от 00 ноября 2022 г. № 0000

**О региональной программе «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл»**

**на 2023 - 2025 годы**

В целях реализации на территории Республики Марий Эл федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» Правительство Республики Марий Эл п о с т а н о в л я е т:

1. Утвердить прилагаемую региональную [программу](consultantplus://offline/ref=403C456A07B85CC0AB883A7EE27282971CCE8C76820FAD06689FD1FC3449E95DF683A2158EF7C687757617FEE8A95496FE130B9BB8FD5397FC9212LBBBJ) «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» на 2023 - 2025 годы.

2. Контроль за исполнением настоящего постановления возложить   
на Заместителя Председателя Правительства Республики Марий Эл Федорову О.В.

|  |  |
| --- | --- |
| Председатель Правительства  Республики Марий Эл | Ю.Зайцев |

|  |  |
| --- | --- |
|  | УТВЕРЖДЕНА  постановлением Правительства  Республики Марий Эл  от декабря 2022 г. № 000 |

**Региональная программа**

**«Обеспечение расширенного неонатального скрининга   
в Республике Марий Эл» на 2023 - 2025 годы**

**Введение**

Региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» (далее - Программа) является документом стратегического планирования, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений   
по улучшению здоровья детского населения Республики Марий Эл   
в результате проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, повышению качества, доступности   
и безопасности медицинской помощи детям   
с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

**1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга в Республике Марий Эл.**

1.1. Краткая характеристика Республики Марий Эл

Республика Марий Эл расположена в центре европейской части Российской Федерации, в средней части бассейна р. Волги, входит   
в состав Приволжского федерального округа.

Площадь Республики Марий Эл составляет 23,4 тыс. кв. км, в том числе 58,1 процента - земли лесного фонда, 33,1 процента - сельскохозяйственные угодья, 5,1 процента - поверхностные воды, включая болота, другие земли - 3,7 процента. Протяженность Республики Марий Эл с севера на юг достигает 150 км, с востока  
на запад - 275 км. С севера и северо-востока с Республикой Марий Эл граничит Кировская область, на юго-востоке - Республика Татарстан.   
С юга проходит граница с Чувашской Республикой, на западе -   
с Нижегородской областью.

На территории Республики Марий Эл расположено 476 больших   
и малых рек, свыше 200 крупных озер. Леса занимают более половины территории Республики Марий Эл, преимущественно на западе   
и в центральных районах, преобладают ценные хвойные породы: сосна, пихта, ель.

Марий Эл - индустриально-аграрная республика. Ведущую роль играют производство пищевых продуктов, включая напитки; производство электрооборудования, электронного и оптического оборудования; производство и распределение энергии, газа и воды.   
В сельском хозяйстве Республики Марий Эл получили развитие животноводство мясомолочного направления, птицеводство  
и растениеводство.

Главными транспортными магистралями Республики   
Марий Эл являются:

автомобильная дорога Йошкар-Ола - Зеленодольск - Казань;

автомобильная дорога «Вятка» (Чебоксары - Йошкар-Ола -   
Киров - Сыктывкар).

Территория Республики Марий Эл компактна, имеет развитую сеть автомобильных дорог с грунтовым и твердым покрытием.

Республика Марий Эл разделена на 17 муниципальных образований, в том числе 3 городских округа и 14 муниципальных районов (с численностью населения от 6,8 до 68 тыс. человек), при этом   
7 муниципальных образований с численностью населения менее   
20 тыс. человек, 3 муниципальных образования с численностью населения более 50  тыс. человек. Численность населения в г. Йошкар-Оле составляет 285,5 тыс. человек.

Плотность населения в Республике Марий Эл 29,1 человека  
на 1 кв. км (от 3,4 человека на 1 кв. км в Юринском муниципальном районе до 2 844 человек в г. Йошкар-Оле).

Общая численность населения Республики Марий Эл   
на начало 2021 года - 675 332 человека (на начало 2018 года фактическая численность постоянного населения - 682 333 человека, снижение   
на 7 001 человек).

Численность городского населения - 455 577 человек, или   
67,5 процента от общей численности населения (на начало 2018 года - 451 366 человек, или 66,2 процента, увеличение на 4 211 человек), сельского населения - 219 755 человек, или 32,5 процента от общего числа населения (на начало 2018 года - 230 967 человек, или   
33,8 процента, снижение на 11 212 человек).

Численность взрослого населения 18 лет и старше -   
524 130 человек, или 78,1 процента от общего количества населения   
(на начало 2018 года - 534 691 человек, или 78,4 процента, снижение   
на 10 561 человек). Численность детского населения 0 - 17 лет -   
147 325 человек, или 21,9 процента от общего количества населения   
(на начало 2018 года - 147 642 человека, или 21,6 процента, снижение   
на 317 человек).

1.2. Анализ основных демографических показателей Республики Марий Эл.

Демографические показатели в Республике Марий Эл

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Наименование показателя | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 | 9 мес. 2022  (оперативные данные) |
| Коэффициент рождаемости, случаев на 1000 населения | 10,8 | 9,8 | 9,8 | 9,5 | 6,5 |
| Общий коэффициент смертности, случаев  на 1000 населения | 12,7 | 12,0 | 14,4 | 16,7 | 9,7 |
| Коэффициент естественного прироста населения | -1,9 | -2,2 | -4,6 | -7,2 | -3,2 |

Численность населения в Республике Марий Эл, человек

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Демографические показатели | на 01.01.2018 | на 01.01.2019 | на 01.01.2020 | на 01.01.2021 | на 01.01.2022 |
| Общая численность населения, | 682333 | 680380 | 679417 | 675332 | 671455 |
| в том числе:  дети 0-17 лет, из них: | 147642 | 148092 | 148171 | 147957 | 147325 |
| городское население | 98541 | 100380 | 101856 | 103045 | 103884 |
| сельское население | 49101 | 47732 | 46315 | 44912 | 43441 |
| дети 0-1 лет | 7509 | 7339 | 6674 | 6617 | 6379 |

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в Республике Марий Эл

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Показатели | 2018 | | 2019 | | 2020 | | 2021 | | Оперативные данные  9 мес. 2022 | |
| человек | показатель\* | человек | показатель\* | человек | показатель\* | человек | показатель\* | человек | показатель\* |
| Перинатальная смертность | 79 | 10,6 | 48 | 7,1 | 44 | 6,6 | 44 | 6,8 | 26 | 6,4 |
| Неонатальная смертность | 30 | 4,0 | 16 | 2,4 | 13 | 2,0 | 9 | 1,4 | 8 | 1,8 |
| Ранняя неонатальная смертность | 21 | 2,8 | 12 | 1,8 | 11 | 1,7 | 6 | 0,9 | 2 | 0,5 |
| Младенческая смертность | 42 | 5,6 | 30 | 4,4 | 31 | 4,7 | 25 | 3,9 | 21 | 4,7 |

Структура младенческой смертности в Республике Марий Эл

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 2018 | | 2019 | | 2020 | | 2021 | | Оперативные данные  9 мес 2022 | |
| абс. | доля\*, % | абс. | доля\*, % | абс. | доля\*, % | абс. | доля\*, % | абс. | доля\*, % |
| **Всего умерших от всех причин, абс.** | 42 |  | 30 |  | 31 |  | 25 |  | 21 |  |
| в том числе: |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| от некоторых инфекционных и паразитарных болезней | - |  | 2 | 6,7 | 1 | 3,2 | - |  | - |  |
| от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | - |  | - |  | - |  | - |  | - |  |
| от болезней нервной системы | 3 | 7,1 | 3 | 10 | 2 | 6,5 | 3 | 12 | 2 | 9,5 |
| от болезней органов дыхания | 4 | 9,5 | 1 | 3,3 | 2 | 6,5 | - |  | 1 | 4,8 |
| от болезней органов пищеварения |  |  |  |  | - |  | - |  | 1 | 4,8 |
| от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений | 10 | 23,83,3 | 1 | 3,3 | 4 | 12,9 | 3 | 12 | 4 | 19,1 |
| от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде | 19 | 45,2 | 20 | 66,7 | 13 | 41,9 | 13 | 52 | 8 | 38,1 |
| геморрагических нарушений у плода и новорожденного | - |  | - |  | - |  | - |  | - |  |
| от внешних причин смерти | 5 | 11,9 | 2 | 6,7 | 4 | 12,9 | 3 | 12 | 2 | 9,5 |
| от новой коронавирусной инфекции (COVID-19) | - |  | - |  | - |  | - |  | - |  |

В 2021 году показатель рождаемости в Республике Марий Эл снизился на 3,1% и составляет 9,5 на 1000 населения, показатель общей смертности вырос на 16,8%, составляет 16,7 на 1000 населения, естественная убыль в 2021 г. составляет – 7,2 на 1000 населения.

