский здравпункт	88	9	79
15.	д. Белушье, фельдшерский здравпункт	20	2	18
16.	д. Волоковая, фельдшерский здравпункт	63	0	63
17.	д. Волонга, фельдшерский здравпункт	20	0	20
18.	с. Оксина, участковая больница	318	81	237
19.	д. Каменка, фельдшерский здравпункт	61	0	61

1	2	3	4	5
20.	п. Хонгурей, фельдшерский здравпункт	181	36	145
21.	п. Харута, амбулатория	455	108	347
22.	п. Хорей-Вер, участковая больница	603	177	426
23.	п. Амдерма, фельдшерский здравпункт	493	152	341
24.	п. Каратайка, амбулатория	567	184	383
25.	п. Варнек, фельдшерский пункт	46	7	39
26.	п. Усть-Кара, фельдшерско-акушерский пункт	531	143	388
27.	п. Бугрино, фельдшерский пункт	305	72	233
28.	п. Красное, амбулатория	1 298	362	936
29.	д. Куя, фельдшерский пункт	58	3	55
30.	п. Нельмин-Нос, амбулатория	655	187	468
31.	д. Андег, фельдшерский здравпункт	124	29	95
32.	с. Ома, амбулатория	664	189	475
33.	д. Вижас, фельдшерский здравпункт	50	2	48
34.	д. Снопа, фельдшерский здравпункт	70	7	63
35.	с. Тельвиска, фельдшерско-акушерский пункт	479	119	360
36.	д. Макарово, фельдшерско-акушерский пункт	93	0	93
37.	д. Мгла, домовое хозяйство	22	0	22
38.	д. Осколково, домовое хозяйство	2	0	2
39.	д. Устье, домовое хозяйство	11	0	11

2. Анализ основных демографических показателей Ненецкого автономного округа.

Динамика демографических показателей в Ненецком автономном округе в 2018–2021 годах представлена в таблице 2.

Таблица 2

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	Оперативные данные за 9 месяцев 2022 года
Коэффициент рождаемости на 1 000 населения	14,1	13,3	13,5	12,3	11,2
Общий коэффициент смертности на 1 000 населения	9,0	8,6	10,1	11,9	10,1
Коэффициент естественного прироста населения	5,1	4,7	3,4	0,4	1,1

Несмотря на сложную демографическую ситуацию в Ненецком автономном округе в 2021 году и за 9 месяцев 2022 года сохраняется естественный прирост населения.

Численность населения в Ненецком автономном округе в 2018–2021 годах представлена в таблице 3.

Таблица 3

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего	43 997	43 829	44 111	44 389	44 540
из общего числа дети 0–17, всего	12 039	11 981	11 983	12 009	11 851
из них городское население	32 049	32 108	32 538	32 948	33 258
из них сельское население	11 948	11 721	11 573	11 441	11 282
из них дети 0–1	566	622	581	650	533*

За период 2018–2022 годов отмечается увеличение численность населения Ненецкого автономного округа, также отмечается увеличение численности городского населения.

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Ненецком автономном округе в 2018–2021 годах представлены в таблице 4.

Таблица 4

Показатель	2018 год		2019 год		2020 год		2021 год		Оперативные данные 9 месяцев 2022 года	
	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*
Перинатальная смертность, на 1 000 родившихся живыми и мертвыми	4	6,4	5	8,4	5	8,3	7	12,7	2	5,3
Неонатальная смертность на 1 000 родившихся живыми	1	1,6	1	1,7	2	3,3	2	3,7	1	2,7
Ранняя неонатальная смертность на 1 000 родившихся живыми	0	0	0	0	1	1,9	1	1,8	0	0
Младенческая смертность, на 1 000 родившихся живыми	1	1,6	1	1,7	4	6,7	3	5,5	1	2,7

Структура младенческой смертности в Ненецком автономном округе в 2018–2021 годах представлена в таблице 5.

3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (далее – НС, РНС), структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в Ненецком автономном округе с 2018 года.

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018–2021 годах представлено в таблице 6.

Таблица 6

Нозология	2018	2019	2020	2021	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	1	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	0	0	1	0

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0–1 год в 2018–2021 годах представлено в таблице 7.

Таблица 7

Нозология	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	1	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	0	0	1	0

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умерших в возрасте 0–1 год в 2018–2021 годах представлено в таблице 8.

Таблица 8

	2018 год	2019 год	2020 год	2021 год	9 месяцев 2022 года
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный синдром	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	0	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная атрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	0	0	0	0

За период 2018–2021 года в 2021 году зарегистрирован 1 случай впервые выявленного муковисцидоза, инвалидность установлена впервые в возрасте 0–1 год.

