



АДМИНИСТРАЦИЯ КУРСКОЙ ОБЛАСТИ

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 15.12.2022 № 1471-па

г. Курск

Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»

В рамках реализации федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения», утвержденной постановлением Правительства Российской Федерации от 26 декабря 2017 г. № 1640, Администрация Курской области ПОСТАНОВЛЯЕТ:

1. Утвердить прилагаемую региональную программу «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области» (далее - Программа).

2. Министерству здравоохранения Курской области обеспечить исполнение мероприятий утвержденной Программы.

Губернатор
Курской области



Р. Старовойт



УТВЕРЖДЕНА
постановлением Администрации
Курской области
от 15.12.2022 № 1471-па

**Региональная программа
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга
в Курской области»**

Курск
2022 г.

1. Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга в субъекте Российской Федерации

1.1. Краткая характеристика субъекта Российской Федерации

Курская область расположена на юго-западных склонах Среднерусской возвышенности между занимает площадь 29,9 тыс. кв. км. Расстояние между крайними точками с востока на запад 305 км, с севера на юг – 171 км. Протяженность границ – 1250 км, из них 245 км имеют статус государственной границы России с Украиной (Сумская область). На северо-западе область граничит с Брянской областью на протяжении 120 км, на севере с Орловской – 325 км, на северо-востоке с Липецкой – 65 км, на востоке с Воронежской – 145 км, на юге с Белгородской – 335 км.

Климат области умеренно-континентальный. Средняя месячная температура самого теплого месяца (июль) колеблется в пределах +19,3 градуса, самых холодных (январь-февраль) от -9 до -8,6 градуса. В 90% абсолютный максимум температуры воздуха бывает в пределах +30-32°C (абсолютный максимум +37°C), абсолютный минимум -22-26°C (абсолютный минимум -38°C). Теплый период длится 220-235 дней. Продолжительность солнечного сияния за год 1775 часов, что составляет 44% возможного. Среднегодовое количество осадков составляет 584 мм. Ветровой режим меняется мало. В теплый период (апрель-сентябрь) преобладают западные, северо-западные и северо-восточные ветры. В холодный период (октябрь-март) – юго-западные, восточные и юго-восточные. Средняя месячная скорость ветра от 2,7 до 6,3 м/с.

В области насчитывается 1575 крупных и средних предприятий. Специализацию промышленности определяет электроэнергетика 25,1%, которая представлена Курской АЭС. Черная металлургия области представлена Михайловским горно-обогатительным комбинатом (24,4%). В сельском хозяйстве области насчитывается 403 сельскохозяйственных предприятия всех организационно-правовых форм собственности, 1356 крестьянских (фермерских) хозяйств. В области производится 17% электроэнергии атомных станций России, 19% железорудного сырья, 9% сахара.

Общая протяженность автомобильных дорог 7222,85 км. Плотность автомобильных дорог с твердым покрытием общего пользования на 1000 км² территории – 242 км. 1078 населенных пунктов области (38,9%) не имеют дорог с твердым покрытием до сети путей сообщения общего пользования.

В области действуют 777 общеобразовательных школ, 27 профессионально-технических училищ, 37 техникумов и других средних специальных учебных заведений. Подготовку специалистов с высшим образованием осуществляют 27 образовательных организаций высшего образования.

В области насчитывается 71 медицинская организация на 9835 коек, в т.ч. 28 медицинских организаций, расположенных в сельской местности, на 2837 коек; 41 врачебная амбулатория; 686 фельдшерских и фельдшерско-акушерских пунктов.

В составе области 5 городских округов и 28 муниципальных районов. Численность населения по состоянию на 01.01.2022 составила 1096488 чел., плотность населения 36,7 чел. на 1 кв. км, соотношение городского и сельского населения – 53,8% и 46,2% соответственно.

По природным условиям территория области не подвержена крупным стихийным бедствиям. Возможны чрезвычайные ситуации природного характера территориального уровня. Окружающая среда не оказывает существенного влияния на здоровье населения.

1.2. Анализ основных демографических показателей субъекта Российской Федерации

Таблица № 1

Демографические показатели в субъекте Российской Федерации

	2018	2019	2020	2021	Оперативные данные 9 мес. 2022 г.
Коэффициент рождаемости на 1000 населения	9,2	8,4	8,3	8,0	7,5
Общий коэффициент смертности на 1000 населения	15,4	15,0	17,7	21,4	17,0
Коэффициент естественного прироста населения	-6,2	-6,6	-9,4	-13,4	-9,5

Таблица № 2

Численность населения в Курской области на 1 января 2019-2021 годов (по данным Единой межведомственной информационно-статистической системы (далее – ЕМИСС))

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
Численность населения, всего	1115237	1107041	1104008	1096488	1083584
Из общего числа Дети 0-17, всего	207397	206985	206665	206445	199563*
из них городское население	142628	143878	144896	145420	

Демографические показатели	на 01.01.2018	на 01.01.2019	на 01.01.2020	на 01.01.2021	на 01.01.2022
из них сельское население	64769	63107	61769	61025	
из них дети 0-1	10777	10298	9316	9184	7693*

*Данные в соответствии с ФСН 30 т.1050 на 01.10.2022

Таблица № 3

Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности в субъекте Российской Федерации

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*	Абс.	Показатель*
Перинатальная смертность	84	8,2	51	5,5	57	6,3	56	6,5	39	6,4
Неонатальная смертность	30	3,0	21	1,2	26	2,9	15	1,8	17	2,8
Ранняя неонатальная смертность	15	1,5	11	1,1	17	1,9	5	0,6	10	1,6
Младенческая смертность	55	5,3	41	4,3	42	4,6	33	3,7	25	4,1

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

Таблица № 4

Структура младенческой смертности в субъекте Российской Федерации

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
Всего умерших от всех причин, абс.	55		41		42		33		25	
в том числе:										
от некоторых инфекционных и паразитарных болезней	1	1,8	3	7,3	1	2,4	0	0	1	4
от болезней эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4
от болезней нервной системы	1	1,8	2	4,9	3	7,1	2	6,1	0	0
от болезней органов дыхания	1	1,8	5	12,2	3	7,1	2	6,1	2	8

	2018 г.		2019 г.		2020 г.		2021 г.		Оперативные данные 9 мес. 2022 г.	
	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %	абс.	доля*, %
от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений	15	27,3	6	14,6	7	16,7	7	21,2	7	28
от отдельных состояний, возникающих в перинатальном периоде	23	41,8	15	36,6	23	54,8	13	39,4	12	48
геморрагических нарушений у плода и новорожденного	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
от внешних причин смерти	2	3,6	6	14,6	2	4,8	3	9,1	2	8
от новой коронавирусной инфекции (COVID-19)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

* Примечание: указывается доля в общей структуре младенческой смертности.

В структуре младенческой смертности Курской области, как и в Российской Федерации, лидируют состояния перинатального периода, которые зависят от здоровья женщин, - от 40 % до 50 % умерших детей до 1 года. Смертность от врожденных аномалий (пороков развития), деформаций и хромосомных нарушений составила за анализируемый период от 14,6 % до 28 %, количество случаев – от 15 в 2018 году до 6 - 7 в последующие годы. В структуре смертности от врожденных аномалий за анализируемый период преобладают некурабельные пороки сердечно-сосудистой системы (11 из 15 случаев в 2018 году, 4 из 6 – в 2019 году, 4 из 7 – в 2020 году, 2 из 7 – в 2022 году, на втором месте – множественные пороки, чаще – в сочетании пороков желудочно-кишечного тракта и сердца, пороки развития легких (1 - 2 в год), головного мозга (1 в 2 года). Ежегодно отмечаются летальные исходы детей в возрасте до 1 года с хромосомными аномалиями – по одному случаю (синдром Дауна, синдром Эдвардса), имеющих множественные пороки развития.

Умерших детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, входящими в неонатальный скрининг (далее – НС), не было зарегистрировано.

1.3. Анализ показателей заболеваемости врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обследование на которые проводится в рамках НС и расширенный неонатальный скрининг (далее – РНС), структура инвалидности и смертности от указанных заболеваний в субъекте Российской Федерации с 2018 года

Таблица № 5

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2017-2022 г.г.

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	2	1	4	2	0
Галактоземия	1	0	1	0	0
Фенилкетонурия	4	1	2	2	4
Адреногенитальный синдром	1	0	2	0	1
Муковисцидоз	3	0	0	3	0
Наследственные болезни обмена	1	0	2	0	0
Спинальная мышечная атрофия	2	4	1	1	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	14	6	12	8	5

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

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	2	1	4	2	0
Галактоземия	1	0	1	0	0
Фенилкетонурия	4	1	2	2	3
Адреногенитальный с-м	1	0	2	0	1
Муковисцидоз	3	0	0	3	0
Наследственные болезни обмена	1	0	1	1	0
Спинальная мышечная амиотрофия	2	4	1	1	0
Первичные иммунодефициты	0	1	0	0	0
Итого	14	7	11	9	4

Практически всем детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в течение первого года жизни установлен статус «ребенок-инвалид». В 2020 году выявлено 2 ребенка с наследственными болезнями обмена, один из них родился в конце года, поэтому статус «ребенок-инвалид» он получил только 2021 году. С фенилкетонурией за 9 месяцев 2022 года выявлено 4 ребенка, на данный момент получили статус «ребенок-инвалид» 3 пациента, еще 1 пациент, родившийся в 3 квартале 2022 года, – в процессе оформления документов.

Все дети с врожденными и (или) наследственными заболеваниями являются инвалидами и обеспечиваются на льготных условиях (бесплатно, за счет средств федерального и областного бюджетов) лекарственными препаратами согласно перечню жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов для медицинского применения, утверждаемого Правительством Российской Федерации (далее – Перечень лекарственных препаратов), а также – в индивидуальном порядке, по решению врачебных комиссий медицинских организаций – лекарственными препаратами, не входящими в указанный Перечень лекарственных препаратов, а также – специализированными продуктами лечебного питания в соответствии с ежегодно утверждаемым распоряжением Правительства Российской Федерации перечнем специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов (далее – Перечень) и – в индивидуальном порядке – по решению

врачебных комиссий медицинских организаций – специализированными продуктами лечебного питания, не входящими в Перечень.

Кроме того, финансовые средства на приобретение специализированных продуктов лечебного питания детям с фенилкетонурией выделяются ОБУЗ «Курская областная клиническая многопрофильная больница» для обеспечения этих пациентов через Централизованную медико-генетическую консультацию, в которой дети состоят на учете.

Таблица № 7

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

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Врожденный гипотиреоз	0	0	0	0	0
Галактоземия	0	0	0	0	0
Фенилкетонурия	0	0	0	0	0
Адреногенитальный с-м	0	0	0	0	0
Муковисцидоз	0	0	0	0	0
Наследственные болезни обмена	0	0	0	0	0
Спинальная мышечная амиотрофия	0	0	0	0	0
Первичные иммунодефициты	0	0	0	0	0
Итого	0	0	0	0	0

Дефектов при оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, установленных при проведении проверок внутреннего/ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи, не выявлено.

По данным таблиц № 5, 6, 7 можно сделать вывод о том, что в Курской области с помощью неонатального скрининга выявляется в среднем в год 1-2 ребенка с адреногенитальным синдромом, галактоземией и муковисцидозом, 2-4 ребенка с врожденным гипотиреозом, что соответствует средним показателям по России. С фенилкетонурией в Курской области выявлено за указанный период 14 детей, частота встречаемости 1:4735 новорожденных детей, это больше, чем в среднем по России (1:7000) (клинические рекомендации по классической фенилкетонурии и другим видам гиперфенилаланинемий от 07.06.2021). Не зафиксировано ни одного смертельного исхода за указанный период среди

детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, входящими в НС.