В 2021 г. родилось живыми 6415 новорожденных детей, на 227 детей меньше, чем в 2020 г.

В республике показатель младенческой смертности в 2021 г. снизился на 17,0% и составил 3,9 на 1000 родившихся живыми.

Основными причинами смерти детей на 1 году жизни за 2021 г. являются:

1) состояния, возникшие в перинатальном периоде – 52%

2) врожденные аномалии развития - 12%

3) внешние причины – 12%

4) болезни нервной системы – 12%

7) прочие - 12%.

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

В Республике Марий Эл на 01.01.2022 в региональном сегменте регистра больных с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее - региональном сегменте регистра) находиться 56 больных, страдающих жизнеугрожающими заболеваниями. Численность больных, состоящих в региональном сегменте регистра с 2018 по 2021 года, отражена в таблице.

Структура больных, состоящих в региональном сегменте регистра   
с 2018 г. по 2021 г. в Республике Марий Эл по возрасту (%).

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Годы | Взрослые | | Дети | |
| (абс.ч.) | (%) | (абс.ч.) | (%) |
| 2018 | 44 | 67,7 | 21 | 32,3 |
| 2019 | 43 | 71,7 | 17 | 28,3 |
| 2020 | 49 | 73,7 | 18 | 26,9 |
| 2021 | 35 | 62,5 | 21 | 37,5 |

В региональном сегменте регистра превалирует взрослое население.

Количество больных с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, в региональном сегменте регистра

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Нозология | всего | взрослые | дети |
| Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса) | 28 | 19 | 9 |
| Преждевременная половая зрелость центрального происхождения | 2 | 0 | 2 |
| Классическая фенилкетонурия | 13 | 5 | 8 |
| Нарушения обмена жирных кислот | 1 | 0 | 1 |
| Острая перемежающая (печеночная) порфирия | 1 | 1 | 0 |
| Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) | 4 | 4 | 0 |
| Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная) | 3 | 2 | 1 |
| Незавершенный остеогенез | 4 | 4 | 0 |
| Итого | 56 | 35 | 91 |

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

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 | 9 мес. 2022 г |
| Врожденный гипотиреоз | 7 | - | 1 | 2 | 1 |
| Галактоземия | - | - | - | - | - |
| Фенилкетонурия | - | 1 | - | - | - |
| Адреногенитальный синдром | 1 | - | 1 | - | - |
| Муковисцидоз | 1 | - | - | - | 1 |
| Наследственные болезни обмена | - | - | 1 | - | 1 |
| Спинальная мышечная атрофия | - | - | - | 1 | 1 |
| Первичные иммунодефициты | - | - | - | - | - |
| Итого | 9 | 1 | 3 | 3 | 3 |

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью

в возрасте 0-1 год

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 | 9 мес. 2022 г |
| Врожденный гипотиреоз | 7 | - | 1 | 2 | 1 |
| Галактоземия | - | - | - | - | - |
| Фенилкетонурия | - | 1 | - | - | - |
| Адреногенитальный синдром | 1 | - | 1 | - | - |
| Муковисцидоз | 1 | - | - | - | 1 |
| Наследственные болезни обмена | - | - | 1 | - | - |
| Спинальная мышечная атрофия | - | - | - | 1 | 1 |
| Первичные иммунодефициты | - | - | - | - | - |
| Итого | 9 | 1 | 3 | 3 | 3 |

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

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 | 9 мес 2022 г |
| Врожденный гипотиреоз | - | - | - | - | - |
| Галактоземия | - | - | - | - | - |
| Фенилкетонурия | - | - | - | - | - |
| Адреногенитальный синдром | - | - | - | - | - |
| Муковисцидоз | - | - | - | - | - |
| Наследственные болезни обмена | - | - | - | - | - |
| Спинальная мышечная атрофия | - | - | - | - | - |
| Первичные иммунодефициты | - | - | - | - | - |
| Итого | - | - | - | - | - |

Ежегодно по результатам неонатального скрининга выявляются от 1 до 9 врожденных и наследственных заболеваний.

В структуре смертности детей первого года жизни данных заболеваний нет.

* 1. **Нормативные правовые документы Республики   
     Марий Эл, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.**

Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам, в том числе детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Марий Эл

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Название НПА | Дата, № документа | Утвердивший орган | Дата предыдущего  документа (при наличии) |
| 1. | Приказ «О внедрении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на территории Республики Марий Эл» | №527 от 28.04.2015 | Министерство здравоохранения Республики Марий Эл |  |
| 2. | Приказ «Об утверждении Порядка обеспечения граждан, проживающих на территории Республики Марий Эл, лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности» | № 538 от 03.04.2018 | Министерство здравоохранения Республики  Марий Эл |  |
| 3 | Приказ «О дистанционном консультативном центре анестезиологии-реанимации для детей на территории Республики Марий Эл» | № 646 от 10.04.2020 | Министерство здравоохранения Республики Марий Эл |  |
| 4 | Приказ «О лекарственном обеспечении  детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными)  заболеваниями, либо групп таких детей, на территории  Республики Марий Эл» | № 452 от17.03.2022 | Министерство здравоохранения Республики Марий Эл |  |
| 5 | Приказ «О порядке проведения неонатального скрининга на наследственные заболевания в Республике Марий Эл» | № 2186 от 24.12.2013 | Министерство здравоохранения Республики Марий Эл |  |

* 1. **Ресурсы, задействованные в Республике Марий Эл для проведения НС и оказания медицинской помощи пациентам   
     с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.**

В Республике Марий Эл создана двухуровневая система оказания медицинской помощи беременным и детям. Акушерский стационар 3А уровня – государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Перинатальный центр» (далее – ГБУ РМЭ «Перинатальный центр»). Акушерские стационары 2 уровня - государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Волжская центральная городская больница» - (далее – ГБУ РМЭ «Волжская ЦГБ»), государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Козьмодемьянская межрайонная больница» (далее – ГБУ РМЭ «Козьмодемьянская МБ»), государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Мари-Турекская центральная районная больница имени В.В.Свинина» (далее – ГБУ РМЭ «Мари-Турекская ЦРБ»). В амбулаторных условиях забор образцов крови осуществляется в следующих медицинских организациях: ГБУ РМЭ «Волжская ЦГБ, ГБУ РМЭ «Козьмодемьянская МБ», ГБУ РМЭ «Маритурекская ЦРБ», ГБУ РМЭ «Звениговская ЦРБ», ГБУ РМЭ «Килемарская МБ», ГБУ РМЭ «Куженерская ЦРБ», ГБУ РМЭ «Медведевская ЦРБ», ГБУ РМЭ «Моркинская ЦРБ», ГБУ РМЭ «Новоторъяльская ЦРБ», ГБУ РМЭ «Оршанская ЦРБ», ГБУ РМЭ «Параньгинская ЦРБ», ГБУ РМЭ «Сернурская ЦРБ», ГБУ РМЭ «Советская ЦРБ», в стационарных условиях – ГБУ РМЭ «Детская республиканская клиническая больница» и ГБУ РМЭ «Йошкар-Олинская детская городская больница им. Л.И.Соколовой».

Обследование новорожденного на наследственные заболевания проводится при наличии информированного добровольного согласия матери (законного представителя ребенка) на проведение процедур неонатального скрининга в соответствии со ст. 20 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21.11.2011 № 323-ФЗ, которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови.

Забор образцов крови у новорожденных детей осуществляется специально подготовленным работником в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь женщинам период родов и, при необходимости, в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям в соответствии с «Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания» (далее - Рекомендации).

В случае ранней выписки ребёнка или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию сотрудник родовспомогательного учреждения передаёт информацию по месту нахождения ребенка (стационар, детская поликлиника) с назначением точной даты проведения неонатального скрининга. Детская поликлиника в установленный день организует выход обученного медицинского работника для осуществления забора крови. При отсутствии в медицинской документации новорожденного ребенка отметки о взятии образца крови на неонатальный скрининг при его поступлении под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию забор образцов крови для проведения исследования осуществляется в соответствии с Рекомендациями.