Случаев смерти детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умершими в возрасте 0–1 год в 2018–2021 годах не зарегистрировано.

Провести оценку уровня инвалидности детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями не представляется возможным в связи с единичными случаями и действием закона малых чисел.

4. Нормативные правовые документы Ненецкого автономного округа, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ненецком автономном округе представлена в таблице 9.

Таблица 9

№ п/п	Название НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	Постановление «О проведении неонатального и аудиологического скрининга детей в Ненецком автономном округе»	29.12.2012 № 421-п	Администрация Ненецкого автономного округа	29.04.2011 № 66-п

1	2	3	4	5
2.	Постановление «Об утверждении государственной программы Ненецкого автономного округа «Развитие здравоохранения Ненецкого автономного округа»	16.03.2022 № 57-п	Администрация Ненецкого автономного округа	12.11.2013 № 408-п
3.	Приказ «Об утверждении Положения о порядке и условиях предоставления из окружного бюджета государственным бюджетным учреждениям Ненецкого автономного округа, подведомственным Департаменту здравоохранения, труда и социальной защиты населения Ненецкого автономного округа, субсидий на иные цели»	03.10.2022 № 59	Департамент здравоохранения, труда и социальной защиты населения Ненецкого автономного округа (далее – Департамент)	05.12.2017 № 81
4.	Распоряжение «О подсистеме «Телемедицинские консультации» государственной информационной системы здравоохранения Ненецкого автономного округа»	18.05.2021 № 773	Департамент	
5.	Распоряжение «Об утверждении Порядка ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»	05.10.2022 № 1800	Департамент	22.11.2012 № 2201
6.	Распоряжение «Об организации обеспечения граждан, страдающих тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, специализированным лечебным питанием по рецептам врачей бесплатно»	28.11.2022 № 2142	Департамент	

В Ненецком автономном округе нормативно-правовая база документов, регламентирующих оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, сформирована, планируется дополнительно разработать алгоритм информационного

взаимодействия участников проведения РНС и внести изменения в распоряжение Департамента от 28.11.2022 № 2142 в части взаимодействия с «Кругом добра».

5. Ресурсы, задействованные в Ненецком автономном округе для проведения НС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

На территории Ненецкого автономного округа в рамках проведения НС осуществляется забор материала в единственное многопрофильное медицинской организации ГБУЗ НАО «НОБ» с последующей отправкой материала на генетическое лабораторное исследование за пределы региона в государственное бюджетное учреждение здравоохранения Архангельской области «Архангельская областная клиническая больница» (далее – ГБУЗ АО «АОКБ»).

Медицинские организации, проводящие исследование на НС, а также осуществляющие медико-генетическое консультирование по итогам скрининга на территории Ненецкого автономного округа отсутствуют.

Маршрут проведения НС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями строится в следующем формате.

Подготовительный этап НС проводится в акушерском отделении (стационаре) ГБУЗ НАО «НОБ» методом забора образца (сухой капли) крови копьём-скарификатором однократно и одновременно на один специальный тест-бланк из пятки новорожденного ребенка через 3 часа после кормления на 4 день жизни у доношенного и на 7 день – у недоношенного ребенка в соответствии с рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, утвержденными Приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 № 185.

Забор образца крови осуществляется при наличии информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство одного из родителей или иного законного представителя ребенка, полученного с учетом положений статьи 20 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

Во избежание загрязнения высушенные тест-бланки с пробой крови упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови, герметично, в чистый конверт или целлофановый пакет и в специальной упаковке с соблюдением температурного режима (+2 - +8 град. С) не позднее пяти дней с момента забора доставляются для проведения исследований в ГБУЗ АО «АОКБ», осуществляющего медицинские услуги по проведению лабораторных генетических исследований отпечатков крови новорожденных детей из Ненецкого автономного округа на основании договора от 27.05.2022 № 82пд/167.

Бланки на генетическое лабораторное исследование регистрируются в журнале при поступлении в ГБУЗ АО «АОКБ».

Ответ по результату исследования поступает в кабинет телемедицины ГБУЗ НАО «НОБ» и направляется заведующему детской поликлиникой и врачу неонатологу родильного отделения ГБУЗ НАО «НОБ», которые информируют законных представителей ребенка о результатах скрининга.

В случае обнаружения в крови маркера заболевания родители с ребенком приглашаются в детскую поликлинику ГБУЗ НАО «НОБ» для проведения телемедицинской консультации с ГБУЗ АО «АОКБ» и (или) повторного исследования и (или) решения вопроса о направлении на очную консультацию в ГБУЗ АО «АОКБ».