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

Таблица № 8

Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в субъекте Российской Федерации

	Наименование НПА	Дата, № документа	Утвердивший орган	Дата предыдущего документа (при наличии)
1	2	3	4	5
1.	«Об обеспечении исполнения порядка оказания медицинской помощи, утвержденного приказом Минздрава России от 15.11.2012 № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	от 14.03.2013 № 118	комитет здравоохранения Курской области	-
2.	«Об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями в Курской области» (в редакции приказа от 30.11.2021 № 708, утверждающего Порядок взаимодействия комитета здравоохранения Курской области и медицинских организаций, подведомственных комитету здравоохранения Курской области, в	10.03.2021 № 157 (в редакции приказа от 30.11.2021 № 708)	комитет здравоохранения Курской области	приказ комитета здравоохранения Курской области от 14.03.2013 № 118 «Об обеспечении исполнения порядка оказания медицинской помощи, утвержденного приказом Минздрава России от 15.11.2012 № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»

1	2	3	4	5
	целях обеспечения детей, страдающих тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами и медицинскими изделиями за счет Фонда «Круг добра»			
3.	«Об организации проведения обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг) и маршрутизации пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, выявленных по его результатам, в Курской области»	07.11.2022 № 820	комитет здравоохранения Курской области	приказ комитета здравоохранения Курской области от 16.03.2011 № 81 «О порядке проведения массового обследования новорожденных на наследственные заболевания»
4.	«О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»	26.02.2013 № 78	комитет здравоохранения Курской области	приказ комитета здравоохранения Курской области от 09.11.2012 № 447 «О ведении регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»
5.	«Об организации оказания медицинской помощи детям на территории Курской	28.12.2021 № 902	комитет здравоохранения Курской области	приказ комитета здравоохранения Курской области от 07.07.2017 № 313 «Об организации

1	2	3	4	5
	области» (в редакции приказа от 07.11.2022 № 823), приложение №1			оказания медицинской помощи детям на территории Курской области»
6.	«Об организации оказания медицинской помощи новорожденным детям на территории Курской области», п. 21 Порядка	07.11.2022 № 821	комитет здравоохранения Курской области	приказ комитета здравоохранения Курской области от 15.08.2017 № 347
7.	«О создании региональной телемедицинской сети в целях проведения телемедицинских консультаций»	21.06.2022 № 451	комитет здравоохранения Курской области	-
8.	О внедрении перечня стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС: по приему фильтр-бланков ЦМКГ; по методикам проведения НС для сотрудников лаборатории ЦМКГ; по взятию крови и правилам их хранения при РНС и НС; по транспортировке из региона в лабораторию ЗА и обратно; по правилам передачи фильтр-бланков ЦМКГ 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; по взаимодействию с	25.11.2022 № 826-р	комитет здравоохранения Курской области	-

1	2	3	4	5
	Федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка			

Кроме того, вопросы профилактики и диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, лечения и реабилитации, диспансерного наблюдения, оказания паллиативной медицинской помощи детям, в том числе, пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, отражены в приказах комитета здравоохранения Курской области:

от 13.04.2021 № 266 «О проведении пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка», которым утверждены Алгоритм проведения комплексной пренатальной диагностики нарушений развития ребенка, Алгоритм проведения инвазивной диагностики нарушений развития плода и генетического исследования биоптата клеток;

от 11.07.2019 № 575 «Об исполнении приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 16 мая 2019 г. № 302н «Об утверждении Порядка прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях»;

от 02.08.2021 № 508 «О направлении граждан Российской Федерации, зарегистрированных на территории Курской области, в медицинские организации для оказания высокотехнологичной медицинской помощи, не включенной в базовую программу обязательного медицинского страхования»;

совместный приказ комитета здравоохранения Курской области и комитета социального обеспечения, материнства и детства Курской области от 15.08.2019 № 416/496 «Об организации оказания паллиативной медицинской помощи детям Курской области».

Организация работы по профилактике материнской и детской, в том числе младенческой, смертности, требования к проведению анализа всех случаев смерти детей регламентированы приказом комитета здравоохранения Курской области от 19.11.2018 № 504 «Об организации работы, направленной на профилактику материнской и детской, в том числе младенческой, смертности в Курской области».

Все перечисленные нормативные документы размещены на официальном сайте Министерства здравоохранения Курской области в разделе Деятельность – Региональные порядки.

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

Забор биологического материала для исследования на НС осуществляется в 10 медицинских организациях (приложение № 1), оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов и новорожденным детям: 2-х учреждениях 3 уровня – ОБУЗ «Областной перинатальный центр» (далее – ОПЦ) и ОБУЗ «Областная детская клиническая больница» (далее – ОДКБ), 4-х учреждениях 2 уровня – ОБУЗ «Курская городская клиническая больница скорой медицинской помощи» (далее – КГКБ СМП), ОБУЗ «Курская городская клиническая больница № 4» (далее – КГКБ № 4), ОБУЗ «Железнодорожная городская больница» (далее – ЖГБ), ФГБУЗ «Медико-санитарная часть № 125 ФМБА России» (далее – МСЧ 125), 4-х учреждениях 1 уровня – межрайонных родильных отделениях ОБУЗ «Глушковская центральная районная больница» (далее – Глушковская ЦРБ), ОБУЗ «Льговская центральная районная больница» (далее – Льговская ЦРБ), ОБУЗ «Суджанская центральная районная больница» (далее – Суджанская ЦРБ), ОБУЗ «Щигровская центральная районная больница» (далее – Щигровская ЦРБ).

Среднее число родов в год: в ОПЦ – на уровне 4000, КГКБ СМП – 2500, ЖГБ – 650, МСЧ № 125 – 400, КГКБ № 4 – 100, межрайонные родильные отделения ЦРБ – 50 - 70 родов в год. В отделении новорожденных и недоношенных детей ОДКБ требуют взятия биологического материала на НС в среднем 40-50 детей в год.

Обучены правилам забора крови и осуществляют взятие биологического материала для исследования на НС: в ОПЦ – 10 медицинских работников, в ОДКБ – 4, в КГКБ СМП и ЖГБ – по 5, в КГКБ № 4 и в ОБУЗ Суджанская ЦРБ – по 3, в МСЧ 125 ФМБА России, ОБУЗ Глушковская ЦРБ, ОБУЗ Льговская ЦРБ, ОБУЗ Щигровская ЦРБ – по 2 медицинских работника, которые обеспечивают взятие образцов крови на НС у всех родившихся детей, а также у детей, переведенных по медицинским показаниям в педиатрический стационар.

Проведение исследований на НС, а также медико-генетическое консультирование по итогам скрининга осуществляется специалистами – врачами-генетиками Централизованной медико-генетической консультацией ОБУЗ «Курская областная многопрофильная клиническая больница» (далее – ЦМГК, КОМКБ) (приложение № 2).

Карта-схема с указанием медицинских организаций, осуществляющих забор крови на тест-бланки для проведения НС, с указанием плеча доставки проб для проведения НС приведена на схеме № 1 (приложение № 7). Длительность доставки не превышает 48 часов, доставка осуществляется 3 раза в неделю (понедельник, среда, пятница).

Уровень оснащённости ЦМГК отражен в таблице «Оснащение лаборатории неонатального скрининга, в том числе расширенного неонатального скрининга» (приложение № 3).

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга ЦМГК отражена в приложении № 4.

Наличие лабораторной информационной системы – отсутствует,

находится в стадии внедрения.

Паспорт ЦМГК (подразделения медицинской генетики) представлен в приложении № 5.

В ЦМГК Курской области в лаборатории неонатального скрининга работают 2 врача-лабораторных генетика, в лаборатории пренатального скрининга – 1 врач-лабораторный генетик, в цитогенетической лаборатории – 1 врач-лабораторный генетик, в консультативном отделении – 4 врача-генетика.

Маршрутизация в рамках НС, направленная на своевременное выявление заболеваний и постановку на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры.

1. Забор образцов крови осуществляется на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки (далее - тест-бланк), которые выдаются ЦМГК вышеперечисленным 10 медицинским организациям, оказывающим медицинскую помощь женщинам в период родов и новорожденным детям, по количеству ежегодного числа родов и числу переводимых в педиатрический стационар детей. Для лабораторного исследования образцов крови в рамках неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови.

Образец крови берут из пятки новорожденного ребенка через 3 часа после кормления на 4 день у доношенного ребенка и на 7-й день (144-168 часов) жизни у недоношенного ребенка. Образцы крови высушиваются в течение 2 часов в горизонтальном положении без применения дополнительной тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови.

К каждому тест-бланку прикрепляется направление, содержащее следующую информацию:

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

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

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

адрес регистрации по месту жительства и адрес фактического проживания матери новорожденного;

контактный телефон матери новорожденного;

дата и время родов новорожденного;

пол новорожденного;

вес ребенка;

состояние ребенка (здоров/болен (диагноз));

при многоплодных родах – очередность при рождении новорожденного;

дата забора крови новорожденного;

масса тела новорожденного.

2. Тест-бланки с направлениями ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность заполнения направлений ответственным медицинским работником, назначенным приказом главного врача медицинской организации.

Тест-бланки доставляются в ЦМГК курьером медицинской организации не реже 1 раза в 3 дня (понедельник, среда, пятница). Доставка тест-бланков осуществляется с использованием автомобильного транспорта медицинской организации в специальном контейнере без соблюдения температурного режима.

3. Регистрацию тест-бланков в ЦМГК осуществляют 7 человек в программе ЭВМ.

4. В ЦМГК проводятся исследования на 5 наследственных заболеваний в лаборатории неонатального скрининга. Результаты фиксируются в программе ЭВМ. Положительный результат фиксируется в журнале по каждой нозологии. Ответственный за ведение журналов - врач-лабораторный генетик. Время проведения скрининговых исследований - не более 10 дней после забора крови.

5. Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных по результатам НС, ответственным сотрудником ЦМГК (врач-лабораторный генетик) передается по телефону в медицинскую организацию по месту жительства ребенка. Факт передачи информации фиксируется в журнале с указанием даты и времени передачи информации, ФИО и должности сотрудника медицинской организации, принявшего сообщение.

6. Врач-педиатр медицинской организации по месту жительства ребенка информирует законных представителей ребенка о результатах НС и в течение 48 часов направляет ребенка в ЦМГК для забора биологического материала для повторного скринингового исследования.

7. Ребенок в сопровождении законного представителя прибывает самостоятельно или доставляется транспортом медицинской организации по месту жительства (при необходимости) в ЦМГК, где консультируется врачом-генетиком. В ходе консультации законным представителям разъясняются вопросы о характере предполагаемого заболевания и возможностях его лечения, необходимости проведения повторного скринингового исследования, у ребенка производится забор материала для исследования. С законным представителем согласовывается вопрос о порядке информирования о результатах повторного скринингового исследования.

Время проведения повторного скринингового исследования составляет не более 72 часов. Исследование проводится в лаборатории неонатального скрининга в ЦМГК. В случае подтверждения диагноза данные вносятся в журнал (форма журнала утверждена внутренним приказом КОМКБ) по каждой нозологии (ответственные - врачи-лабораторные генетики).

8. При подтверждении диагноза родители с ребенком по телефону или через участкового врача-педиатра медицинской организации по месту жительства приглашаются на консультацию врача-генетика ЦМГК для назначения лечения, специализированных продуктов лечебного питания, направления на госпитализацию (при наличии показаний).

9. В ЦМГК ведутся регистр орфанных заболеваний, организованный ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова», и регистр врожденных пороков развития (согласно приказу Минздрава России от 10.09.1998 № 268 «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»).

10. Проведение медико-генетического консультирования.

Врачи-генетики ЦМГК ведут прием 5 дней в неделю (понедельник – пятница) в первую смену (с 9.00 до 16.00). Пациенты с наследственными заболеваниями состоят на диспансерном учете в ЦМГК. На приеме врача-генетика проводится осмотр пациента, измерение роста и веса. При необходимости производится забор крови для контроля лечения. Пациентам с фенилкетонурией проводится проверка дневников питания и расчет необходимого количества специализированных продуктов лечебного питания с учетом возраста и веса пациента.