За правильность взятия крови и достоверность указанных сведений несет ответственность специально обученный медицинский работник, заполняющий специальный фильтровальный бумажный тест-бланк. Данные о проведенном неонатальном скрининге вносятся (в зависимости от места забора крови) в карту развития новорожденного, выписной эпикриз или историю развития ребенка по форме, утвержденной приказом.

Тест-бланки для проведения исследований в ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» доставляются из медицинских организаций не реже одного раза в 3 дня. Прием образцов крови проводится в лаборатории медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» ежедневно (понедельник – пятница), в праздничные дни - по установленному графику. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей осуществляются в лаборатории медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр». При получении первичных результатов обследования формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым нозологиям и группа риска новорожденных по наследственным заболеваниям. Дети «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований. Дальнейшая работа ведется с детьми из группы риска. Все новорожденные из группы риска дополнительно обследуются с целью уточнения диагноза.

При выявлении ребенка из группы риска новорожденных по наследственным заболеваниям (в случае повышенного содержания в крови новорожденного ребенка тиреотропного гормона при врожденном гипотиреозе, 17-гидроксипрогестерона при адреногенитальном синдроме, галактозы при галактоземии, иммунореактивного трипсина при муковисцидозе и фенилаланина при фенилкетонурии) специалист лаборатории медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» информирует врача-педиатра, который доводит информацию до главного врача и/или заместителя главного врача по лечебной работе медицинской организации, по месту нахождения ребенка о необходимости повторного обследования.

Повторно кровь берется в любой день жизни ребенка до двухмесячного возраста на чистый тест-бланк и заполняется в соответствии с Рекомендациями, в обязательном порядке указывается метка «на адреногенитальный синдром (АГС)», или «повтор на фенилкетонурию (ФКУ)», или «повтор на галактоземию», или «повтор на муковисцидоз», или «повтор на врожденный гипотиреоз (ВГ)».

При повышенном содержании в крови новорожденного иммунореактивного трипсина при муковисцидозе повторно кровь берется не ранее 21-го дня жизни и до двухмесячного возраста.

При получении информации из медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» на ребенка из группы риска лица, ответственные за проведение неонатального скрининга в медицинской организации, осуществляют направление образца крови или новорожденного ребенка, независимо от места его пребывания, в медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» на подтверждающую диагностику в срок до 48 часов.

Новорожденным детям из группы риска в медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» проводится комплексное медико-генетическое консультирование с использованием дополнительных методов исследований в зависимости от нозологии.

По результатам исследований детям устанавливается окончательный диагноз и назначается необходимое лечение.

По направлению врача-генетика медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» новорожденный ребёнок, нуждающийся в дополнительном обследовании и уточнении диагноза наследственного заболевания, госпитализируется в ГБУ РМЭ «Детская республиканская клиническая больница».

Лабораторный контроль лечения больных детей, медико-генетическое консультирование, последующая пренатальная диагностика семьи имеющей ребенка с наследственным заболеванием, осуществляется в медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр».

Все дети с впервые выявленными заболеваниями взяты на диспансерное наблюдение, обеспечиваются необходимыми лекарственными препаратами и продуктами питания.

В Республике Марий Эл создана вся инфраструктура для проведения НС новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС, полнота охвата обследованием составляет более 98%.

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

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Число пациентов  с впервые выявленными заболева-ниями  в 2021 г. | Из числа пациентов  с впервые выявлен-ными заболева-ниями  в 2021 г., взято на Д наблюдение | Из числа пациентов состоящих на Д наблюдении назначены ЛП/СПЛП | Врач-специалист, осуществляющий Д наблюдение | Средняя частота консуль-таций врачом генетиком  1 пациента, состоящего на Д наблюдении,  в год | Общее число консультаций врача-генетика в 2021 г.,   из них  с применением ТМК |
| Врожденный гипотиреоз | 2 | 2 | 2/2/ | Детский эндокринолог | 2 | 4/-/ |
| Галактоземия | - |  | / |  |  | / |
| Фенилкетонурия | - |  | / |  |  | / |
| Адреногенитальный синдром | - |  | / |  |  | / |
| Муковисцидоз | - |  | / |  |  | / |
| Наследственные болезни обмена \* | - |  | / |  |  | / |
| Спинальная мышечная атрофия | 1 | 1 | 1/1 | невролог | 2 | 2/2 |
| Первичные иммунодефициты | - |  | / |  |  | / |
| Иные | - |  |  |  |  |  |
| Итого | 3 | 3 | 3/3/ |  | 2 | 6/6 |

* 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-мутазы 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 карнитиноваянедостаточность; среднецепочечная ацил-КoА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная 3-ОН ацил-КoА дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность арнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин/ пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета-кетотиолазная недостаточность; дефицит биотинидазы).

Количество проведенных ТМК в 2017-2022 гг.

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 | 9 мес 2022 г |
| Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» | 9 | 4 | 5 | 18 | 5 |
| из них с применением ТМК |  |  |  |  |  |
| Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней | - | - | - | - | - |
| из них с применением ТМК |  |  |  |  |  |
| Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней |  |  |  | 7 |  |
| из них с применением ТМК |  |  |  | 7 |  |
| Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ\* |  |  | 17 | 87 | 65 |
| из них с применением ТМК |  |  | 17 | 87 | 65 |
| Всего проведенных консультаций/ консилиумов, | 9 | 4 | 23 | 112 | 70 |
| из них с применением ТМК |  |  |  |  |  |

* 1. **Информационное взаимодействие.**

Нормативно-правовым документом, регулирующим создание и функционирование информационной системы в сфере здравоохранения Республики Марий Эл является постановление Правительства   
Республики Эл от 30.12.2012 № 492 « Об утверждении государственной программы Республики Марий Эл « Развития здравоохранения» на 2013-2025 годы» (в редакции от29.06.2022 № 290).

Полное наименование региональной медицинской информационной системы: «Информационная система «Медицинская информационная система» Республики Марий Эл». Краткое наименование: ИС МИС РМЭ.

ИС МИС РМЭ реализована на основе наличия у Министерства здравоохранения неисключительных прав на лицензионное программное обеспечение «Программа для ЭВМ «Единая цифровая платформа. МИС 2.0» (правообладатель:ООО «РТ МИС», свидетельство № 2021617661 от 18.05.2021 года, запись в реестре отечественного ПО 29.07.2021 годаза номером 11172 на основании приказа Министерства цифрового развития, связи и массовых коммуникаций РФ от 27.07.2021 года № 768).

Страной происхождения программного обеспечения является Российская Федерация.

В рамках региональной медицинской информационной системы обеспечено ведение электронных медицинских карт пациентов, реализована интеграция с федеральными сервисами Единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ). В составе основных подсистем и сервисов региональной медицинской информационной системы используются региональная электронная регистратура, включая региональный портал записи на прием к врачу, интегрированный с сервисом Федеральная электронная регистратура Министерства здравоохранения Российской Федерации и Единым порталом государственных услуг и функций (ЕПГУ), модули «Поликлиника», «Стационар», «Скорая медицинская помощь», «Управление льготным лекарственным обеспечением», Лабораторная информационная подсистема, Центральный архив медицинских изображений, формирование счетов и взаимодействие   
с информационной системой обязательного медицинского страхования, «Телемедицина» по типу «врач-врач», обеспечено с декабря 2021 г. внедрение интеграционных сервисов с вертикально-интегрированными медицинскими информационными системами (ВИМИС) Минздрава РФ «Онкология», «Сердечно-сосудистые заболевания», «АкиНео», реализовано обеспечение межведомственного электронного взаимодействия с Фондом социального страхования, медико-социальной экспертизой.

В рамках использования региональной медицинской информационной системы реализована интеграция с федеральными сервисами ЕГИСЗ, включая:

Сервис взаимодействия с компонентом федеральной электронной регистратуры «Концентратор услуг ФЭР»;

Сервис взаимодействия с подсистемой «Реестр электронных медицинских документов» (РЭМД) ЕГИСЗ;

Сервис взаимодействия с подсистемой «Интегрированная электронная медицинская карта» (ИЭМК);

Сервис взаимодействия с Личным кабинетом «Моё здоровье» на Едином портале государственных услуг (ЕПГУ);

Подсистема взаимодействия с Единой системой идентификации и аутентификации (ЕСИА);

Подсистема интеграции с ИС «Маркировка»;

Сервис интеграции с Федеральным реестром медицинских организаций (ФРМО);

Сервис интеграции с Федеральным регистром медицинских работников (ФРМР);

Сервис интеграции с «Концентратором услуг ФЭР»;

Передача данных в подсистему ведения федерального регистра ФР 14ВЗН (подсистема ЕГИСЗ) (выгрузка регистра ФР ВЗН).