При подтверждении диагноза и назначении лечения ребенок берется под диспансерное наблюдение и наблюдается врачами ГБУЗ АО «АОКБ» и по месту жительства. По месту жительства ведется динамическое наблюдение за ребенком в соответствии с рекомендациями врачей ГБУЗ АО «АОКБ».

Данные о проведенных НС вносятся в карту развития новорожденного и в выписной эпикриз.

НС, подтверждающую диагностику и медико-генетическое консультирование) детей Ненецкого автономного округа проводит лаборатория медицинской генетики и эмбриологии ГБУЗ АО «АОКБ», заведующий отделением Мария Ивановна Никитина, адрес электронной почты NikitinaMI@aokb.ru, телефон +7(8182) 63-63-44.

Порядок ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее – региональный сегмент Федерального регистра), в Ненецком автономном округе, утвержден распоряжением Департамента здравоохранения труда и социальной защиты населения Ненецкого автономного округа от 22.11.2012 № 2201, от 05.10.2022 № 1800. Внесение сведений в региональный сегмент Федеральном регистра осуществляет Департамент на основании сведений, полученных от медицинских организаций Ненецкого автономного округа.

Информация о диспансерном наблюдении детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями за 2021 год представлена в таблице 10.

Таблица 10

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

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

В связи с малочисленностью пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, консультирование проводится в ГБУЗ АО «АОКБ», путем очного направления, с периодичностью в соответствии с предоставленными рекомендациями. Консультирование с применением телемедицинских технологий пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в МГК/Ц, НМИЦ в 2021 году и 9 месяцев 2022 года не проводилось. Контроль за выполнением рекомендаций профильных учреждений осуществляется заведующими поликлиник по месту жительства детей.

В Ненецком автономном округе отсутствуют медицинские организации осуществляющие массовое обследование новорожденных на врожденные и(или) наследственные заболевания в рамках НС, охват обследованием осуществляется в полном объеме в рамках заключенного договора с ГБУЗ АО «АОКБ».

При реализации обследования новорожденных на НС возникают трудности с доставкой материала в регламентированные сроки в связи с особенностью транспортной доступности региона. Ненецкий автономный округ не имеет круглогодичного автомобильного, а также железнодорожного сообщения с другими регионами, доставка материала осуществляется авиатранспортом с учетом климатических условий.

6. Информационное взаимодействие.

В Ненецком автономном округе создана и внедрена государственная информационной системе в сфере здравоохранения Ненецкого автономного округа «Региональный сегмент Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Ненецкого автономного округа» (далее – «РС ЕГИСЗ НАО»).

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

Таблица 11

Региональные системы	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
1	2	3
ЕГИСЗ	РС ЕГИСЗ НАО	Постановление Администрации НАО от 30.03.2016 № 98-п «О государственной информационной системе в сфере здравоохранения Ненецкого автономного округа «Региональный сегмент Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Ненецкого автономного округа»
Электронный документооборот	Да	Х

1	2	3
Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении	Да	X
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Нет	X
регистры		X
реестры		X

Основной задачей при организации информационного взаимодействия является обеспечение интеграции медицинских информационных систем (далее – МИС), лабораторных информационных систем (далее – ЛИС), систем передачи и архивации изображений медицинских организаций в государственной информационной системе в сфере здравоохранения Ненецкого автономного округа «Региональный сегмент Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения Ненецкого автономного округа» (далее – РС ЕГИСЗ НАО), Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО»).

На сегодняшний день осуществлена интеграция:

1) ЛИС «Алиса», Центральный архив изображений, с «РС ЕГИСЗ НАО», СЭМД «Медицинское свидетельство о рождении» (далее – МСР) передается в РЭМД через «РС ЕГИСЗ НАО»;

2) Автоматизированная информационная система «Региональный Акушерский Мониторинг» (АИСТ «РАМ») передает сведения в ВИМИС «АКиНЕО» только по регистру беременных, в регистре новорожденных и регистре «ВРТ» данные отсутствуют.

Интеграция между АИСТ «РАМ» и ЛИС «Алиса», Центральный архив изображений «РС ЕГИСЗ НАО» отсутствует, в связи с тем, что разработчики АИСТ «РАМ» не могут осуществить передачу СЭМД МСР с подтверждением электронно-цифровой подписью.

7. Выводы.