11. Врач-генетик осуществляет постановку на диспансерное наблюдение детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием по каждому заболеванию (таблица № 9).

Диспансерное наблюдение детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием осуществляется в соответствии с приказом комитета здравоохранения Курской области от 10.03.2021 № 157 «Об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями в Курской области» с изменениями от 30.11.2021 № 798.

12. В соответствии с порядком, установленным вышеназванными регламентирующими документами, главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Курской области осуществляет учет и ведение регионального реестра пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями; взаимодействие с медицинскими организациями и главными внештатными специалистами при оказании медицинской помощи пациентам с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием. Главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Курской области по профилю заболевания (перечень которых утвержден приказом комитета здравоохранения Курской области от 28.03.2022 № 192 «О главных внештатных специалистах комитета здравоохранения Курской области»): определяет дальнейшую тактику обследования и лечения пациента; организует проведение телемедицинской консультации и (или) направление в клинику федерального уровня (при наличии показаний); осуществляет контроль за организацией диспансерного наблюдения пациента путем взаимодействия с лечащим врачом и специалистами по профилю заболевания медицинской

организации, в которой пациент получает первичную медико-санитарную помощь.

Таблица № 9

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

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов в с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на «Д» наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на «Д» наблюдении, назначены ЛП/СПП	Врач-специалист, осуществляющий «Д» наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком одного 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	Врач-генетик Эндокринолог детский	2 - 4	8
Галактоземия	0	0	1	Врач-генетик Гастроэнтеролог	2-4	8
Фенилкетонурия	4	4	31	Врач-генетик Диетолог	10	310
Адреногенитальный синдром	1	1	3	Врач-генетик Эндокринолог детский	2 - 4	7
Муковисцидоз	1	1	18	Врач-генетик Пульмонолог Гастроэнтеролог	2-4	52
Наследственные болезни обмена	0	0	2	Врач-генетик Гастроэнтеролог	2	4
Спинальная мышечная атрофия	0	0	9	Врач-генетик невролог	2	18

	Число пациентов с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г.	Из числа пациентов в с впервые выявленными заболеваниями в 2021 г., взято на «Д» наблюдение	Из числа пациентов, состоящих на «Д» наблюдении, назначены ЛП/СПЛП	Врач-специалист, осуществляющий «Д» наблюдение	Средняя частота консультаций врачом генетиком одного пациента, состоящего на «Д» наблюдении, в год	Общее число консультаций врачей-генетика в 2021 г., из них с применением ТМК
Первичные иммунодефициты			1	Врач-генетик Иммунолог	2	2
Иные	0	0	0		0	0
Итого	8	8	67			410

В 2021 году новых пациентов с диагнозом «Спинальная мышечная атрофия» (СМА) не было выявлено. 9 детей с установленным ранее диагнозом СМА в 2021 году получали патогенетическую терапию (2 – Нусинерсен, 7 – Рисдиплам) за счет благотворительного Фонда «Круг добра». Все дети с фенилкетонурией были обеспечены специализированными продуктами лечебного питания.

Таблица № 10

Количество проведенных ТМК пациентам детского возраста
в 2018-2022 г.г.

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта Российской Федерации (при наличии)/другого субъекта (при отсутствии в субъекте Российской Федерации)	1711	1566	1451	1500	1196
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней	298	249	280	433	271
из них с применением ТМК	0	0	0	0	0
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней	341	280	338	512	439
из них с применением ТМК	302	239	301	486	405
Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с НМИЦ*	341	280	338	512	439
из них с применением ТМК	302	239	301	486	405

	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	9 мес. 2022 г.
НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева	174	104	78	141	34
НМИЦ АГ и П им. В.И. Кулакова	43	32	54	62	138
НМИЦ им. В.А. Алмазова	0	1	0	3	5
НМИЦ здоровья детей	3	8	18	32	23
НМИЦ эндокринологии	0	1	7	14	7
НМИЦ им. ак. В.И. Шумакова	0	0	0	0	5
РДКБ им. Н.И. Пирогова	121	134	181	260	226
СПб ГПМУ	0	0	0	1	1
Всего проведенных консультаций/ консилиумов,	2350	2095	2069	2445	1906
из них с применением ТМК	302	239	301	486	405

Ежемесячно Министерством здравоохранения Курской области проводятся видеоселекторные совещания с руководителями медицинских организаций службы детства и родовспоможения Курской области с участием главного внештатного специалиста по медицинской генетике. Врачи-генетики и другие специалисты Курской области участвуют во всех проводимых образовательных и научно-практических мероприятиях, организованных учреждениями ЗА, ЗБ уровня и НМИЦ. Для осуществления контроля за выполнением рекомендаций профильных учреждений проводятся проверки внутреннего/ведомственного контроля качества оказания медицинской помощи согласно приказам Министерства здравоохранения Российской Федерации от 31.07.2020 № 787н «Об утверждении порядка организации и проведения ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности», от 10.05.2017 № 203н «Об утверждении критериев оценки качества медицинской помощи».

Созданная в Курской области инфраструктура достаточна для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС, полнота охвата обследованием новорожденных детей составляет 99%. Основными проблемами, возникающими при реализации обследования новорожденных, являются дефицит кадров, а также отсутствие единой электронной системы.

1.6. Информационное взаимодействие

Медицинская информационная система (далее – МИС) Курской области создана в соответствии с постановлением Губернатора Курской области от 25.03.2014 № 124-пг «О создании региональной информационной системы в сфере здравоохранения «Единая медицинская информационная система здравоохранения Курской области». На данный момент используется ИТ-решение от компании ООО «Пост Модерн Технолоджи», и большинство медицинских организаций работают в МИС «Медиалог». В 2022 году осуществляется переход с МИС «Медиалог» на МИС «БАРС». Переход происходит в связи с техническими проблемами в существующей МИС, в том числе – отсутствием технической поддержки

действующей МИС. В целях снижения финансовой нагрузки на регион рассматривался вариант перехода на поддержку и обновления разработчиком медицинской системы (ООО «Пост Модерн Текнолоджи»), но в этом случае все наработки, связанные с текущей функциональностью (взаимодействие с ЛЛО, федеральная регистратура, СЭМД, направления на МСЭ, взаимодействие с ЛИС и т.д.) были бы утрачены, так как система не позволяет произвести обновление поверх существующей нетиповой версии программного продукта. Таким образом, развитие существующей МИС для удовлетворения потребностей региона и выполнения показателей Цифрового контура и Цифровой зрелости региона не представляется возможным без перехода на новую медицинскую информационную систему.

Действующая МИС не позволяет реализовать в полном объеме региональный проект «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (ЕГИСЗ)» без внедрения новых модулей. В то же время отказаться от действующей МИС до внедрения новой системы не представляется возможным из-за вероятности потери данных.

Комитетом здравоохранения Курской области был заключен контракт на внедрение новой МИС 31.05.2022. В настоящее время контракт находится в стадии исполнения. Окончание работ по внедрению новой МИС и ВИМИС «АКиНЕО» предварительно запланировано на 31.12.2022 в соответствии с проектируемым планом мероприятий.

Выписка медицинских свидетельств о рождении осуществляется медицинскими организациями в МИС «Медиалог».

В Курской области порядок выдачи медицинского свидетельства о рождении утвержден в соответствии с приказом Минздрава России от 13 октября 2021 г. № 987н «Об утверждении формы документа о рождении и порядка его выдачи», а также письмами Минздрава России от 25.02.2022 № 18-5/342 и от 28.02.2022 № 18-1/И/2-3123.

Медицинское свидетельство о рождении (далее - МСР) оформляется на бумажном носителе или, с письменного согласия пациента, в форме электронного документа.

При оформлении на бумажном носителе:

- данные о пациенте: ФИО, дата и год рождения, адрес проживания, дата родов, вес, пол, рост ребенка – вносятся в региональную информационную систему РМСРиС, где автоматически присваивается порядковый номер МСР;

- после формирования и проверки документа МСР подписывается электронной подписью врача, выдавшего медицинское свидетельство и руководителем учреждения;

- далее документ через региональную шину отправляется в РЭМД и ЗАГС;

- документ распечатывается, подписывается, визируется печатью учреждения;

- выдается на руки родильнице, и на основании представленного документа органы ЗАГС выдают свидетельство о рождении.

При оформлении в электронном виде в рамках Суперсервиса:

- данные о пациенте: ФИО, дата и год рождения, адрес проживания, дата родов, вес, пол, рост ребенка – вносятся в региональную информационную систему РМСРиС, где автоматически присваивается порядковый номер МСР с характерной цифрой 1 в начале номера;

- после формирования и проверки документа МСР подписывается электронной подписью врача, выдавшего медицинское свидетельство, и руководителем учреждения;

- далее документ через региональную шину отправляется в РЭМД и ЗАГС;

- женщина на портале Госуслуг в разделе «Документы» оформляет заявление;

- перенаправляет второму родителю на согласование;

- после подачи заявления женщина посещает ЗАГС в забронированное время для получения Свидетельства о рождении.

Данные о пациентах с врожденными и (или) наследственными заболеваниями вносятся в ряд информационных систем в сфере здравоохранения Российской Федерации. В системе ЕГИСЗ ведутся регистры «Федеральный регистр 14 нозологий», «Федеральный регистр больных жизнеугрожающими (орфанными) заболеваниями» и «Федеральный регистр льготного лекарственного обеспечения».

Кроме того, на региональном уровне, в ЦМГК, ведутся: реестр орфанных заболеваний, организованный ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова», реестр врожденных пороков развития (согласно приказу Минздрава России от 10.09.1998 № 268 «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»). Дополнительными источниками данных об оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями служат отчеты главных внештатных специалистов, которые анализируют показатели, отражающие этапы и виды помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, недостаточно учитываемые в стандартных формах мониторинга и отчетности.

Таблица № 11

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

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
ЕГИСЗ	Да	Постановление Губернатора Курской области от

	Указать наличие (да/нет) название	Чем утверждено внедрение и работа
		25.03.2014 № 124-пг «О создании региональной информационной системы в сфере здравоохранения «Единая медицинская информационная система здравоохранения Курской области»
Электронный документооборот	Нет	-
Работа сервиса выписки Медицинских свидетельств о рождении	Да	Приказ комитета здравоохранения Курской области от 11.03.2022 № 149 «Об утверждении серии и перечня номеров медицинский свидетельств о рождении, оформляемых (формируемых) медицинскими организациями, подведомственными комитету здравоохранения Курской области, на 2022 год»
Наличие и ведение баз данных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Нет	-
Регистры	Региональные сегменты федеральных регистров: «Федеральный регистр «14 нозологий»; «Федеральный регистр больных жизнеугрожающими (орфанными) заболеваниями»	-
Реестры	В ЦМГК: реестр орфанных заболеваний(ведение организовано ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова», реестр врожденных пороков развития (согласно приказа Минздрава России от 10.09.1998 № 268 «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»)	-

1.7. Выводы

За время проведения неонатального скрининга в Курской области сложилась достаточно эффективная система по оказанию помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Охват новорожденных неонатальным скринингом составляет не менее 99%. Частота встречаемости врожденного гипотиреоза, галактоземии, адреногенитального синдрома, муковисцидоза соответствует средней по России. Частота встречаемости фенилкетонурии 1:4735 новорожденных детей в Курской области превышает средний показатель Российской Федерации (1:7000).

Пациенты с врожденными и (или) приобретенными наследственными заболеваниями получают специализированную медицинскую помощь в ОДКБ, ЦМГК, и других профильных отделениях КОМКБ. Диспансерное наблюдение осуществляется областными профильными специалистами во взаимодействии со специалистами медицинских организаций, оказывающих детям первичную медико-санитарную помощь. Пациенты с врожденными и (или) наследственными заболеваниями обеспечиваются продуктами специализированного лечебного питания и лекарственными препаратами, в том числе для патогенетического лечения.