В Республике Марий Эл все медицинские организации, находящиеся в ведении Министерства здравоохранения Республики Марий Эл, работают в региональной медицинской информационной системе («ИС МИС РМЭ), в рамках которой обеспечено ведение электронных медицинских карт пациентов, реализована интеграция с федеральными сервисами Единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ), с передачей информации в федеральный сервис «Интегрированная электронная медицинская карта».

Доля медицинских организаций государственной системы здравоохранения, обеспечивающих доступ гражданам к электронным медицинским документам в Личном кабинете пациента "Мое здоровье" на Едином портале государственных услуг и функций, составляет 100 процентов.

Медицинскими организациями, подведомственными Министерству здравоохранения Республики Марий Эл организовано ведение медицинских документов в электронном виде, подписанных электронной цифровой подписью, что позволяет отправлять электронную медицинскую документацию в Личный кабинет пациента «Мое здоровье» на Едином портале государственных услуг и функций (ЕПГУ).

При модернизации региональной медицинской информационной системы в 2022 году оказываются услуги по интеграционным сервисам для обеспечения информационных потоков и взаимодействия с ВИМИС «Акушерство и Неонатология».

В настоящее время существует проблема двойного ввода информации в региональную медицинскую информационную систему и федеральные регистры пациентов по отдельным нозологиям и категориям граждан в рамках ЕГИСЗ.

С целью частичного решения данной проблемы, в рамках модернизации региональной медицинской информационной системы, в 2022 году предусмотрено внедрение:

модернизированной Подсистемы «Оказание высокотехнологичной медицинской помощи», включая модули:

модуль "АРМ врача поликлиники" в части внедрения функциональности по оказанию специализированной и высокотехнологичной помощи:

модуль "АРМ врача стационара" в части внедрения функциональности по оказанию специализированной и высокотехнологичной помощи;

модуль "Направления и назначения в ЭМК" в части внедрения функциональности по оказанию специализированной и высокотехнологичной помощи.

Подготовлены следующие приказы Министерства здравоохранения Республики Марий Эл:

Приказ Минздрава РМЭ от 25.03.2022 № 601 «Об организации проведения мероприятий по внедрению и развитию подсистемы Медицинской информационной системы (ИС МИС) Республики   
Марий Эл «Организация оказания медицинской помощи в рамках профилей «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» с интеграцией ВИМИС «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» Министерства здравоохранения Российской Федерации» в медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Республики Марий Эл.

Приказ Минздрава РМЭ от 25.03.2022 № 597 «О создании рабочей группы Министерства здравоохранения Республики Марий Эл по ведению регионального сегмента Федерального реестра медицинских документов о рождении».

Приказ Минздрава РМЭ от 30.09.2022 № 597 «О переходе на систему электронного документооборота в медицинских организациях».

Оценка региональных систем информатизации здравоохранения,

необходимых для обеспечения НС и РНС

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Указать наличие (да/нет) название | Чем утверждено внедрение и работа |
| ЕГИСЗ | Да  «Информационная система «Медицинская информационная система» Республики Марий Эл». Краткое наименование: ИС МИС РМЭ. | постановление Правительства  Республики Эл от 30.12.2012 № 492 « Об утверждении государственной программы Республики Марий Эл « Развития здравоохранения» на 2013-2025 годы» (в редакции от29.06.2022 № 290). |
| Электронный документооборот | да | Приказ Минздрава Республики Марий Эл № 2137 от 30.09.2022 г. |
| Работа сервиса выписки медицинских свидетельств о рождении | да | Приказ Минздрава Республики Марий Эл  № 597 от 25.03.2022 г. |
| Наличие и ведение баз данных детей  с врожденными и (или) наследственными заболеваниями | да |  |
| регистры | да | Приказ Минздрава Республики Марий Эл  № 452 от 17.03.2022 г. |
| реестры | да |  |

**1.7. ВЫВОДЫ**

В Республике Марий Эл неонатальный скрининг проводится на 5 наследственных заболеваний: фенилкетонурию, адреногенитальный синдром (дисфункция коры надпочечников), врожденный гипотиреоз, галактоземию и муковисцидоз. Для выявления этих тяжелых заболеваний на досимптоматической стадии, у новорожденных берут кровь из пятки в первые дни после появления на свет. Введение расширенного неонатального скрининга, включающего дополнительно 31 нозологию, позволит обследовать всех новорожденных Республики Марий Эл на 36 наследственных и врожденных заболеваний. Установить точный диагноз до проявления первых симптомов крайне важно для успешного лечения и предупреждения необратимых осложнений у детей. Своевременное назначение лекарственной терапии, лечебного питания для детей с подтверждёнными диагнозами позволит сохранить их жизнь и здоровье, сократит инвалидизацию по причине наследственных заболеваний.

Благодаря Фонду поддержки детей с тяжёлыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра» (далее – Фонд «Круг добра») все нуждающиеся дети с наследственной и врожденной патологией обеспечиваются лекарственными препаратами. Ведение регистра детей и последующая экспертная консультация со специалистами Фонда «Круг Добра» позволяет своевременно обеспечить дорогостоящей терапией.

В ходе массового неонатального скрининга формируется группа риска – перечень новорожденных с подозрением на заболевание, далее выполняется подтверждающая диагностика. Организовано сотрудничество ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» с ФГБНУ Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова, который является референс-центром 3Б уровня, на базе которого проводится также подтверждающая диагностика практически всех наследственных заболеваний.

Раннее выявление наследственных и врожденных заболеваний создает основу не только для патогенетического лечения пациентов, но и повышает эффективность медико-генетического консультирования семьи с целью диагностики патологии и предупреждения повторного рождения больных детей.

В Республике Марий Эл разработана маршрутизация для обеспечения РНС.

**2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга.**

**2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл».**

Снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массовогообследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга.

Обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

**2.2. Задачи** **региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл».**

1) Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл.

2) Формирование оптимальной маршрутизации, 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) Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр», оказывающей 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) Интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС.

6) Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС, включая обеспечение 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 «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл»:**

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

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

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 Республике Марий Эл (%).

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 Республике Марий Эл (%).

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 «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».**

Реализация мероприятий направлена на достижение социально значимого результата.

**Перечень мероприятий региональной программы.**

В рамках реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» планируются следующие мероприятия:

Создание нормативно-правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС.

Разработка и отработка логистических маршрутов движения биоматериала в рамках НС и РНС.

Организационно-методические мероприятия по подготовке запуска и проведению мероприятий РНС в медицинских учреждениях первого и второго уровней.

Организационно-технические мероприятия по подготовке запуска и проведению мероприятий РНС в медицинских учреждениях третьего уровня.

Заключение договоров на проведение РНС между Минздравом Российской Федерации, Минздравом Республики Марий Эл, ГБУ РМЭ «Перинатальный центр», ФГБНУ «МГНЦ», осуществляющим РНС, ФГБНУ Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова, осуществляющим подтверждающую диагностику.

Мероприятия по повышению кадрового обеспечения медико-генетической службы Республики Марий Эл.

Разработка системы контроля качества и безопасности организации РНС.

Мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности медицинской помощи пациентам, выявленным в рамках проведения НС и РНС

Мероприятия по внедрению и соблюдению клинических рекомендаций и протоколов ведения больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявленных при проведении НС и РНС.

Разработка дорожной карты оказания медицинской помощи пациенту, выявленному при проведении НС и РНС.

Организация диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями выявленных при проведении НС и РНС.

Решение вопросов информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС.

Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС СМИ для населения.

**2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл.**

Создание нормативной правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС:

региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл»;

приказ Минздрава РМЭ «Об утверждении правил проведения расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл».

перечень стандартов операционных процедур (далее – СОП) при проведении НС и РНС:

по приему бланков (внутри региона, из других регионов);

по взятию крови и правилам их хранения РНС и НС;

по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию 3А и обратно;

по получению фильтр-бланков медико-генетической консультацией и правилами их передачи в учреждения, где будет проводиться забор крови;

по порядку учета и хранению фильтр-бланков для РНС и НС;

по работе с лабораторной информационной системой;

по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики.