В Ненецком автономном округе отсутствуют медицинские организации осуществляющие массовое обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС, охват обследованием осуществляется в полном объеме в рамках заключенного договора с ГБУЗ АО «АОКБ».

В настоящее время отсутствует возможность формирования СЭМД «Направление на неонатальный скрининг».

Необходима интеграция МИС, ЛИС «Алиса», систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с РС ЕГИСЗ НАО, ЕГИСЗ и ВИМИС «АКиНЕО».

Раздел II Организация проведения расширенного неонатального скрининга

8. Цели реализации региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»:

1) снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС;

2) обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

9. Задачи региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»:

1) обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Ненецком автономном округе;

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

3) совершенствование материально-технической базы медико-генетических консультаций (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС;

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

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

6) обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении 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.

10. Показатели региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»:

1) доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми в Ненецком автономном округе (%);

2) доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС в Ненецком автономном округе (%);

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 Ненецком автономном округе (%);

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 Ненецком автономном округе (%);

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 (%).

11. Мероприятия региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

11.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Ненецком автономном округе планируется осуществлять в рамках реализации:

региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

распоряжения Департамента от 11.11.2022 № 2048 «Об организации проведения обследования на врожденные и (или) наследственные заболевания и маршрутизации и диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках расширенного неонатального скрининга»;

распоряжения Департамента от 05.10.2022 № 1800 «Об утверждении Порядка ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими

редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»;

распоряжения Департамента от 28.11.2022 № 2142 «Об организации обеспечения граждан, страдающих тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, специализированным лечебным питанием по рецептам врачей бесплатно»;

государственной программы Ненецкого автономного округа «Развитие здравоохранения Ненецкого автономного округа», утвержденной постановлением Администрации Ненецкого автономного округа от 12.11.2013 № 408-п «Об утверждении государственной программы Ненецкого автономного округа «Развитие здравоохранения Ненецкого автономного округа».

В медицинских организациях Ненецкого автономного округа, обеспечивающих оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, формируется перечень стандартных операционных процедур при проведении НС и РНС, а именно:

стандартизация процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных;

стандартизация процесса по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию 3А уровня;

стандартизация процесса по получению фильтр-бланков и правилами их передачи в МО (структурные подразделения) для проведения забора крови;

стандартизация процесса по порядку учета и хранения фильтр-бланков;

стандартизация процесса по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики;

стандартизация процесса по взаимодействию с Федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка.

11.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.

Маршрутизация в рамках РНС разработана и утверждена распоряжением Департамента от 11.11.2022 № 2048 в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» в целях совершенствования диспансерного наблюдения, оказания экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

Маршрут проведения РНС и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями строится в следующем формате.

Забор образца крови осуществляется при наличии информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство одного из родителей

или иного законного представителя ребенка, полученного с учетом положений статьи 20 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

Направление для забора образцов крови и последующего проведения РНС (далее – направление) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку.

Забор крови для проведения РНС, для проведения подтверждающей диагностики и консультирования будет осуществляться медицинскими работниками в 29 структурных подразделениях, в том числе 25 сельских структурных подразделениях, двух медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям по профилю «педиатрия»: ГБУЗ НАО «НОБ», ГБУЗ НАО «ЦРП».

Подготовительный этап РНС проводится в единственном в регионе акушерском отделении (стационаре) ГБУЗ НАО «НОБ», urgentные родильные залы на территории Ненецкого автономного округа отсутствуют.

Кровь берется в возрасте 24–48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144–168 часов) жизни у недоношенного новорожденного на бумажный фильтровальный тест-бланк, после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на 2 часа.

ГБУЗ НАО «НОБ» является уполномоченной медицинской организацией, осуществляющей сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в Ненецком автономном округе, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3 А и 3 Б групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики.

Уполномоченными медицинскими организациями 3 А и 3 Б групп для Ненецкого автономного округа определены медико-генетическая консультация Санкт-Петербургского государственного казенного учреждения здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)» (далее – СПб ГКУЗ МГЦ), Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (далее – ФГБНУ «МГНЦ»).

Отправка тест-бланков для выполнения РНС в СПб ГКУЗ МГЦ), осуществляет ГБУЗ НАО «НОБ» в рамках заключенного договора с курьерской службой 4 раза в неделю авиационным пассажирским транспортом.