В Курской области ведется переход всех медицинских организаций, участвующих в оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на работу в рамках единой информационной системы и разработка оптимальных логистических решений для доставки образцов крови.

В целом Курская область готова к проведению РНС.

2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

2.1. Цели реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»

Целями реализации региональной программы являются:

снижение показателя младенческой смертности в Курской области до 4,4 на 1000 родившихся живыми посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках расширенного неонатального скрининга;

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

2.2. Задачи региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»

Задачами региональной программы являются:

1. обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в регионе;
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 ЦМГК, медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
4. обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС;
5. 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;
11. активное взаимодействия с НМИЦ путем выездных консультаций специалистов федеральных национальных медицинских исследовательских центров на базе ОДКБ в целях уточнения диагноза, коррекции лечебной тактики, отбора пациентов для оказания специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи в организациях федерального уровня;
12. совершенствование оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи детям, путем строительства и ввода в эксплуатацию новой многопрофильной областной детской клинической больницы (2024 г.).

2.3. Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»

Показатели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»:

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

2. доля новорожденных группы высокого риска, направленных для проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС (%);

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

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

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

2.4. Мероприятия региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»

Перечень мероприятий региональной программы изложен в таблице «План мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области» (приложение № 6).

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

Для обеспечения нормативно-правового регулирования РНС в Курской области будут проведены следующие мероприятия, направленные на совершенствование существующего уровня организации медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями:

разработка и утверждение региональной программы Курской области «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»;

дополнение действующих регламентирующих документов нормативными документами Министерства здравоохранения Курской области, утверждающими:

перечень стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС: по приему бланков фильтр-бланков ЦМКГ; по методикам проведения НС для сотрудников лаборатории ЦМКГ; по взятию крови и правилам их хранения при РНС и НС; по транспортировке из региона в лабораторию ЗА и обратно; по правилам передачи фильтр-бланков ЦМКГ 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; по взаимодействию с федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза в период нахождения ребенка;

порядок ведения регистра пациентов с установленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при проведении НС и РНС;

перечень протоколов оказания медицинской помощи пациентам с выявленными в рамках РНС врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

2.4.2 Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС

В соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» в Курской области в рамках существующей инфраструктуры разработана и утверждена приказом комитета здравоохранения Курской области от 07.11.2022 № 820 маршрутизация на всех этапах проведения РНС, направленная на своевременное выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний, постановку пациентов на диспансерное наблюдение и оказание им своевременной качественной медицинской помощи.

Маршрутизация осуществляется следующим образом.

1. В ходе наблюдения беременной женщины в женской консультации, при проведении дородовых патронажей медицинскими работниками осуществляется информирование будущих родителей (законных представителей) о важности проведения НС и РНС. При поступлении женщины в родильное отделение также проводится информирование о цели проведения НС и РНС и заполнение женщиной информированных согласий на проведение НС и РНС. В случае отказа от проведения НС и РНС с женщиной дополнительно проводится беседа о важности НС и РНС.

2. В родильном отделении ответственным медицинским работником формируется направление на проведение забора крови на тест-бланки в рамках РНС.

При наличии технической возможности осуществляется формирование бланка-направления с уникальным идентификационным номером, основанном на возможности формирования электронного медицинского свидетельства о рождении (МСР); информация о новорожденном вносится в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю «акушерство и гинекология» и «неонатология» (ВИМИС АКиНЕО).

Будут разработаны необходимые локальные инструкции по порядку внесения информации в лабораторную информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также по внесению информации о новорожденном ВИМИС АКиНЕО.

3. Взятие крови осуществляется в соответствии с Рекомендациями по забору образцов крови при проведении обследования новорожденных детей на наследственные заболевания согласно приложению № 1 к Порядку организации проведения обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг) и маршрутизации пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, выявленных по его результатам, в Курской области, утвержденному приказом комитета здравоохранения Курской области от 07.11.2022 № 820:

а) забор крови для исследования на РНС осуществляется в 10 медицинских организациях в соответствии с приложением № 1, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов и новорожденным детям, а также в Курской городской детской поликлинике (далее – КГДП) и детском консультативно-диагностическом центре ОДКБ;

б) медицинскими работниками, обученными правилам забора крови для исследования на РНС: в ОПЦ – 10 медицинских работников, в ОДКБ – 4, в КГКБ СМП и ЖГБ – по 5, в КГКБ № 4 и в ОБУЗ Суджанская ЦРБ – по 3, в МСЧ 125 ФМБА России, в ОБУЗ Глушковская ЦРБ, в ОБУЗ Льговская ЦРБ, в ОБУЗ Щигровская ЦРБ, в КГДП – по 2 медицинских работника; проводится дополнительное обучение медицинских работников указанных медицинских организаций правилам забора крови и формирования направления на РНС;

в) специальные фильтровальные бумажные тест-бланки (далее - тест-бланк) выдаются в ЦМГК в 11 медицинских организаций в соответствии с приложением №1, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов и новорожденным детям, по количеству ежегодного числа родов и прогнозируемому числу переводимых в педиатрический стационар новорожденных детей. В каждой из указанных 11 медицинских организаций формируется необходимый запас соответствующих тест-бланков + 10%;

г) образец крови берут из пятки новорожденного ребенка через 3 часа после кормления в возрасте 24-48 часов жизни – у доношенного и на 7 день (144-168 часов) жизни – у недоношенного ребенка. Образцы крови высушиваются в течение 2 часов в горизонтальном положении без применения дополнительной тепловой обработки и попадания прямых

солнечных лучей. Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови, и доставляются в ЦМГК курьером в течение 24 часов после взятия крови ежедневно до 13.00 (выходные и праздничные дни - по согласованию).

4. Сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах Курской области, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации 3 А и 3 Б групп уполномочена ЦМГК.

КОМКБ, в составе которой функционирует ЦМГК, заключает договоры на оказание услуг по проведению РНС и проведение подтверждающей диагностики, а также договоры с транспортными компаниями для доставки биоматериала в г. Москву, в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей», ФГНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова» или ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева».

5. Логистическая схема обеспечения проведения РНС.

ЦМГК после получения тест-бланков организует отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России для проведения РНС 3 раза в неделю (понедельник, среда – в 14.00, пятница – в 16.00) курьерской службой на основании договора (в выходные и праздничные дни – по согласованию).

Транспортировка биоматериала осуществляется согласно схемам доставки биоматериала в субъекте для проведения НС и РНС (схемы № 1 и № 2 приложений № 7 и № 8).

Информация о новорожденных группы «высокого риска», выявленных в результате РНС, в течение 24 часов передается по доступным каналам передачи информации в ЦМГК и в медицинскую организацию по месту прикрепления пациента.

При получении результатов скрининговых исследований в рамках РНС формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группа «высокого риска» по врожденным и (или) наследственным заболеваниям; дети из группы «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

В течение 24 часов после получения информации новорожденный из группы «высокого риска» направляется медицинской организацией по месту прикрепления пациента в ЦМГК.

Ответственный сотрудник ЦМГК фиксирует полученную информацию в журнале регистрации сведений о новорожденных группы «высокого риска» и информирует медицинскую организацию по месту прикрепления пациента о необходимости направления пациента в сопровождении законного представителя в ЦМГК для забора образцов крови для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС.

Врач-генетик ЦМГК информирует законного представителя ребенка о результатах РНС, осуществляет консультирование пациента, организует забор крови для проведения повторного скринингового исследования, проведения подтверждающей диагностики или иммунофенотипирования, а

также вносит информацию о ребенке в электронную систему ВИМИС АК и НЕО, где будет формироваться реестр наследственных и врожденных заболеваний.

Биологический материал для проведения подтверждающей диагностики направляется из ЦМГК в ФГНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова» – для ДНК-диагностики или в ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» – для проведения иммунофенотипирования – курьерской службой на основании договора.

При наличии медицинских показаний врач-генетик ЦМГК немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в ОДКБ, назначает специализированные продукты лечебного питания или дает рекомендации по лечению до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

Время проведения повторных скрининговых исследований составляет не более 72 часов. Время проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в медицинской организации, выполняющей функции референс-центра, составляет не более 10 рабочих дней.

Информация о результатах повторного скрининга или подтверждающей диагностики передается в ЦМГК через электронную систему.

При подтверждении диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания врачом ЦМГК формируется группа детей с выявленным заболеванием, сведения о которых передаются ЦМГК в течение 24 часов в медицинскую организацию по месту проживания ребенка. Данные вносятся в электронную систему по каждой нозологии (ответственные – врачи-лабораторные генетики ЦМГК).

Пациент с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания при отсутствии клинических проявлений заболевания участковым врачом-педиатром территориальной медицинской организации направляется в ЦМГК для консультирования, назначения лечения и (или) специализированных продуктов лечебного питания; при наличии медицинских показаний – госпитализируется в ОДКБ, в которой, при необходимости, организуется проведение консилиума с применением телемедицинских технологий и (или) направление и транспортировка пациента в медицинскую организацию, подведомственную федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

Диспансерное наблюдение пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания осуществляется участковым врачом-педиатром во взаимодействии с врачом-генетиком ЦМГК и врачами-специалистами ОДКБ по профилю заболевания.

Для обеспечения проведения РНС администрацией КОМКБ заключаются договоры с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС, в

соответствии с перечнем медицинских организаций, определенных приложением № 1 к распоряжению Правительства Российской Федерации от 9 июня 2022 г. № 1510-р, в соответствии с прикреплением, утвержденным федеральным проектом «Обеспечение расширенного неонатального скрининга», а также – договоры с курьерскими службами для обеспечения доставки биоматериала для проведения подтверждающей диагностики из ЦМГК в ФГНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова» для ДНК- диагностики или ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» – для проведения иммунофенотипирования.

Учитывая, что относительно небольшое расстояние от г. Курска до г. Москвы (457 км) дает возможность курьерской службе доставить биологический материал новорожденного в течение 12 часов, а также с учетом разработанных ЦМГК рекомендаций по срокам и времени забора биологического материала и транспортировки тест-бланков в ЦМГК, отправка биологического материала в г. Москву 3 раза в неделю (понедельник – в 14.00, среда – в 14.00, пятница – в 16.00) – согласно договору с курьерской службой – не будет нарушать сроки доставки, установленные приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

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

На данный момент оснащенность ЦМГК Курской области достаточная для выполнения поставленной задачи согласно Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

В плане совершенствования материально-технической базы ЦМГК необходимо решить следующие задачи: учитывая 100% износ имеющегося прибора – счетчика лабораторного Victor-2, на 2023 год запланирована закупка нового анализатора флюорометрического АвтоДелфия для проведения НС, примерная стоимость 9-11 миллионов рублей. Кроме того, в ближайшее время будет обновлена имеющаяся оргтехника, чтобы иметь возможность эффективно интегрировать систему имеющейся аппаратуры в электронную систему ВИМИС АКиНЕО.

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

В Курской области специализированная медицинская помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в

рамках РНС, оказывается в медицинских организациях 3 уровня - ОДКБ, ОПЦ, КОМКБ. Первичная медико-санитарная помощь и первичная специализированная медицинская помощь – в медицинских организациях по месту жительства (прикрепления) – согласно действующим нормативным документам.

В ЦМГК КОМКБ медицинскую помощь оказывают 12 специалистов с высшим медицинским образованием и 15 – со средним профессиональным образованием.

В ОДКБ трудовую деятельность осуществляют 130 врачей и 240 средних медицинских работников. Укомплектованность медицинскими кадрами медицинской организации стабильно удовлетворительная и составляет 91,5% – врачами и 82,1% – средними медицинскими работниками.