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

Министерством здравоохранения Республики Марий Эл разработаны правила проведения расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл.

Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания включает дополнительное к неонатальному скринингу массовое 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.

Расширенный неонатальный скрининг проводится каждому новорожденному при наличии информированного добровольного согласия родителей на проведение процедуры, которое оформляет медицинский работник медицинской организации по месту забора крови.

Забор крови новорожденного для проведения расширенного неонатального скрининга осуществляется в медицинской организации акушерского, неонатологического или педиатрического профиля.

Забор крови осуществляет специально подготовленный медицинский работник.

Забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24 - 48 часов жизни   
у доношенного и на 7 сутки (144 - 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного.

Забор образцов крови осуществляется на фильтровальный бумажный тест-бланк (далее - тест-бланк). Тест-бланк выдается медико-генетической консультацией государственного бюджетного учреждения Республики Марий Эл «Перинатальный центр» (далее – МГК).

Направление для забора образцов крови и последующего проведения расширенного неонатального скрининга (далее - направление) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается   
и прикрепляется к тест-бланку. При отсутствии технической возможности направление формируется в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами.

Направление содержит следующую информацию:

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

2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорожденного;

4) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;

5) дата рождения матери новорожденного;

6) документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного;

7) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания)   
и адрес фактического проживания матери новорожденного;

8) контактный телефон матери новорожденного;

9) данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного (тип документа, серия, номер, дата выдачи, кем выдан);

10) номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;

11) дата и время родов новорожденного;

12) пол новорожденного;

13) при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);

14) уникальный идентификационный номер тест-бланка;

15) дата и время забора образцов крови у новорожденного;

16) диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10);

17) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);

18) масса тела новорожденного;

19) отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии);

20) отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования;

Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в историю развития ребенка (форма 112-у)   
и выписной эпикриз.

Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

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

Тест-бланки, не соприкасаясь пятнами крови   
и не накладываясь друг на друга, герметично упаковываются   
в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются   
в МГК.

Ответственность за соблюдение изложенных рекомендаций возлагается на лицо, назначенное приказом руководителя медицинской организации, где производился забор крови y новорожденного   
для неонатального скрининга.

При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе   
по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию,   
в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, осуществляется забор образцов крови   
у новорожденных для проведения расширенного неонатального скрининга согласно требованиям пунктов 7 и 8 настоящих Правил.

Тест-бланки с образцами крови доставляются медицинскими организациями, осуществившими забор образцов крови в МГК   
1 раз в 2 дня (по четным числам).

МГК после получения тест-бланков организуют отправку образцов крови в государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республиканский медико-генетический центр (Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Гафури, д. 74) (далее – ГБУЗ РМГЦ).

При отсутствии отклонений в результатах скрининговых исследований медицинские организации не информируются.

При выявлении отклонений в результатах скрининговых исследований ГБУЗ РМГЦ информирует МГК.

МГК информирует о выявленных отклонениях медицинские организации по месту проживания ребенка.

МГК осуществляется направление образца крови новорожденного ребенка на подтверждающую диагностику в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (город Москва, ул. Москворечье, д. 1) (далее – ФГБНУ «МГНЦ»).

При получении подтверждающих результатов от ФГБНУ «МГНЦ» врачом-генетиком МГК передаются сведения в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного   
с соответствующими рекомендациями.

Врач-генетик МГК:

1) определяет объем диагностического обследования пациента   
с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание и при наличии медицинских показаний членов его семьи;

2) проводит медико-генетическое консультирование новорожденных с выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

3) рекомендует мероприятия по лечению, мерам профилактики,  
диспансерному наблюдению новорожденных;

4) ведет учет новорожденных с выявленным врожденным   
и (или) наследственным заболеванием;

Врач-генетик МГК ежемесячно в срок до 5 числа месяца, следующего за отчетным, представляет сведения в отдел охраны материнства и детства Министерства здравоохранения Республики Марий Эл о количестве обследованных новорожденных   
на расширенный неонатальный скрининг.

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

1) обеспечение лаборатории медико-генетической консультации расходными материалами;

2) закупка лекарственных препаратов и специализированных продуктов питания для пациентов с заболеваниями, входящими в РНС;

3) обучение кадров, обеспечивающих проведение РНС на всех его этапах;

4) организация проведения телемедицинских консультаций с Федеральными центрами.

**Рекомендуемые мероприятия (формируются исходя из анализа соответствия материально-технической базы поставленным задачам):**

1) организация и текущий ремонт помещений медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр», осуществляющих проведение НС и РНС, для организации и проведения НС и РСН;

2) дооснащение оборудованием медико-генетическую консультацию ГБУ РМЭ «Перинатальный центр», осуществляющих проведение НС и РНС с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н;

3) реализация укомплектованности специалистами, приема дополнительного штата сотрудников;

4) проведение мероприятий для повышения квалификации медицинского персонала для выполнения РНС;

5) расчет логистических расходов отправляемых биоматериалов на исследования;

6) подготовка стандартных операционных процедур для выполняемых лабораторных исследований.

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

В целях решения вопроса кадрового обеспечения по проведению мероприятий РНС доукомплектование кадрового состава лаборатории медико-генетической консультации ГБУ РМЭ «Перинатальный центр»: приведение в соответствие штатного расписания МГК ГБУ РМЭ «Перинатальный центр».

Ежегодное выполнение мероприятий по повышению квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Марий Эл, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования.

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

Информационное взаимодействие между медицинскими организациями Республики Марий Эл, участвующими в проведении НС и РНС, будет происходить в ИС МИС Республики Марий Эл.

При организации информационного взаимодействие необходимо обеспечение модернизации медицинской информационной системы (далее – МИС), лабораторной информационной подсистемой (далее – ЛИС), подсистемы передачи и архивации изображений медицинских организаций с региональной информационной системой, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (далее – ЕГИСЗ) с компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО».

**Рекомендуемые мероприятия для обеспечения информационного взаимодействия между медицинскими организациями, участвующими в проведении НС и РНС:**

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

2) обеспечение формирования сведений о выписанных медицинских свидетельствах о рождении по 100% случаев;

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

4) обеспечение МО осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК) возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»;

5) 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.

**Рекомендуемые мероприятия для формирования и развития цифрового контура для обеспечения медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.**

В рамках региональной медицинской информационной системы обеспечено с декабря 2021 г. внедрение интеграционных сервисов с вертикально-интегрированной медицинской информационной системой (ВИМИС) Минздрава РФ «АкиНео», «Телемедицина» по типу «врач-врач».

В 2022 году проводится модернизация ИС МИС РМЭ, включая развитие централизованной подсистемы «Организация оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология»   
и «Неонатология» (Мониторинг беременных)» - расширение существующего функционала ИС МИС РМЭ для реализации учета сведений, обеспечивающих процесс оказания медицинской помощи женщинам и новорожденным детям, ведения и маршрутизации беременных женщин и новорожденных, сервиса ИС МИС РМЭ для обеспечения интеграционного взаимодействия с ВИМИС АКиНео, в соответствии с Методическими рекомендациями МЗ РФ, внедрение модуля «Телемедицинские консультации» по типу врач-пациент.

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

Организация первичной специализированной медико-санитарной помощи основывается на соблюдении порядков и стандартов помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Необходимо обеспечивать охват диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью РНС с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи.

Необходимо обеспечить преемственность лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

При организации помощи должны быть выполнены условия непрерывности, преемственности и обоснованности проведения мероприятий на каждом из этапов.

Рекомендуемые мероприятия:

1) обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетической консультации в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием;

2) постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию;

3) обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком;

4) проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), консультирования врачом-генетиком медико-генетической консультации;

5) развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента;

6) своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости).

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

В настоящее время в практике врачей используются клинические рекомендации для следующих нозологий:

1. Клинические рекомендации Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q;

2. Клинические рекомендации Болезнь «кленового сиропа»;

3. Клинические рекомендации Изовалериановая ацидемия/ацидурия;

4. Клинические рекомендации Глутаровая ацидурия;

5. Клинические рекомендации Классическая фенилкетонурия и другие виды; Гиперфенилаланинемия;

6. Клинические рекомендации. Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия /ацидурия);

7. Клинические рекомендации Наследственная тирозинемия   
I типа;

8. Клинические рекомендации Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеродной цепью у детей;

9. Клинические рекомендации Нарушение обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистеинурия);

10. Клинические рекомендации Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Пропионовая ацидемия/ацидурия);

11. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению болезней цикла образованя мочевины и гипераммониемии у детей; Клинические рекомендации нарушения митохондриального   
β-окисления жирных кислот;

12. Клинические рекомендации – Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител;

13. Методические рекомендации Нарушения цикла образования мочевины;

14. Клинические рекомендации Нарушения митохондриального β-окисления жирных кислот;

15. Учебное пособие наследственные болезни обмена веществ.