При получении результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группам высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Дети из группы детей «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований, информация из СПб ГКУЗ МГЦ в течение 24 часов передается в кабинет телемедицины ГБУЗ НАО «НОБ», и незамедлительно направляется врачу, направившему новорожденного на РНС и для информирования

родителей ребенка в структурное медицинское подразделение ГБУЗ НАО НОБ (детскую поликлинику или сельское структурное подразделение, оказывающее медицинскую помощь детям) или ГБУЗ НАО ЦРП (кабинет педиатра или сельское структурное подразделение, оказывающее медицинскую помощь детям) по месту нахождения ребенка.

Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате РНС на врожденные и (или) наследственные заболевания, из СПб ГКУЗ МГЦ в течение 24 часов передается в кабинет телемедицины ГБУЗ НАО «НОБ», информация незамедлительно направляется врачу, направившему новорожденного на РНС и в структурное медицинское подразделение ГБУЗ НАО НОБ или ГБУЗ НАО ЦРП по месту нахождения ребенка.

В течение 24 часов после получения информации, родители с новорожденным ребенком из группы высокого риска приглашаются в структурное подразделение ГБУЗ НАО «НОБ», ГБУЗ НАО «ЦРП», оказывающее первичную медико-санитарную помощь детям по месту жительства для повторного забора крови с целью проведения (далее – ретест).

Отправка тест-бланков для выполнения ретеста в СПб ГКУЗ МГЦ, осуществляет ГБУЗ НАО «НОБ» в рамках заключенного договора с курьерской службой 4 раза в неделю авиационным пассажирским транспортом.

Тест – бланки для проведения ретеста собираются из сельских структурных подразделений поступают в зависимости от места жительства новорожденного, в ГБУЗ НАО «НОБ» или в ГБУЗ НАО «ЦРП ЗР НАО». Тест – бланки для проведения ретеста из ГБУЗ НАО «ЦРП» направляются в ГБУЗ НАО «НОБ» для отправки курьерской службой в рамках заключенного договора в СПб ГКУЗ МГЦ.

Информация о результатах ретеста из СПб ГКУЗ МГЦ в течение 24 часов передается в кабинет телемедицины ГБУЗ НАО «НОБ», информация незамедлительно направляется врачу, направившему новорожденного на РНС и в структурное медицинское подразделение ГБУЗ НАО «НОБ» или ГБУЗ НАО «ЦРП» по месту нахождения ребенка.

По результатам проведенного ретеста при наличии показаний для проведения подтверждающей диагностики и консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий пациенты направляются в учреждение 3 Б группы, утвержденное федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», ФГБНУ «МГНЦ».

Раздел III

Результаты региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

12. Индикативные показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в Ненецком автономном округе представлены в таблице 12.

Таблица 12

Показатель	2023 год	2024 год	2025 год
Доля новорожденных, обследованных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), от общего числа новорожденных, родившихся живыми, не менее (%)	80 %	95 %	95 %
Доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС, не менее (%)	90 %	95 %	95 %
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, от общего числа новорожденных, обследованных на РНС (%)	0,1 %;	0,1 %;	0,1 %;
Доля новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, в отношении которых установлено Д наблюдение, от общего числа новорожденных с впервые в жизни установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, не менее (%)	90 %	95 %	95 %
Доля новорожденных с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении РНС, получающих патогенетическую терапию ЛП и СПЛП от общего числа детей, которым установлено Д наблюдение, (%)	95 %	95 %	95 %

13. Результаты региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»:

1) разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» для обеспечения РНС, в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»;

2) сформирована и утверждена оптимальная маршрутизация в Ненецком автономном округе, основанная на существующей инфраструктуре Ненецкого автономного округа, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии

с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;

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

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

5) 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;

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

7) 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.

Раздел IV

Сроки реализации региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

14. Программа реализуется в период 2023–2025 годы.

Раздел V

Финансово-экономическое обоснование региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»

15. Расходные обязательства Ненецкого автономного округа, возникающие при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС) в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» составят: на 2023 год – 1 314,7 тыс. рублей, на 2024 год – 1 299,5 тыс. рублей, на 2025 год – 1 290,5 тыс. рублей, в том числе субсидии из средств федерального бюджета на 2023 год – 880,8 тыс. рублей, 2024 год – 870,6 тыс. рублей, на 2025 год – 942,0 тыс. рублей

16. Расходы на доставку тест-бланков до учреждений 3 А и 3 Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики в СПб ГКУЗ МГЦ исходя из определенных в Ненецком автономном округе маршрутов и способов доставки составят: на 2023 год – 1 190,0 тыс. рублей, на 2024 год – 1 190,0 тыс. рублей, на 2025 год – 1 190,0 тыс. рублей.