В рамках реализации регионального проекта «Развитие детского здравоохранения, включая создание современной инфраструктуры оказания медицинской помощи детям» к 2024 году запланирован ввод в строй новой многопрофильной областной детской клинической больницы, что позволит улучшить условия, качество и доступность специализированной медицинской помощи. Вместе с тем, это потребует привлечения в медицинскую организацию дополнительного количества медицинских работников с высшим и средним профессиональным медицинским образованием. Для удовлетворения перспективной потребности медицинской организации в специалистах с высшим медицинским образованием, Министерством здравоохранения Курской области заключаются договоры о целевом обучении с гражданами. Так, на сегодняшний день в ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет» Минздрава России (далее – КГМУ) проходят обучение порядка 600 студентов, в том числе – около 80 – на педиатрическом факультете.

С целью удовлетворения потребности медицинских организаций в специалистах со средним медицинским образованием ведется работа по увеличению квоты целевого приема в ОБПОУ «Курский базовый медицинский колледж» (далее – КБМК).

В КГМУ и КБМК осуществляется реализация программ дополнительного профессионального образования, в том числе по программам профессиональной переподготовки, что делает возможным организацию и проведение циклов тематического повышения квалификации и профессиональной переподготовки на месте практически по всем актуальным направлениям.

В 2022 году в ординатуру по специальности «Педиатрия» принято 10 чел., в том числе 1 – обучается в ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России. По специальности «Анестезиология-реаниматология» для службы детства обучаются 5 ординаторов, в том числе 2 – в ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева», 2 – в ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский

университет», по специальности «Нейрохирургия» - 1 ординатор - в НМИЦ им. акад. Н.Н. Бурденко, по специальности «Пульмонология» - 1 чел. – в КГМУ. На 2023 год для службы детства запланировано направление в ординатуру по специальности «Педиатрия» - 10 чел., по специальности «Неврология» - 5 чел., по специальности «Травматология-ортопедия» – 5 чел.

В регионе проводится социальная политика, направленная на поддержку работников социальной сферы, перечень мер социальной поддержки медицинским работникам за счет средств областного бюджета ежегодно расширяется.

Важную роль в укреплении кадрового потенциала медицинских организаций играет достижение целевых показателей уровня заработной платы медицинских работников, установленных Указом Президента Российской Федерации от 7 мая 2012 года № 597.

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

В целях обеспечения интеграции медицинских информационных систем (МИС), лабораторных информационных систем (ЛИС), систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения (ГИС СЗ) субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (ВИМИС «АКиНЕО») в 2022 году Министерством здравоохранения Курской области проводятся работы по переходу на новую МИС, функционал которой в полной мере соответствовал бы требованиям Минздрава России, предъявляемым к МИС субъектов Российской Федерации.

Действующая МИС не позволяет реализовать в полном объеме региональный проект «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе ЕГИСЗ» без внедрения новых модулей. В то же время отказаться от действующей МИС до внедрения новой системы не представляется возможным из-за вероятности потери данных.

Министерством здравоохранения Курской области в 2022 году заключен контракт на внедрение новой МИС с АО «БАРС-групп». В настоящее время контракт находится в стадии исполнения. Проводятся работы по выводу системы в промышленный контур.

Окончание работ по внедрению новой МИС и данной подсистемы предварительно запланировано на 31.12.2022 в соответствии с дорожной картой (планом мероприятий).

В рамках реализации данного мероприятия медицинские организации обеспечены широкополосным доступом в сеть «Интернет», обеспечена безопасная передача данных, для врачей и среднего медицинского персонала организованы автоматизированные рабочие места (АРМ).

Во всех медицинских организациях, имеющих в структуре родильные отделения (ОПЦ, КГКБ СМП, ЖГБ, КГКБ № 4, МСЧ 125 ФМБА России, ОБУЗ Суджанская ЦРБ, ОБУЗ Глушковская ЦРБ, ОБУЗ Льговская ЦРБ, ОБУЗ Щигровская ЦРБ), выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР).

В перечень медицинских организаций, осуществляющих забор крови на НС и РНС, помимо перечисленных, входит ОДКБ как педиатрический стационар, имеющий в структуре отделение патологии новорожденных и недоношенных детей и отделение детской хирургии.

В Курской области с 08.03.2022 все медицинские организации, в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (МСР), имеют возможность передачи сведений о факте рождения (далее – СЭМД «МСР») в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД).

В целях организации информационного взаимодействия в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга приказом комитета здравоохранения от 18.11.2022 № 858 утверждены: состав рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в Курской области; план мероприятий (дорожная карта) по осуществлению информационного взаимодействия в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в Курской области.

В соответствии с дорожной картой в медицинских организациях, имеющих в структуре родильные отделения, осуществляются формирование структурированного электронного медицинского документа «Медицинское свидетельство о рождении» (далее – СЭМД «МСР») и передача сведений о факте рождения в Реестр электронных медицинских документов (далее – РЭМД).

До конца 2022 года в медицинских организациях, осуществляющих забор крови на НС и РНС, будет обеспечена возможность передачи сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в системе «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология» (далее – ВИМИС «АКиНЕО»). В ЦМГК будет обеспечена возможность передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО».

На сегодняшний день осуществлен сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС, и проведена первичная регистрация в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС. Данные с указанием специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС, переданы в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова» Минздрава России для регистрации.

Будет проведено обучение работе в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между медицинскими организациями в рамках проведения НС и РНС и разработка локальных инструкций по порядку внесения информации в информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также по внесению информации о новорожденном в ВИМИС АКиНЕО.

В Курской области в организациях родовспоможения и детства 2 и 3 уровней обеспечена возможность проведения при необходимости телемедицинских консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Пациентам с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями проводятся и будут проводиться консультации/консилиумы профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ), в том числе с применением телемедицинских технологий. Планы проведения консультаций с НМИЦ будут разрабатываться ежегодно на постоянной основе.

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

В Курской области в соответствии с вышеперечисленными нормативными документами регламентированы мероприятия по организации оказания всех видов медицинской помощи детям, в том числе детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на основании порядков и стандартов, в соответствии с современными требованиями к диагностике, лечению и реабилитации, с соблюдением преемственности 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.

Обеспечен 100% охват диспансерным наблюдением пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, консультирование, в том числе, семейное, медицинскими генетиками, профильными специалистами областных медицинских организаций 3 уровня, консультирование посредством телемедицинских технологий и направление, при наличии показаний, в федеральные медицинские организации, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.

Диспансерное наблюдение каждого ребенка осуществляется профильным специалистом ОДКБ. Для динамической оценки состояния ребенка, характера течения заболевания, наличия осложнений и эффективности проводимого лечения широко используются дневной стационар и стационар одного дня ОДКБ. При наличии медицинских показаний дети с врожденными и наследственными заболеваниями безотказно и вне очереди госпитализируются в профильные отделения круглосуточного стационара ОДКБ или КОМКБ.

В рамках реализации мероприятий по РНС будут обеспечены: разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска, своевременная передача информации из ЦМГК в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием, постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию, своевременное направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказание консультативной помощи врачом-генетиком, проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, телемедицинское консультирование при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента, 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

При оказании медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными в рамках НС и РНС, специалисты медицинских организаций руководствуются действующими стандартами, клиническими рекомендациями и порядками

оказания медицинской помощи, утвержденными Минздравом России, по соответствующим профилям.

Главными внештатными профильными специалистами Министерства здравоохранения Курской области осуществляется в постоянном режиме организационно-методическое сопровождение оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

По мере утверждения Минздравом России, профессиональными сообществами новых стандартов и клинических рекомендаций данная информация доводится Министерством здравоохранения Курской области, главными внештатными профильными специалистами до сведения специалистов медицинских организаций Курской области, стандарты и клинические рекомендации внедряются в клиническую практику в форме локальных протоколов/алгоритмов лечения пациентов по профилю заболеваний.

В рамках реализации мероприятий по РНС нормативным документом Министерства здравоохранения Курской области будут рекомендованы к использованию в работе медицинскими организациями следующие клинические рекомендации, одобренные Союзом педиатров России, Ассоциацией медицинских генетиков, другими научными профессиональными сообществами Российской Федерации: «Болезнь «кленового сиропа», 2021; «Болезнь Ниманна-Пика тип С», 2021; «Болезнь Помпе», 2021; «Болезнь Фабри», 2021; «Гемолитико-уремический синдром», 2021; «Глутаровая ацидурия тип 1», 2021; «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью», 2021; «Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (пропионовая ацидемия/ацидурия)», 2021; «Изовалериановая ацидемия/ацидурия», 2021; «Кистозный фиброз (муковисцидоз)», 2021; «Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии», 2020; «Мочекаменная болезнь», 2021; «Мукополисахаридоз II тип», 2021; «Мукополисахаридоз I тип», 2021; «Мукополисахаридоз VI тип», 2021; «Нарушения митохондриального β -окисления жирных кислот», 2021; «Нарушения обмена галактозы (Галактоземия)», 2021; «Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)», 2020; «Нарушения обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия)», 2021; «Наследственная тирозинемия 1 типа», 2021; «Наследственный ангиоотек», 2020; «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q», 2021.

2.5.8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи

В медицинских организациях Курской области разработаны и используются в работе мероприятия по организации внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.

Внутренний контроль качества и безопасности оказания медицинской помощи осуществляется в соответствии с Федеральным законом от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказами Минздрава России от 10.05.2017 № 203н «Об утверждении критериев оценки качества медицинской помощи», от 31.07.2020 № 785н «Об утверждении Требований к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности», от 05.05.2012 № 502н «Об утверждении порядка создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации», приказом комитета здравоохранения Курской области от 12.01.2018 № 11 «Об утверждении методических рекомендаций по организации внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в медицинских организациях, подведомственных комитету здравоохранения Курской области».

В соответствии с вышеназванными регламентирующими документами в медицинских организациях, участвующих в мероприятиях по РНС, разработаны «Требования к организации и проведению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности», «Порядок по организации внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности», «Положение о врачебной комиссии учреждения», в установленном порядке ведутся «Журналы контроля качества медицинской помощи».

В ходе реализации программы по проведению РНС будут разработаны и реализованы мероприятия по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии, включающие 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, а также мероприятия по оценке внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, с использованием информации страховых компаний, привлечением региональных отделений профессиональных сообществ и др.

По мере внедрения региональной МИС оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям будет возможна с использованием цифровых технологий.

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

Завершенных клинических апробаций по темам профилактика, диагностика, лечение и реабилитации детей с врожденными и(или) наследственными заболеваниями с доказанной эффективностью,

эффективных практик по организации процесса оказания помощи данным больным, в том числе с применением бережливых технологий, при оказании медицинской помощи и в лабораторной диагностике, завершенных научных исследований в области естественной и/или медицинской науке в Курской области нет.

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

Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в оперативном режиме и по итогам года МИАЦ, который функционирует в структуре КОМКБ, по формам федерального статистического наблюдения (далее – ФСН): № 1-дети (здрав) «Сведения о численности беспризорных и безнадзорных несовершеннолетних, помещенных в лечебно-профилактические учреждения», кратность предоставления отчета – 1 раз в год; № 12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации», кратность предоставления отчета – ежеквартально; № 14 «Сведения о деятельности подразделений медицинской организации, оказывающих медицинскую помощь в стационарных условиях», кратность предоставления отчета – ежеквартально; № 19 «Сведения о детях-инвалидах», кратность предоставления отчета - 1 раз в год; № 30 «Сведения о медицинской организации», кратность предоставления отчета - ежеквартально; № 32 «Сведения о медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам», кратность предоставления отчета - 1 раз в год.

По итогам года формируется аналитический отчет по каждой форме статистического наблюдения, полученные данные анализируются ответственным сотрудником Министерства здравоохранения Курской области совместно с главными внештатными профильными специалистами.