Рекомендуемые мероприятия:

1) внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

2) внедрение в каждой медицинской организации протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи.

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

Мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС в Республике Марий Эл:

обеспечить разработку и внедрение системы мероприятий по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС, включающей принятие мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение правильного выполнения медицинских технологий, снижения риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи;

обеспечить мероприятия по оценке внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, c использованием информации страховых компаний, привлечением региональных отделений профессиональных сообществ и др.

Рекомендуемые мероприятия:

1) реализация мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии;

2) обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества;

3) оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий.

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

Для сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями использовать формы федерального статистического наблюдения, справки, аналитические отчеты главных внештатных специалистов Министерства здравоохранения Республики Марий Эл.

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

Реализовать мероприятия массовой просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о целях и задачах регионального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл», пользе и необходимости расширенного неонатального скрининга при проведении массового обследования новорожденных.

Рекомендуемые мероприятия:

1) обеспечить проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о необходимости и пользе расширенного неонатального скрининга;

2) разработать листовки, рассказывающие о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка;

3) обеспечить размещение информационных материалов, памяток в родильных отделениях, медико-генетической консультации о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга.

**3. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл»**

Индикативные показатели региональной программы

«Обеспечение расширенного неонатального скрининга»   
в Республике Марий Эл

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | 2023 | 2024 | 2025 |
| 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% |

**К результатам Программы относятся**:

1) Разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС), в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга».

2) Сформирована и утверждена приказом Министерства здравоохранения Республики Марий Эл оптимальная маршрутизация в Республике Марий Эл, основанная на существующей инфраструктуре, обеспечивающей проведение расширенного неонатального скрининга, 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, лабораторной информационной подсистемы, подсистем передачи и архивации изображений медицинских организаций с ИС МИС Республики Марий Эл, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения с 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 Министерством здравоохранения Российской Федерации, 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.

**4. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл».**

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

**5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга   
в Республике Марий Эл».**

1. Расчет средств, направляемых на реализацию мероприятий   
по проведению массового обследования новорожденных на врожденные   
и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг), подготовлен на основании проекта постановления Правительства Российской Федерации «О внесении изменений   
в государственную программу Российской Федерации «Развитие здравоохранения» с учетом следующих показателей:

- стоимость проведения расширенного неонатального скрининга   
на 1 ребенка – 2,4 тыс. рубля;

- прогнозное число детей, родившихся в республике (с учетом параметров среднего варианта прогноза числа родившихся по субъектам Российской Федерации) в 2023 году – 5770, в 2024 году – 5585,   
в 2025 году – 5408;

- охват расширенным неонатальным скринингом новорожденных – 80% новорожденных, родившихся живыми;

- предельный уровень софинансирования расходного обязательства республики из федерального бюджета на очередной финансовый год   
(в соответствии с распоряжением Правительства Российской Федерации   
от 19.08.2022 № 2332-р) на 2023 и 2024 годы – 0,99, на 2025 год – 0,97.

Таким образом, на проведение обследования новорожденных   
на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг) в 2023 – 2025 годах необходимо 44 055,4 тыс. рубля, в том числе:

расходные обязательства Республики Марий Эл – 735,2 тыс. рубля   
(2023 г. –  46,8 тыс. руб., 2024 г. – 146,7 тыс. руб., 2025 г. – 441,7 тыс. руб.);

объем межбюджетного трансферта, предоставляемого в виде субсидии из федерального бюджета Российской Федерации в целях софинансирования расходных обязательств Республики Марий Эл, 43320,2 тыс. рубля (2023 г. – 14525,5 тыс. руб., 2024 г. – 14 513,7 тыс. руб., на 2025 г. – 14 281,0 тыс. руб.).

2. Расчет средств на организацию доставки тест-бланков осуществлен с использованием нарочного маршрута со сроком доставки в течение суток с момента приема. Ориентировочная стоимость одной доставки составляет 39 тыс. рублей.

Таким образом, для организации доставки тест-бланков   
в 2023 – 2025 годах необходимо 18 252 тыс. рублей (ежегодно по 6084 тыс. руб. из расчета: 39 тыс. рублей х 3 доставки в неделю х 52 недели   
в году).

Общий объем финансирования мероприятий Программы   
на 2023 – 2025 годы представлен в таблице ниже и составляет   
62 307,4 тыс. рубля.

Планируемый бюджет региональной программы

«Обеспечение расширенного неонатального скрининга   
в Республике Марий Эл»

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 2023 | 2024 | 2025 | Итого |
| Общий итог по всем мероприятиям, тыс. рублей | | | | |
| Федеральный бюджет | 14525,5 | 14513,7 | 14281 | 43320,2 |
| Бюджет субъекта | 6230,8 | 6230,7 | 6525,7 | 18987,2 |
| Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций) | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Консолидированный бюджет | 20756,3 | 20744,4 | 20806,7 | 62307,4 |
| 1. Обследование новорожденных на врожденные  и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг),  тыс. рублей | | | | |
| Федеральный бюджет | 14525,5 | 14513,7 | 14281 | 43320,2 |
| Бюджет субъекта | 146,8 | 146,7 | 441,7 | 735,2 |
| Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций) |  |  |  |  |
| Консолидированный бюджет | 14672,3 | 14660,4 | 14722,7 | 44055,4 |
| 2. Доставка тест-бланков, тыс. рублей | | | | |
| Федеральный бюджет |  |  |  |  |
| Бюджет субъекта | 6084 | 6084 | 6084 | 18252 |
| Иные источники, (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций) |  |  |  |  |
| Консолидированный бюджет | 6084 | 6084 | 6084 | 18252 |

**6. Социально значимый результат программы «Обеспечения расширенного неонатального скрининга» в регионе.**

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической, и медико-генетической службы 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, 0 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году**\*.**

* прогнозный показатель младенческой смертности, установленный для субъекта Российской Федерации.

Приложение № 1

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведения НС

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  |  |  | Число медицинских организаций /структурных подразделений | Наличие медицинского персонала, прошедшего подготовку по проведению отбора проб (число) | Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания по данным 2021 г. |
|  | Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС | 1 уровень | - |  |  |
| 2 уровень | 3 | 6 | 666 |
| 3А уровень | 1 | 10 | 5246 |
| 3Б уровень | - |  |  |
|  | Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС | 1 уровень | 8 | 16 |  |
| 2 уровень | 8 | 16 |  |
| 3 уровень | - |  |  |
|  | Число отделений патологии новорожденных/педиатрических детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС | 1 уровень |  |  |  |
| 2 уровень |  |  |  |
|  |  |  |  |
| 3 уровень | 1 | 4 |  |
|  | Иные медицинские организации, осуществляющие отбор проб для проведения НС (указать какие) |  | 1 | 4 |  |
| ИТОГО | |  | 22 | 56 | 5912\* |

* общее число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга   
  на наследственные заболевания по данным 2021 года (должно быть равно показателю **3 формы №32 таб. 2246 за 2021 год**) «из числа родившихся взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания …».

Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания в акушерских стационарах – 5912.

Число новорожденных, которым взята проба для неонатального скрининга на наследственные заболевания в детских поликлинических отделениях и больницах – 432.