Финансовое обеспечение расходов мероприятия по доставке тест-бланков до учреждений 3 А и 3 Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики в СПб ГКУЗ МГЦ, будет осуществляться за счет средств от приносящей доход деятельности медицинских организаций. В 2023 году в целях консолидации, расходы, связанные с доставкой тест – бланков будут включены в субсидию путем увеличения доли финансирования за счет средств бюджета Ненецкого автономного округа.

Подтверждающей расчет стоимости доставки тест-бланков до учреждений 3 А и 3 Б групп медицинских организаций, произведен по формуле $\Sigma S_{д} = K_{дост} * C_{дост}$, где $K_{дост}$ – количество доставок тест-бланков; $C_{дост}$ – стоимость 1 доставки, количество доставок 300.

Прогнозируемое количество новорожденных, стоимость на период 2023-2025 года представлено в таблицах 13,14.

Таблица 13

Наименование	Планируемое значение
Количество обследований новорожденных (первичные), чел.	500
Количество обследований новорожденных (повторные), чел.	50
Количество доставок тест бланков, ед.	300

Таблица 14

Наименование	Количество доставок, ед.	Средняя цена за 1 доставку, рублей	Стоимость, тыс. рублей
Доставка тест бланков в СПб ГКУЗ МГЦ	300	3 966,67	1 190,0

Планируемый бюджет региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» в разбивке по годам представлен в таблице 15.

Таблица 15

Источник финансирования	2023 год	2024 год	2025 год	Итого
Федеральный бюджет, тыс. рублей	880,8	870,6	942,0	2693,4
Бюджет субъекта, тыс. рублей	433,9	428,9	348,5	1 211,3
Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций), тыс. рублей	1 190,0	1 190,0	1 190,0	3 570,0
Консолидированный бюджет, тыс. рублей	-	-	-	-
Итого по мероприятиям	2 504,7	2 489,5	2 480,5	7 474,7

Раздел VI

Социально значимый результат региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечения расширенного неонатального скрининга»

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

18. Медицинские организации, лаборатории, медико-генетические консультации (подразделения медицинской генетики), осуществляющие НС и РНС, в Ненецком автономном округе отсутствуют.

19. Лицо ответственное за подготовку региональной программы: Паневина Надежда Ивановна, 8(81853) 23905, pranevina@adm-nao.ru.

20. Число медицинских организаций, осуществляющих забор крови на тест-бланки для проведения НС на территории Ненецкого автономного округа представлено в Приложении 1 к настоящей Региональной программе.

21. Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведение РНС представлено в Приложении 1.1 к настоящей Региональной программе.

22. План мероприятий региональной программы Ненецкого автономного округа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» представлен в Приложении 2 к настоящей Региональной программе.

23. Схема доставки в Ненецком автономном округе для проведения НС представлена в Приложении 3 к настоящей Региональной программе.

24. Схема доставки биоматериала в Ненецком автономном округе для проведения РНС представлена в Приложении 4 к настоящей Региональной программе.

Приложение 1
к региональной программе
Ненецкого автономного округа
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

**Число медицинских организаций, осуществляющих
забор крови на тест-бланки для проведения НС
на территории Ненецкого автономного округа**

			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 2021 год
1	2	3	4	5	6
1.	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
		2 уровень	1/1	8	380
		3А уровень			
		3Б уровень			
2.	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
		2 уровень	1/1	2	15
		3 уровень			
3.	Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
		2 уровень			
		3 уровень			

1	2	3	4	5	6
4.	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (детское отделение ГБУЗ НАО «НОБ»)	1 уровень			
		2 уровень	1/1	2	5
		3 уровень			
ИТОГО			1/2	12	400

Приложение 1.1
к региональной программе
Ненецкого автономного округа
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

**Число медицинских организаций, осуществляющих
забор проб на проведение РНС**

			Число медицинских организаций /структурных подразделений	Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число)
1.	Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень		
		2 уровень	1/1	8
		3А уровень		
		3Б уровень		
2.	Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень		
		2 уровень	2/27	27
		3 уровень		
3.	Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень		
		2 уровень		
		3 уровень		
4.	Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (детское отделение ГБУЗ НАО «НОБ»)	1 уровень		
		2 уровень	1/1	2
		3 уровень		
ИТОГО			1/29	39

Приложение 2
к региональной программе
Ненецкого автономного округа
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

**План мероприятий региональной программы Ненецкого автономного округа
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»**

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1.Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Ненецком автономном округе							
1.1	Разработка и утверждение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	01.11.2022	09.12.2022	Департамент здравоохранения, труда и социальной защиты населения Ненецкого автономного округа (далее – Департамент)	Разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	Постановление Администрации Ненецкого автономного округа	Утверждено постановление