Кроме того, данные о пациентах с врожденными и (или) наследственными заболеваниями вносятся в ряд информационных систем в сфере здравоохранения Российской Федерации. В системе ЕГИСЗ ведутся регистры «Федеральный регистр 14 нозологий», «Федеральный регистр больных жизнеугрожающими (орфанными) заболеваниями» и «Федеральный регистр льготного лекарственного обеспечения».

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

Информирование населения о пользе и необходимости расширенного неонатального скрининга при проведении массового обследования новорожденных осуществляется на постоянной основе и носит характер

массовой просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации.

3. Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»

Таблица № 12

Индикативные показатели региональной программы
«Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»

	2023 г.	2024 г.	2025 г.
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, 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%

Результаты региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»:

1. Разработана региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области» 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 комитета здравоохранения Курской области оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н.

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

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

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

6. Внедрены новые технологии диагностики, лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.

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

4. Сроки реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»

Программа реализуется в период 2023-2025 годов.

5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»

Расчет бюджетных обязательств Курской области, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг) в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» на соответствующий финансовый год, определяется с учетом следующих

параметров:

- прогнозное число детей, родившихся в Курской области в соответствующем финансовом году с учетом параметров среднего варианта прогноза рождаемости по субъектам Российской Федерации в соответствующем финансовом году (N_i);

- коэффициент достижения индикативного показателя программы (охват расширенным неонатальным скринингом – 80% новорожденных, родившихся живыми) (K);

- стоимость проведения расширенного неонатального скрининга на 1 ребенка (S);

- предельный уровень софинансирования расходного обязательства Курской области из федерального бюджета, определяемый в соответствии с распоряжением Правительства Российской Федерации от 19 августа 2022 г. № 2332-р (L_i);

- 2 340 000,00 - общий объем бюджетных ассигнований, выделенных в соответствующем финансовом году Министерству здравоохранения Российской Федерации на предоставление субсидий для реализации федеральных проектов (V).

Расчет потребности в бюджетных ассигнованиях, необходимых для софинансирования расходных обязательств, рассчитывается по формуле:

$$V_i = V \times \frac{S \times N_i \times K \times L_i}{\sum_{n=1}^z (S \times N_i \times K \times L_i)} / L_i \times (1 - L_i)$$

2023 год

$$V_i = 2\,340\,000 \times \frac{2,4 \times 8\,316 \times 0,8 \times 0,87}{1\,766\,843,87} / 0,87 \times (1 - 0,87)$$

$$V_i = 2\,749,007 \text{ тыс. руб.}$$

2024 год

$$V_i = 2\,340\,000 \times \frac{2,4 \times 8\,094 \times 0,8 \times 0,87}{1\,711\,580,14} / 0,87 \times (1 - 0,87)$$

$$V_i = 2\,762,007 \text{ тыс. руб.}$$

2025 год

$$V_i = 2\,340\,000 \times \frac{2,4 \times 7\,864 \times 0,8 \times 0,85}{1\,650\,310,18} / 0,85 \times (1 - 0,85)$$

$$V_i = 3\,211,342 \text{ тыс. руб.}$$

В соответствии с пунктом 18 Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 13.07.2022 № 274н, на ЦГМК КОМКБ возлагается функция отправки образцов крови новорожденных для проведения расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или)

наследственные заболевания в ФГАУ «МНИЦ здоровья детей» Минздрава России.

С целью соблюдения требований ко времени проведения расширенных скрининговых исследований отправка образцов крови планируется на постоянной основе 3 раза в неделю (понедельник, среда, пятница) курьерской службой с соблюдением температурного режима.

При наличии результатов исследований, отклоняющихся от нормы, повторные образцы крови должны быть отправлены в ФГНУ «МГНЦ им. Н. П. Бочкова» или ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» – для проведения иммунофенотипирования.

Расходы на осуществление транспортировки образцов крови и приобретения тест-бланков и направлений осуществляются за счет средств бюджета Курской области в рамках выделяемой КОМКБ субсидии на выполнение государственного задания в части диагностики и лечения по профилю «Генетика».

Расчет приобретения тест-бланков и их доставки до организаций 3 А и 3 Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики, а также исходя из определенных в субъекте маршрутов и способов доставки определяется с учетом следующих параметров:

- прогнозное число детей, родившихся в Курской области в соответствующем финансовом году, с учетом параметров среднего варианта прогноза рождаемости по субъектам Российской Федерации в соответствующем финансовом году - в 2023 году – 8 316;

- поправочный коэффициент корректировки прогнозных значений планируемого количества тест-бланков в связи с возможными нарушениями рекомендаций по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, а также увеличением планируемого числа родов – 1,24;

- планируемое количество тест-бланков для отправки образцов крови новорожденных для проведения расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания – $10\,350 (8\,316 * 1,24)$;

- средняя стоимость 1 тест-бланка – 37,76 руб.

Таким образом, расходы на приобретение тест-бланков составляют 390 816,00 руб. ($10\,350 \text{ шт.} * 37,76 \text{ руб.}$) в год.

Планируемое количество транспортировок образцов сухих пятен крови в год – 156 (52 недели * 3 раза в неделю). Планируемое количество дополнительных транспортировок для проведения подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний – 76 (по потребности).

Стоимость 1 транспортировки биоматериалов с соблюдением температурных режимов и условий хранения – 9 010,34 руб.

Таким образом, расходы на доставку тест-бланков до организаций 3 А и 3 Б групп медицинских организаций, обеспечивающих

проведение РНС и подтверждающей диагностики, составляют 2 090 400,00 руб. (232 * 9 010,34 руб.) в год.

Планируемый бюджет региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области» представлен в таблице № 13.

Таблица № 13

Финансовое обеспечение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»

Наименование	2023 г.	2024 г.	2025 г.	Итого
тыс. рублей				
Общий итог по всем мероприятиям				
Федеральный бюджет	18 397,200	18 484,200	18 197,600	55 079,000
Бюджет субъекта	5 229,823	5 242,823	5 692,158	16 164,804
Консолидированный бюджет	23 627,023	23 727,023	23 889,758	71 243,804
Мероприятия по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг)				
Федеральный бюджет	18 397,200	18 484,200	18 197,600	55 079,000
Бюджет субъекта	2 749,007	2 762,007	3 211,342	8 722,356
Консолидированный бюджет	21 146,207	21 246,207	21 408,942	63 801,356
Мероприятия по приобретению тест-бланков				
Федеральный бюджет	0,000	0,000	0,000	0,000
Бюджет субъекта	390,816	390,816	390,816	1 172,448
Консолидированный бюджет	390,816	390,816	390,816	1 172,448
Мероприятия по доставке тест-бланков до учреждений 3А и 3Б групп медицинских организаций, обеспечивающих проведение РНС и подтверждающей диагностики, исходя из определенных в субъекте маршрутов и способов доставки				
Федеральный бюджет	0,000	0,000	0,000	0,000
Бюджет субъекта	2 090,000	2 090,000	2 090,000	6 270,000
Консолидированный бюджет	2 090,000	2 090,000	2 090,000	6 270,000

6. Социально значимый результат программы «Обеспечения расширенного неонатального скрининга в Курской области»

Внедрение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области» позволит совершенствовать существующий уровень организации работы по оказанию медицинской помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб – от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания

информационного обеспечения всех этапов, до постановки диагноза, что приведет к сокращению сроков начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 4,4 на 1000 новорожденных, родившихся живыми, к 2025 году*.

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

Приложение № 1
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Курской области»

**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 по данным за 2021 год*
Число медицинских организаций родовспомогательных учреждений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень	4	9	207
	2 уровень	4	15	985
	3 А уровень	1	10	6783
	3 Б уровень			
Число детских поликлиник/детских поликлинических отделений, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень	1	2	-
	3 уровень	1	2	-
Число отделений патологии новорожденных/педиатрич еских детских больниц, осуществляющих забор проб для проведения НС	1 уровень			
	2 уровень			-
	3 уровень	1	2	47
Иные медицинские организации, осуществляющие забор крови для НС (указать какие)				
ИТОГО		11	40	8022

* 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 ...».

Согласно данным формы № 32, таб. 2245, 2246 охват новорожденных неонатальным скринингом в родильных отделениях составил в 2021 году 98,6% (8022 из 8132 родившихся живыми).

На базе центральных районных больниц в Курской области организовано 4 ургентных родильных зала. В Курской области в случаях родов в ургентных залах в ЦРБ незамедлительно выезжает бригада специалистов дистанционного консультативного центра ОБУЗ «Областной перинатальный центр» (ОПЦ) и новорожденный ребенок эвакуируется в ОПЦ в первые часы после рождения. Пребывание родильницы и новорожденного ребенка в ургентном зале дольше чем требуется для стабилизации их состояния не предусмотрено. Таким образом, время пребывания новорожденного ребенка в ургентном родильном зале ЦРБ не превысит 12 часов и забор крови для проведения НС и РНС не будет производиться.

В Курской области взятие крови в рамках проведения РНС предусмотрено в объединенной детской поликлинике города Курска – ОБУЗ «Курская городская детская поликлиника» и детском консультативно-диагностическом центре, который входит в состав ОБУЗ «Областная детская клиническая больница» – для пациентов из районов области.

Приложение № 2
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Курской области»

**Перечень
медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС
(при наличии) в субъекте РФ**

Полное наименование медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС	Адрес, тел., e-mail	ФИО руководителя медицинской организации/ структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный телефон, (e-mail)	Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года		Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года	
			число	доля от всех выполненных в субъекте	число	доля от всех выполненных в субъекте
Медико-генетическая консультация 2 уровня						
Областное бюджетное учреждение здравоохранения «Курская областная многопрофильная клиническая больница» Централизованная медико-генетическая консультация	305007, г. Курск, ул. Сумская, д. 45а okb@sovtest.ru	Главный врач Лукашов Михаил Иванович, тел.: +7-4712-35-08-05, e-mail: okb@sovtest.ru Заведующий Централизованной медико-генетической консультацией Вялых Екатерина Константиновна, тел.: +7-4712-35-95-52, e-mail: okb5@kurskokb.ru	8533* *	100%	0	0

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

** Число детей, обследованных по НС в 2021 году по данным ЦМГК.

Приложение № 3
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Курской области»

**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	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.	Имеющаяся в наличии количество, шт.	Укомплектованность, %
1	2	3	4	5	6	7
1.	341870	Автоматическое устройство для подготовки образцов сухих пятен крови	Панчер для выбивания высушенных образцов крови из тест-бланков	2	1	50%
2.	261550	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, автоматический	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза, галактоземии	2	0	0
	261770	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический	2	2	100%

1	2	3	4	5	6	7
3.	107660	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический	Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга тандемной масс-спектрометрии концентрации аминокислот и ацилкарнитинов	0	0	0
	107670	Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический		0	0	0
	350330	Жидкостный хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический		0	0	0
	382270	Газовый хроматограф/анализатор масс-спектрометрический ИВД, автоматический		0	0	0
4.	335060	Перемешиватель термостатируемый лабораторный	Шейкер-инкубатор для планшет	2	1	50%
5.	260410	Шкаф сушильный общего назначения	Сушильный шкаф лабораторный до 150°C	2	1	50%
6.	261750	Испаритель лабораторный	Эвапоратор с насосом для планшет	2	0	0
7.	260430	Центрифуга настольная общего назначения	Центрифуга настольная – с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет	2	2	100%
8.	261700	Встряхиватель лабораторный	Вортекс (встряхиватель) для пробоподготовки	2	1	50%
9.	145580	Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД	Роллер лабораторный	1	0	0

1	2	3	4	5	6	7
10.	152690	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной	1	1	100%
11.	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	1	1	100%
	347890	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом		2	2	100%
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды		2	2	100%
	375930	Очиститель воздуха ультрафиолетовый		0	0	0
12.	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	2	1	50%
13.	215850	Холодильник фармацевтический	Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем	2	2	100%
	261620	Холодильник лабораторный стандартный	Холодильник лабораторный стандартный	2	2	100%
14.	318570	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор	Тест-системы для неонатального скрининга на адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и дефицит биотинидазы		11	100%
	318580	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, контрольный материал			11	100%
	318600	Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные			11	100%