Приложение № 2

Перечень медицинских организаций,

осуществляющих НС и РНС (при наличии)

в Республике Марий Эл

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляю-щей проведение НС | | | Адрес, тел,  e-mail | | ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделе-ния, осуществля-ющих проведение НС, контактный тел, (e-mail) | | Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года | | | Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года | | | |
| чис-ло | | доля от всех выпол-ненных в субъекте | чис-ло | | доля от всех выпол-ненных в субъекте | |
| Медико-генетические кабинеты (отделения) 1 уровня | | | | | | | | | | | | | | |
|  | |  | |  | |  | |  | |  |  |  | | |
| Медики-генетические консультации (центры) 2 уровня | | | | | | | | | | | | | | |
|  | Государственное бюджетное учреждение Республики Марий Эл «Перинатальный центр»/медико-генетическая консультация | | г. Йошкар-Ола, б. Победы, д. 19 | | | Виноградова И.В./ Алексеева Т.Л.,  88362423959,  rod\_domyo@mari-el.ru | | 6344 | | 100 | - | | | - |
| Медико-генетические центры 3А и (или) 3Б уровня\* | | | | | | | | | | | | | | |
|  |  | | |  |  | |  | |  | |  | | |  |

* указываются медико-генетические центры всех форм собственности, участвующие в проведении обследования новорожденных на НС и РНС в субъекте РФ.

Приложение № 3

Оснащение лаборатории неонатального скрининга,

в том числе расширенного неонатального скрининга

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

(\* заполняется по каждой лаборатории НС и/или РНС)

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Код вида номенклатурной классификации медицинских изделий [<1>](#P2043) | Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий | Наименование оборудования (оснащения) | Требуемое количество, шт. | Имеющееся в наличии количество, шт. | Укомп-лект-ованность, % |
| 1. | 341870 | Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови | Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 1 | 1 | 100 |
| 2. | 261550 | Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический | Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |
| 261770 | Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический | Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 1 | 100 |
| 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>](#P2046), [<4Б>](#P2047) |  | - |  |
| 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>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 1 | 1 | 100 |
| 5. | 260410 | Шкаф сушильный общего назначения | Сушильный шкаф лабораторный до 150 °C [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |
| 6. | 261750 | Испаритель лабораторный | Эвапоратор с насосом для планшет [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |
| 7. | 260430 | Центрифуга настольная общего назначения | Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 1 | 1 | 100 |
| 8. | 261700 | Встряхиватель лабораторный | Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |
| 9. | 145580 | Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД | Роллер лабораторный [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |
| 10. | 152690 | Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной | Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |
| 11. | 131980 | Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный | Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 1 | 1 | 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>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 1 | 1 | 100 |
| 13. | 215850 | Холодильник фармацевтический | Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 1 | 1 | 100 |
| 261620 | Холодильник лабораторный, стандартный | Холодильник лабораторный, стандартный [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 1 | 100 |
| 14. | 318570 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор | Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 6000 | 6000 | 100 |
| 318580 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных 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 тандемной масс-спектрометрии [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - |  |  |
| 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>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 11000 | 8000 |  |
| 17. | 108730 | Штатив для пробирок | Штатив для пробирок [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046) [<4Б>](#P2047) | 5 | 2 | 40 |
| 18. | 124480 | Пипетка механическая | Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток) [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 10 | 4 | 40 |
| 292310 | Пипетка электронная |  |  |
| 292320 | Пипетка электронная, однофункциональная |  |  |
| 292390 | Микропипетка электронная |  |  |
| 380120 | Микропипетка механическая ИВД |  |  |
| 124540 | Микропипетка механическая |  |  |
| 19. | 181470 | Шкаф вытяжной | Шкаф вытяжной [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |
| 20. | 123680 | Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями | Контейнер [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 106 | 15 | 14 |
| 21. | 185890 | Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования | Контейнер [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |
| 22. | 231020 | Система деионизационной очистки воды | Деионизатор воды [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |
| 23. | 185950 | Система дистилляционной очистки воды | Дистиллятор [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |
| Бидистиллятор [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | - | - |  |

Дополнительное оснащение

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Наименование оборудования (оснащения) | Требуемое количество, шт. | Имеющееся в наличии количество, шт. | Укомп-лект-ованность, % |
| 1. | Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания [<2>](#P2044), [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 2 | - | - |
| 2. | Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 2 | - | - |
| 3. | Источник бесперебойного питания [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 2 | - | - |
| 4. | Мебель лабораторная (комплект) [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 2 | - | - |
| 5. | Кондиционер [<3>](#P2045), [<4А>](#P2046), [<4Б>](#P2047) | 3 | - | - |

Приложение № 4

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга (при наличии), указанных медицинских организаций\*

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № 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 | 2 | 1 | 1 | 50% |
| 2. | Врач – лабораторный генетик | 2 | 2 | 2 | 100% |
| 3. | Врач клинической лабораторной диагностики |  |  |  |  |
| 4. | Врач-диетолог | - |  |  |  |
| 5. | Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог) | - |  |  |  |
| 6. | Врач-невролог | - | 0,5\* | 1\* |  |
| 7. | Медицинский психолог (психолог) | - | 2\* | 2\* |  |
| 8. | Врач ультразвуковой диагностики | - | 3\* | 3\* |  |
| 9. | Врач – акушер-гинеколог | - | 2\* | 2\* |  |
| 10. | Биолог | 2 | 2 | 2 | 100% |
| 11. | Химик-эксперт медицинской организации |  |  |  |  |
| 12. | Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант) | 3,75 | 2 | 2 | 53% |
| 13. | Лаборант | 2 | 2 | 2 | 100% |
| 14. | Старшая медицинская сестра | 1 | 1 | 1 | 100% |
| 15. | Медицинская сестра | 2 | 2 | 2 | 100% |
| 16. | Медицинская сестра процедурной |  | 1\* | 1\* |  |
| 17. | Акушерка |  | 1\* | 1\* |  |
| 18. | Медицинский статистик |  | 1\* | 1\* |  |
| 19. | Сестра-хозяйка |  | 1\* | 1\* |  |
| 20. | Медицинский регистратор |  | 1\* | 1\* |  |
| 21. | Уборщик служебных помещений | 2 | 1 | 1 | 50% |

\* специалист в штате медицинской организации (не лаборатории) участвует в работе МГК

Приложение № 5

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Паспорт МГК (подразделения медицинской генетики)** | | |
| **Общая информация** |  | |
| Наименование: | Медико-генетическая консультация | |
| Располагается на базе: | ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» | |
| Руководитель: | Алексеева Татьяна Львовна | |
| Адрес: | Г. Йошкар-Ола б-р Победы 19 | |
| Телефон: | 88362736405 | |
| Электронная почта: | alex.mgk2012@gmail.com | |
| Количество сотрудников: | 14 | |
| в том числе врачей-генетиков: | 1 | |
| в т. ч. врачей-лабораторных генетиков: | 2 | |
|  | | |
| **Клиническая деятельность** | **да/нет** | **Кол-во в год** |
| Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями | да | 1200 |
| Профилактика наследственных (генетических) заболеваний: |  |  |
| Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом | да | 1374 |
| Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. cкрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций) | да | 1266 |
| Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ) | да | 5234 |
| 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 | 68 |
| Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде) | да | 125 |
| Инвазивные диагностические процедуры: | да | 193 |
| биопсия хориона | да | 68 |
| плацентоцентез | нет | нет |
| амниоцентез | да | 75 |
| кордоцентез | да | 50 |
| Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей | да | 20 |
| Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ | да | 200 |
| Неонатальный генетический скрининг | да |  |
| Прочее |  |  |
| **Лабораторная деятельность / методическая оснащённость** | **да/нет** | **Кол-во в год** |
| Кариотипрование (цитогенетика) | да | 435 |
| в том числе, супружеские пары | да | 97 |
| в том числе, пренатально | да | 193 |
| в том числе, новорождённые | да | 11 |
| FISH | - | - |
| в том числе, супружеские пары | - | - |
| в том числе, пренатально | - | - |
| в том числе, новорождённые | - | - |
| в том числе, в рамках ПГТ | - | - |
| ПЦР диагностика наследственных заболеваний | - | - |
| Молекулярное кариотипирование (ХМА) | - | - |
| в том числе, супружеские пары | - | - |
| в том числе, пренатально | - | - |
| в том числе, новорождённые | - | - |
| Секвенирование по Сэнгеру | - | - |
| Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом | - | - |
| Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) | - | - |
| в том числе, ПГТ-А | - | - |
| в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП | - | - |
| Неонатальный скрининг | - | - |
| Биохимия | - | - |
| Масс-спектрометрия | - | - |
| ПЦР | - | - |
| **Оборудование (основное)** |  | |
| Кариотипирование: | - | |
| FISH: | - | |
| ПЦР: | - | |
| Молекулярное кариотипирование (ХМА): | - | |
| Секвенирование по Сэнгеру: | - | |
| Высокопроизводительное секвенирование (NGS): | - | |
| Биохимический скрининг: | - | |
| Масс-спектрометрия: | - | |