1	2	3	4	5	6	7	8
1.2	<p>Издание распоряжения по маршрутизации, регламентирующего все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н; Диспансерное наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, в Ненецком автономном округе</p>	10.11.2022	31.12.2022	Департамент	<p>Сформирована и утверждена распоряжением оптимальная маршрутизация, основанная на существующей инфраструктуре Ненецкого автономного округа, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н</p>	Распоряжение Департамента	Принято распоряжение

1	2	3	4	5	6	7	8
2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС							
2.1	Информирование уполномоченных медицинских организаций о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	25.12.2022	31.12.2022	Департамент	Сформирована и утверждена распоряжением Департамента оптимальная маршрутизация, основанная на существующей инфраструктуре Ненецкого автономного округа, обеспечивающей	Информационные письма Департамента	Направлены информационные письма Департамента
2.2	Мероприятия по стандартизации: процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных	15.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	Приказ об утверждении стандарта операционной процедуры в медицинских организациях	Приказы медицинских организаций

1	2	3	4	5	6	7	8
2.3	Мероприятия по стандартизации процесса по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию 3А уровня	15.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ НАО НОБ	Сформирована и утверждена распоряжением Департамента оптимальная маршрутизация, основанная на существующей	Приказ об утверждении стандарта операционной процедуры в медицинских организациях	Приказы медицинских организаций
2.4	Мероприятия по стандартизации процесса по получению фильтр-бланков и правилами их передачи в МО (структурные подразделения) для проведения забора крови	15.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ НАО НОБ	инфраструктуре Ненецкого автономного округа, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными	Приказ об утверждении стандарта операционной процедуры в медицинских организациях	Приказы медицинских организаций
2.5	Мероприятия по стандартизации процесса по порядку учета и хранения фильтр-бланков	15.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	Приказ об утверждении стандарта операционной процедуры в медицинских организациях	Приказы медицинских организаций

1	2	3	4	5	6	7	8
2.6	Мероприятия по стандартизации процесса по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики	15.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП		Приказ об утверждении стандарта операционной процедуры в медицинских организациях	Приказы медицинских организаций
2.7	Мероприятия по стандартизации процесса по взаимодействию с Федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка	15.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП		Приказ об утверждении стандарта операционной процедуры в медицинских организациях	Приказы медицинских организаций
2.8	Проведена оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС	15.12.2022	01.05.2023	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных медицинских сотрудников лабораторий,	Отчет медицинской организации	Обучены 100 % сотрудников, осуществляющих забор проб для проведения РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
					осуществляющих НС и РНС, а также врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями		
2.9	Формирование необходимого запаса тест-бланков	15.12.2022	01.05.2023	ГБУЗ НАО НОБ	Сформирована и утверждена распоряжением	Отчет медицинской организации	Сформирован годовой запас тест-бланков
2.10	Закрепление функций ГБУЗ НАО «Ненецкая окружная больница» медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в Ненецком автономном округе и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС	15.12.2022	31.12.2022	Департамент	Департамента оптимальная маршрутизация, основанная на существующей инфраструктуре Ненецкого автономного округа, обеспечивающей проведение РНС, в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным	Приказ Департамента	Утвержден приказ

1	2	3	4	5	6	7	8
2.11	<p>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.</p> <p>В соответствии с прикреплением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»</p>	15.12.2022	31.12.2022	Департамент	приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	Договор	Заключен договор
2.12	<p>Мероприятия по обеспечению проведения подтверждающей диагностики</p>	01.12.2022	31.12.202	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП		Приказ Департамента	Утвержден приказ

1	2	3	4	5	6	7	8
	в рамках РНС, сроки, этапы, логистика						
3. Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС							
3.1	Определение потребности региона в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности	1.01.2023	31.12.2025	Департамент	Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб	Распоряжение Департамента	Издано Распоряжение Департамента ежегодно
3.2	Формирование 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, с учетом специфики Ненецкого автономного округа	01.01.2023	31.12.2025	Департамент	у новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих НС и РНС, а также врачей-специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Договор на целевое обучение, Приказ Департамента образования, культуры и спорта Ненецкого автономного округа	Заключены договора на целевое обучение, издан приказ Департамента образования, культуры и спорта Ненецкого автономного округа