1	2	3	4	5	6	7
		заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ				
	318610	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, реагент			11	100%
	318590	Скрининг метаболизма новорожденных/ врожденные заболевания ИВД, набор, масс- спектрофотометри- ческий анализ			0	0
15.	192300	Множественные аминокислоты/мета- болиты карнитина ИВД, набор, масс- спектрометричес- кий анализ	Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом тандемной масс- спектрометрии		0	0
	339500	Множественные аминокислоты/мета- болиты карнитина ИВД, набор, масс- спектрометричес- кий анализ/ жидкостная хроматография			0	0
16.	350660	Набор для забора крови методом сухой капли ИВД	Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных		8500	100%
17.	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	2	2	100%
18.	124480	Пипетка механическая	Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)	1	1	100%
	292310	Пипетка электронная		0	0	0
	292320	Пипетка электронная, однофункциональ- ная		0	0	0

1	2	3	4	5	6	7
	292390	Микропипетка электронная		0	0	0
	380120	Микропипетка механическая ИВД		2	2	100%
	124540	Микропипетка механическая		2	2	100%
19.	181470	Шкаф вытяжной	Шкаф вытяжной	1	1	100%
20.	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер	1	1	100%
21.	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер	1	1	100%
22.	231020	Система деионизационной очистки воды	Деионизатор воды Контейнер	1	0	0
23.	185950	Система дистилляционной очистки воды	Дистиллятор	1	1	100%

Дополнительное оснащение

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

Приложение № 4
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Курской области»

**Укомплектованность
медицинским персоналом лаборатории неонатального
скрининга ЦМГК**

№ п/п	Наименование должности врачебного и среднего медицинского персонала, в том числе специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием	Штатных единиц		Физических лиц	Укомплектованность
		Утверждено	Занято с учетом совместительства, без учета находящихся в декретном отпуске (отпуске по уходу за ребенком)		
1	2	3	4	5	6
1.	Заведующий ЦМГК, врач- генетик	1	1	1	100%
2	Врач-генетик	3	3	3	100%
3.	Врач – лабораторный генетик	7	7	4	57%
4.	Врач клинической лабораторной диагностики	0	0	0	0
5.	Врач-диетолог	0,25	0,25	0,25	57%
6.	Врач-эндокринолог (врач – детский эндокринолог)	0	0	0	0
7.	Врач-невролог	0	0	0	0
8.	Медицинский психолог (психолог)	0	0	0	0
9.	Врач ультразвуковой диагностики	3,5	3,5	2	70%
10.	Врач – акушер- гинеколог	0	0	0	0
11.	Биолог	2,5	2,5	2	80%
12.	Химик-эксперт медицинской организации	0	0	0	0
13.	Медицинский лабораторный техник (фельдшер- лаборант)	9,25	9,25	7	76%
14.	Лаборант	1	1	1	100%

1	2	3	4	5	6
15.	Старшая медицинская сестра	1	1	1	100%
16.	Медицинская сестра	6,5	6,5	5	77%
17.	Медицинская сестра процедурной	2	2	1	50%
18.	Акушерка	0	0	0	0
19.	Медицинский статистик	0	0	0	0
20.	Сестра-хозяйка	1	1	1	100%
21.	Медицинский регистратор	1	1	1	100%
22.	Санитар	2	2	1	50%

Приложение № 5
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Курской области»

**Паспорт ЦМГК
(подразделения медицинской генетики)**

Общая информация

Наименование:	Централизованная медико-генетическая консультация
Располагается на базе:	Областное бюджетное учреждение здравоохранения «Курская областная многопрофильная клиническая больница»
Руководитель:	Вялых Екатерина Константиновна
Адрес:	305007, г.Курск, ул.Сумская, д. 45а
Телефон:	+74712-35-95-52
Электронная почта:	okb5@kurskokb.ru
Количество сотрудников:	29
в том числе врачей-генетиков:	4
в т. ч. врачей-лабораторных генетиков:	4 + 2 биолога

Клиническая деятельность	да/нет	Кол-во в год
Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями	Да	155
Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:		
Преконцепционное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом	Да	73
Преконцепционное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в т. ч. скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)	Да	118
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)	Да	7209
Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)	Да	49
Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о пролонгировании беременности)	Да	95
Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в т. ч., в пренатальном периоде)	Нет	0
Инвазивные диагностические процедуры:		
биопсия хориона	Да	80

Клиническая деятельность	да/нет	Кол-во в год
плацентоцентез	Да	15
амниоцентез	Нет	0
кордоцентез	Нет	0
Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей	Да	12
Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ	Да	264
Неонатальный генетический скрининг	Да	8533
Прочее		

Лабораторная деятельность / методическая оснащённость	да/нет	Кол-во в год
Кариотипирование (цитогенетика) в том числе супружеские пары в том числе пренатально в том числе новорождённые	Да	368
FISH в том числе супружеские пары в том числе пренатально в том числе новорождённые в том числе в рамках ПГТ	Да	95
ПЦР диагностика наследственных заболеваний	Да	39
Молекулярное кариотипирование (ХМА) в том числе супружеские пары в том числе пренатально в том числе новорождённые	Нет	0
Секвенирование по Сэнгеру	Нет	0
Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом	Нет	0
Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) в том числе, ПГТ-А в том числе, ПГТ-М и ПГТ-СП	Нет	0
Неонатальный скрининг	Да	
Биохимия	Да	
Масс-спектрометрия	Нет	
ПЦР	Да	
Оборудование (основное)		
Кариотипирование:	Да	
FISH:	Да	
ПЦР:	Да	
Молекулярное кариотипирование (ХМА):	Нет	
Секвенирование по Сэнгеру:	Нет	
Высокопроизводительное секвенирование (NGS):	Нет	
Биохимический скрининг:	Да	
Масс-спектрометрия:	Нет	

Приложение № 6
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Курской области»

**План
мероприятий региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального
скрининга в Курской области»**

№ п/п	Наименование мероприятия	Сроки реализации		Ответственный исполнитель	Наименование результата, на достижение которого направлено мероприятие	Вид документа (источник, на основании которого фиксируется достижение результата)	Результат в указанном периоде
		Начало	Окончание				
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга (РНС) в субъекте						
1.1.	Создание нормативной правовой базы по реализации мероприятий, направленных на повышение качества и доступности медицинской помощи детям с врожденными и	27.10.2022	09.12.2022	И.Л. Горяинова, заместитель председателя – начальник управления организации службы детства и родовспоможения комитета	Обеспечено нормативно-правовое регулирование РНС в Курской области	Постановление Администрации Курской области «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального	Обеспечено нормативно-правовое регулирование РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
	(или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга (НС) и расширенного неонатального скрининга (РНС) в Курской области			здравоохранения Курской области (далее – КЗКО)		скрининга в Курской области»	
1.2.	Разработка и утверждение региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области» для обеспечения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга»	27.10.2022	09.12.2022	Л.П. Зайцева, заместитель начальника управления организации службы детства и родовспоможения КЗКО	Разработана и утверждена региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»	Постановление Администрации Курской области «Об утверждении региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»	Разработана и утверждена региональная программа «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Курской области»
1.3.	Издание приказа по маршрутизации, регламентирующего все	27.10.2022	09.12.2022	Л.П. Зайцева, заместитель начальника	Сформирована и утверждена региональным	Приказ КЗКО от 07.11.2022 № 820 «Об организации	Издан приказ по маршрутизации, регламентирую-

1	2	3	4	5	6	7	8
	этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н			управления организации службы детства и родовспоможения КЗКО	приказом оптимальная маршрутизация пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Курской области, основанная на существующей инфраструктуре субъекта, обеспечивающая 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	проведения обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг) и маршрутизации пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, выявленных по его результатам, в Курской области»	щих все этапы проведения РНС
1.4.	Наличие регионального документа по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными	27.10.2022	09.12.2022	Л.П. Зайцева, заместитель начальника управления организации службы детства и	Сформирована и утверждена региональным приказом оптимальная маршрутизация пациентов с	Приказ КЗКО от 10.03.2021 № 157 «Об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими	Имеется региональный документ по реализации льготного лекарственного обеспечения

1	2	3	4	5	6	7	8
	заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра»			родовспоможения КЗКО	врожденными и (или) наследственными заболеваниями, их диспансерное наблюдение и обеспечение лекарственными препаратами, в том числе в рамках взаимодействия с Фондом «Круг добра».	(орфанными) заболеваниями в Курской области» (в редакции приказа от 30.11.2021 № 708, утверждающего Порядок взаимодействия комитета здравоохранения Курской области и медицинских организаций, подведомственных комитету здравоохранения Курской области, в целях обеспечения детей, страдающих тяжелыми жизнеугрожающим и и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами и медицинскими изделиями за счет	пациентов с врожденными и (или) наследственным и заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом «Круг добра».

1	2	3	4	5	6	7	8
						Фонда «Круг добра»)	
1.5.	Формирование перечня стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС	31.10.2022	09.12.2022	П.М. Абезяева, главный внештатный специалист неонатолог КЗКО; С.П. Гусева, главный внештатный специалист педиатр КЗКО	Обеспечено нормативно-правовое регулирование РНС в Курской области	Распоряжение КЗКО о внедрении перечня стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС	Сформирован и тиражирован перечень стандартов операционных процедур при проведении РНС
2.	Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС						
2.1.	Информирование медицинских организаций Курской области о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС	31.10.2022	29.11.2022	Л.П. Зайцева, заместитель начальника управления организации службы детства и родовспоможения КЗКО	Сформирована оптимальная маршрутизация в Курской области, основанная на существующей инфраструктуре субъекта РФ, обеспечивающей проведение РНС	Приказ КЗКО от 07.11.2022 № 820 «Об организации проведения обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг) и маршрутизации пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного	Медицинские организации Курской области проинформированы о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
						заболевания, выявленных по его результатам, в Курской области»	
2.2.	Проведение тестовых отправок биологического материала из медицинских организаций Курской области внутри субъекта и в медицинские организации, обеспечивающие проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС	14.11.2022	25.12.2022	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; П.М. Абезяева, главный внештатный специалист неонатолог КЗКО	Оценка эффективности разработанной схемы логистики для обеспечения РНС; определение времени доставки биологического материала в медицинские организации, обеспечивающие проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС	Журнал регистрации отправки биологического материала	Максимальное время доставки биологического материала в учреждения, обеспечивающие проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС, - 12 часов
2.3.	Обучение медицинских работников медицинских организаций ОПЦ, ОДКБ, КГКБ СМП, ЖГБ, КГКБ № 4, КГДП, ОБУЗ Суджанская ЦРБ, МСЧ 125 ФМБА России, ОБУЗ Глушковская ЦРБ, ОБУЗ Льговская ЦРБ,	08.11.2022	23.12.2022	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; П.М. Абезяева, главный внештатный специалист неонатолог КЗКО	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС; сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских	Протоколы семинаров и практических занятий	40 медицинских работников медицинских организаций обучены правилам забора крови и формирования направления на РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
	ОБУЗ Щигровская ЦРБ правилам забора крови и формирования направления на РНС				работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных для проведения РНС		
2.4.	Формирование необходимого запаса тест-бланков в ОПЦ, ОДКБ, КГКБ СМП, ЖГБ, КГКБ № 4, КГДП, ОБУЗ Суджанская ЦРБ, в МСЧ 125 ФМБА России, ОБУЗ Глушковская ЦРБ, ОБУЗ Льговская ЦРБ, ОБУЗ Щигровская ЦРБ	08.11.2022	23.12.2022	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; главные врачи медицинских организаций	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС	Журнал учета (прихода и расхода) материальных ценностей, акты приема-передачи	Создан необходимый запас тест- бланков в медицинских организациях для обследования новорожденных на РНС
2.5.	Выбор уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в Курской области и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС, закрепление ее	27.10.2022	07.11.2022	И.Л. Горяинова, заместитель председателя – начальник управления организации службы детства и родовспоможения КЗКО	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС	Приказ КЗКО от 07.11.2022 № 820 «Об организации проведения обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг) и маршрутизации	ОБУЗ «Курская областная клиническая многопрофиль- ная больница» (далее – КОМКБ) уполномочена осуществлять сбор тест- бланков и их отправку для выполнения РНС, а также отправку