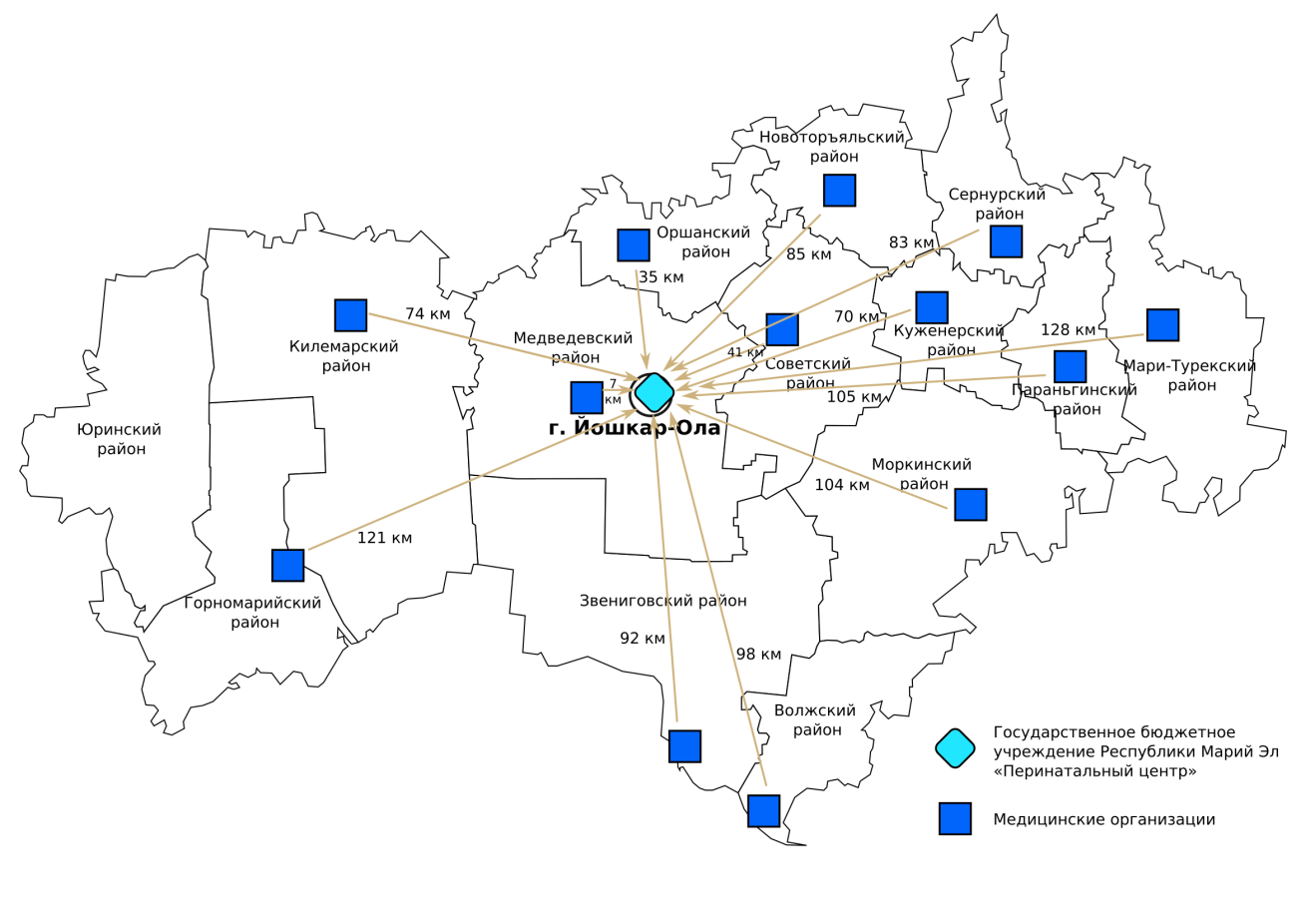
Приложение № 6

**План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга   
в Республике Марий Эл»**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № 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 | Обеспечение нормативно-правового регулирования расширения неонатального скрининга (РНС) в Республике Марий Эл | | | | | | |
| 1.1. | Разработка и утверждение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» | 01.11.2022 | 09.12.2022 | Минздрав РМЭ | утверждена региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Марий Эл» | Постановление Правительства Республики Марий Эл | Утверждена программа |
| 2. | Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС | | | | | | |
| 2.1 | Разработка правил проведения РНС | 10.11.2022 | 31.12.2022 | Минздрав РМЭ | Сформирована маршрутизация | Приказ Минздрава РМЭ | Утвержден приказ |
| 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 | | | | | | |
| 3.1. | дооснащение оборудованием медико-генетическую консультацию ГБУ РМЭ «Перинатальный центр», осуществляющих проведение НС и РНС с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н | 01.01.2024 | 31.12.2025 | Минздрав РМЭ | Улучшение материально-технической базы МГК | отчет | Дооснащена оборудова-нием МГК |
| 4. | Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС | | | | | | |
| 4.1. | Приведение в соответствие штатное расписание МГК | 01.01.2023 | 31.12.2023 | Главный врач ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» |  | отчет | Приведено в соответствие штатное расписание МГК |
| 4.2. | обеспечить прием 1 врача-генетика в МГК | 01.01.2023 | 01.09.2023 | Главный врач ГБУ РМЭ «Перинатальный центр» |  | отчет | Принят в штат МГК врач-генетик |
| 4.3. | повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Марий Эл | 01.01.2023 | 31.12.2025 | Руководители медицинских организаций | повышение квалификации медицинских работников | отчет | Обеспечено повышение квалифика-ции |
| 5. | Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС | | | | | | |
| 5.1. | Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС | 01.11.2023 | 31.12.2022 | МИАЦ |  | отчет | Создана дорожная карта |
| 5.2. | Обеспечение формирования сведений о выписанных медицинских свидетельствах о рождении по 100% случаев | 01.11.2023 | 31.12.2022 | МИАЦ |  | отчет |  |
| 5.3 | обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО» | 01.11.2023 | 31.12.2022 | МИАЦ |  | отчет |  |
| 5.4. | обеспечение МО осуществляющих лабораторную диагностику в рамках НС (МГК) возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО» | 01.11.2023 | 31.12.2022 | МИАЦ |  | отчет |  |
| 5.5 | 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 | 01.01.2023 | 01.07.2023 | МИАЦ | Проведена интеграция медицинских информационных систем | отчет | Проведено обучение пользователей |
| 6. | Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС | | | | | | |
| 6.1. | 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 |  | отчет |  |
| 6.2. | постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию | 01.01.2023 | 31.12.2025 | Руководители медицинских организаций | Охват диспансерным наблюдением пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями | отчет |  |
| 6.3. | обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком | 01.01.2023 | 31.12.2025 | Руководители медицинских организаций |  | отчет |  |
| 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 | | | | | | |
| 7.1. | внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями | 01.01.2023 | 31.12.2025 | Руководители медицинских организаций | внедрены клинические рекомендации и протоколы ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями | отчет |  |
| 7.2. | внедрение в каждой медицинской организации протоколов/алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи. | 01.01.2023 | 31.12.2025 | Руководители медицинских организаций | внедрены протоколы/алгоритмыв лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) | отчет |  |
| 8. | Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи. | | | | | | |
| 8.1. | Обеспечение мониторинга выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества | 01.01.2023 | 31.12.2025 | Руководители медицинских организаций | Охват мониторингом выполнения критериев оценки качества проведения РНС | отчет |  |
| 9. | Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов  с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. | | | | | | |
| 9.1 | Для сбора достоверных статистических данных  по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями использовать формы федерального статистического наблюдения, отчеты главных специалистов | 01.01.2023 | 31.12.2025 | МИАЦ | Наличие достоверных статистических данных | формы федерального статистического наблюдения, отчеты главных специалистов |  |
| Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения | | | | | | | |
| 10.1 | разработать листовки, рассказывающие о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка | 01.01.2023 | 31.03.2023 | МИАЦ | Информирование населения о РНС | справка |  |
| 10.2 | обеспечить размещение информационных материалов, памяток в родильных отделениях, медико-генетической консультации о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга | 01.01.2023 | 31.03.2023 | МИАЦ | Информирование населения о РНС | справка |  |

**Схема доставки биоматериала в Республике Марий Эл**

**для проведения НС**

**Схема доставки биоматериала в Республике Марий Эл**

**для проведения РНС**