1	2	3	4	5	6	7	8
3.3	Сформировать соответствующее штатное расписание медицинских организаций, осуществляющих проведение НС и РНС, обеспечить обучение медицинского персонала, сформировать соответствующий фонд оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	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	Приказ медицинской организации по утверждению штатного расписания и плана обучения	Издан приказ медицинской организации по утверждению штатного расписания и плана обучения
3.4	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	Отчет медицинской организации	Прошли обучение 100 % медицинских работников от плана

1	2	3	4	5	6	7	8
4. Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС							
4.1	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	15.12.2022	01.01.2023	Департамент	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных	Распоряжение Департамента	Обеспечено информационное взаимодействие в рамках проведения НС и РНС
4.2	Определение медицинской организацией, в которой выдается медицинское свидетельство о рождении	15.12.2022	31.12.2022	Департамент	с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС. Проведена интеграция	Распоряжение Департамента	Принято Распоряжение Департамента
4.3	Обеспечение медицинской организации в которой выдается МСР, возможностью передачи сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД);	15.12.2022	31.12.2022	Департамент	медицинских информационных систем, лабораторных информационных систем, систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере	Распоряжение Департамента	Принято Распоряжение Департамента
4.4	Обеспечение медицинской организации,	15.12.2022	31.12.2022	Департамент	здравоохранения субъекта Российской Федерации, Единой	Распоряжение Департамента	Принято Распоряжение Департамента

1	2	3	4	5	6	7	8
	осуществляющей забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»				государственной информационной системы в сфере здравоохранения и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа		
4.5	Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	15.12.2022	31.12.2022	Департамент	вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»	Распоряжение Департамента	Принято Распоряжение Департамента
4.6	Проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	15.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП		Письма медицинских организаций	Специалистам предоставлен доступ

1	2	3	4	5	6	7	8
4.7	Обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	15.12.2022	31.12.2022	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП		Отчеты медицинских организаций	Специалисты обучены
5. Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС							
5.1	Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска	15.12.2022	31.12.2025	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных	Отчеты медицинских организаций	Проведены мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска
5.2	Постановка на диспансерное наблюдение с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	15.12.2022	31.12.2025	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100 % профильных медицинских организациях	Отчет медицинской организации	100 % детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями состоят

1	2	3	4	5	6	7	8
	по каждому заболеванию						под диспансерным наблюдением
5.3	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком	15.12.2022	31.12.2025	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП		Отчет медицинской организации	100 % детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями направлены для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком
5.4	Развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента	15.12.2022	31.12.2025	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП		Отчет медицинской организации	Проводятся ТМК при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента

1	2	3	4	5	6	7	8
5.5	Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости), в том числе внесение изменений в распоряжение Департамента о взаимодействии с «Кругом добра»	15.12.2022	31.12.2025	Департамент, ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Мониторинг обеспечения лекарственными препаратами	100 % детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями своевременно обеспечены необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, издано распоряжение
6. Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС							
6.1	Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	15.12.2022	31.12.2025	Департамент, ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	Внедрение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи по профилактике, диагностике, лечению и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Приказы медицинских организаций	Внедрены клинические рекомендации и протокола ведения больных

1	2	3	4	5	6	7	8
7. Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями							
7.1	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с предоставлением формы федерального статистического наблюдения ежегодно	1.01.2023	31.12.2025	Казенное учреждение «Дирекция материально-технического обеспечения учреждений здравоохранения и социальной защиты населения» Ненецкого автономного округа»	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	формы федерального статистического наблюдения ежегодно	Отчет предоставлен
8. Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения							
8.1	Разработка и утверждение информированного согласия для законных представителей ребенка по РНС	15.12.2023	31.12.2022	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Письма медицинских организаций	Разработано и утверждено информированное согласие

1	2	3	4	5	6	7	8
8.2	Разработка плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования в рамках РНС	15.12.2023	31.12.2022	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Отчеты медицинских организаций	Обеспечено информирование населения
8.3	Размещение в родовспомогательных, детских медицинских организациях наличие информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме, предоставляющей информацию о РНС	01.01.2023	31.12.2025	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Отчеты медицинских организаций	Обеспечено информирование населения
8.4	Проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе РНС	01.01.2022	31.12.2025	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Отчеты медицинских организаций	Обеспечено информирование населения

1	2	3	4	5	6	7	8
8.5	Распространение листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о РНС родителям (законным представителям) ребенка	01.01.2022	31.12.2025	ГБУЗ НАО НОБ, ГБУЗ НАО ЦРП	Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Отчеты медицинских организаций	Обеспечено информирование населения

Приложение 3
к региональной программе
Ненецкого автономного округа
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга»

Схема доставки в Ненецком автономном округе для проведения НС