1	2	3	4	5	6	7	8
	функций нормативным актом субъекта					пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, выявленных по его результатам, в Курской области»	биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС
2.6.	Заключение договоров с транспортными компаниями на оказание услуг по транспортировке биологического материала в г. Москву - в учреждения, обеспечивающие проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС	07.11.2022	23.12.2022	М.И. Лукашов, главный врач КОМКБ	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС	Договор на оказание услуг по транспортировке биологического материала	Обеспечены условия для своевременной доставки биологического материала в г. Москву - в учреждения, обеспечивающие проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС
2.7.	Заключение договоров на оказание медицинских услуг по проведению РНС и проведению подтверждающей диагностики в рамках РНС	07.11.2022	23.12.2022	М.И. Лукашов, главный врач КОМКБ	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС	Договор (контракт) на оказание медицинских услуг	Обеспечены условия для проведения РНС и подтверждающей диагностики в рамках РНС
3.	Совершенствование материально-технической базы медико-генетических кабинетов (центров) медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						

1	2	3	4	5	6	7	8
3.1.	Приобретение орг-техники для осуществления интеграции электронной системы анализатора-счетчика лабораторного полуавтоматического Victor- 2 в систему ВИМИС АКиНЕО	10.10.2022	15.12.2022	М.И. Лукашов, главный врач КОМКБ	Возможность передачи данных о проведенном НС, а также получения результатов РНС для формирования группы пациентов высокого риска	Договор с поставщиком, акт приема-передачи	Созданы условия для проведения НС и РНС согласно требованиям приказа Минздрава России от 21.04.2022 № 274н
3.2.	Приобретение автоматического биохимического анализатора с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для проведения НС	10.10.2022	31.12.2025	М.И. Лукашов, главный врач КОМКБ	Возможность автоматической передачи данных о проведенном НС, а так же получение результатов РНС для формирования группы высокого риска, ведение регистра врожденных и наследственных заболеваний и передача данных	Договор с поставщиком, акт приема-передачи	Созданы условия для проведения НС и РНС согласно требованиям приказа Минздрава России от 21.04.2022 № 274н
4.	Обеспечение квалифицированными кадрами медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС						
4.1.	Определение потребности Курской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской	Февраль ежегодно	Март ежегодно	В.В. Даниленко - заместитель председателя КЗКО	Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских	Приказ Министерства здравоохранения Курской области	Определена потребность Курской области в медицинских кадрах в разрезе

1	2	3	4	5	6	7	8
	организации и каждой медицинской специальности				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.		каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности на 2023 – 2025 гг.
4.2.	Формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности Курской области в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том	Апрель Ежегодно	Май Ежегодно	В.В. Даниленко - заместитель председателя КЗКО	Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий, осуществляющих НС и РНС, а также врачей-специалистов,	Заявка на целевое обучение по программам ординатуры	Сформирована и размещена на сайте мониторинга ИС Предприятие заявка на целевое обучение по программам ординатуры по специальностям «Генетика», «Педиатрия» (на 2023 г. - 10 чел.), «Неврология» (на 2023 г. – 5 чел.),

1	2	3	4	5	6	7	8
	числе выявляемых с помощью РНС, с учетом специфики субъекта				осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями		«Пульмонология» (1 чел.), «Эндокринология детская» (1 чел.) и др. на следующий год
4.3.	Формирование штатного расписания ЦМГК «Курская областная многопрофильная клиническая больница» (далее – КОМКБ) с определением фонда оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС	01.01.2023	31.03.2023	М.И. Лукашов, главный врач КОМКБ	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	Штатное расписание МГК КОМКБ	Утверждено штатное расписание МГК КОМКБ
4.4.	Трудоустройство медицинских работников в ЦМГК	01.01.2023	31.12.2025	М.И. Лукашов, главный врач КОМКБ;	Сформированы мероприятия по повышению	Федеральный регистр медицинских	Укомплектованность ЦМГК КОМКБ, ОДКБ

1	2	3	4	5	6	7	8
	КОМКБ и ОДКБ			И.В. Зоря, главный врач ОДКБ	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	работников	медицинскими кадрами - 95,0%
4.5.	Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского	01.01.2023	31.12.2025	В.В. Даниленко - заместитель председателя КЗКО, главные врачи медицинских организаций	Сформированы мероприятия по повышению квалификации средних медицинских работников, осуществляющих отбор проб у новорожденных, медицинских сотрудников лабораторий,	Удостоверение специалиста	Повышена квалификация медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в

1	2	3	4	5	6	7	8
	образования				осуществляющих НС и РНС, а также врачей- специалистов, осуществляющих диспансерное наблюдение за пациентами с наследственными и (или) врожденными заболеваниями		Курской области, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования
5.	Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
5.1	Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	17.11.2022	25.11.2022	Д.В. Сергиенко, заместитель председателя, начальник управления цифрового развития и информационных технологий КЗКО; Л.П. Зайцева, заместитель начальника управления организации службы детства и родовспоможения КЗКО; Е.К. Вялых, главный внештатный	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 (МИС),	Приказ КЗКО по организации информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Создана рабочая группа по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
				<p>специалист по медицинской генетике КЗКО; Антюхина М.Н., главный внештатный специалист акушер-гинеколог КЗКО; П.М. Абезяева, главный внештатный специалист неонатолог КЗКО; Т.В. Попова, главный внештатный специалист по информационным системам КЗКО</p>	<p>лабораторных информационных систем (ЛИС), систем передачи и архивации изображений медицинских организаций с государственной информационной системой в сфере здравоохранения (ГИС СЗ) субъекта Российской Федерации, Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (ЕГИСЗ) и компонентом федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и</p>		

1	2	3	4	5	6	7	8
					и гинекология» и «Неонатология» (ВИМИС «АКиНЕО»)		
5.2.	Создание дорожной карты по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	07.11.2022	18.11.2022	Д.В. Сергиенко, заместитель председателя, начальник управления цифрового развития и информационных технологий КЗКО; Л.П. Зайцева, заместитель начальника управления организации службы детства и родовспоможения КЗКО; Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; М.Н. Антюхина, главный внештатный специалист акушер-гинеколог КЗКО; П.М. Абезяева,	Проведена интеграция МИС/ЛИС/ГИС СЗ субъекта Российской Федерации с ЕГИСЗ и компонентом федеральной государственной информационной системы ВИМИС «АКиНЕО»	Приказ КЗКО по организации информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС	Создан план поэтапного создания условий для информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
				главный внештатный специалист неонатолог КЗКО; Т.В. Попова, главный внештатный специалист по информационным системам КЗКО			
5.3.	Определение медицинских организаций (далее – МО), в которых выдается медицинское свидетельство о рождении (далее – МСР) –учреждения родовспоможения	31.10.2022	18.11.2022	И.Л. Горяинова, заместитель председателя – начальник управления организации службы детства и родовспоможения КЗКО	Проведена интеграция МИС/ЛИС/ГИС СЗ субъекта Российской Федерации с ЕГИСЗ и компонентом федеральной государственной информационной системы ВИМИС «АКиНЕО»	Приказ КЗКО от 07.11.2022 № 820 «Об организации проведения обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг) и маршрутизации пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания,	Определены МО, в которых выдается МСР (ОПЦ, КГКБ СМП, КГКБ № 4, ОБУЗ Суджанская ЦРБ, в МСЧ 125 ФМБА России, ОБУЗ Глушковская ЦРБ, ОБУЗ Льговская ЦРБ, ОБУЗ Щигровская ЦРБ

1	2	3	4	5	6	7	8
						выявленных по его результатам, в Курской области»	
5.4.	Определение МО осуществляющих забор крови на НС и РНС (акушерские стационары, детские больницы, детские поликлиники)	31.10.2022	18.11.2022	И.Л. Горяинова, заместитель председателя – начальник управления организации службы детства и родовспоможения КЗКО	Проведена интеграция МИС/ЛИС/ГИС СЗ субъекта Российской Федерации с ЕГИСЗ и компонентом федеральной государственной информационной системы ВИМИС «АКиНЕО»	Приказ КЗКО от 07.11.2022 № 820 «Об организации проведения обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг) и маршрутизации пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, выявленных по его результатам, в Курской области»	Определены МО, в которых осуществляется забор крови на НС и РНС (ОПЦ, ОДКБ, КГКБ СМП, КГКБ № 4, ОБУЗ Суджанская ЦРБ, в МСЧ 125 ФМБА России, ОБУЗ Глушковская ЦРБ, ОБУЗ Льговская ЦРБ, ОБУЗ Щигровская ЦРБ, КГДП
5.5.	Обеспечение МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС, возможностью передачи	Данный СЭМД пока не утвержден, определение сроков станет возможным после его утверждения		Т.В. Попова, главный внештатный специалист по	Созданы условия для ведения регионального сегмента	Информационная система	В МО, осуществляющих забор крови на НС и РНС,

1	2	3	4	5	6	7	8
	сведений о факте забора крови (СЭМД «Направление на неонатальный скрининг») в ВИМИС «АКиНЕО»			информационным системам КЗКО	федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС		созданы условия для передачи сведений о факте забора крови в ВИМИС «АКиНЕО»
5.6.	Обеспечение ЦМГК возможностью передачи сведений о результате исследования (СЭМД «Протокол лабораторного исследования») в ВИМИС «АКиНЕО»	31.05.2022	31.12.2022	Т.В. Попова, главный внештатный специалист по информационным системам КЗКО	Проведена интеграция МИС/ЛИС/ГИС СЗ субъекта Российской Федерации с ЕГИСЗ и компонентом федеральной государственной информационной системы ВИМИС «АКиНЕО»	Информационная система	ЦМГК имеет возможность передачи сведений о результате исследования в рамках НС в ВИМИС «АКиНЕО»
5.7.	Сбор сведений о специалистах, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС	15.11.2022	15.12.2022	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; Т.В. Попова, главный внештатный специалист по информационным системам КЗКО	Проведена интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание	Список специалистов	Составлен список специалистов, которым предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО»

1	2	3	4	5	6	7	8
					<p>медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС</p>		
5.8.	<p>Проведение первичной регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов, которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС</p>	31.05.2022	31.12.2022	<p>Т.В. Попова, главный внештатный специалист по информационным системам КЗКО</p>	<p>Проведена интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС</p>	Информационная система	<p>Проведена первичная регистрации в ВИМИС «АКиНЕО» специалистов</p>
5.9.	<p>Передача данных с указанием специалистов, которым должен быть</p>	31.05.2022	31.12.2022	<p>Т.В. Попова, главный внештатный специалист по</p>	<p>Проведена интеграция медицинских информационных</p>	Информационная система	<p>Переданы данные с указанием специалистов,</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
	предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» по ролевой модели при информационном взаимодействии между МО в рамках проведения НС и РНС в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для регистрации			информационным системам КЗКО	систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС		которым должен быть предоставлен доступ к ВИМИС «АКиНЕО» в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России для регистрации
5.10.	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	31.05.2022	31.12.2022	Т.В. Попова, главный внештатный специалист по информационным системам КЗКО	Проведена интеграция медицинских информационных систем для обеспечения непрерывного информационного взаимодействия, сопровождающего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными	Протоколы практических занятий	Проведено обучение специалистов работе в ВИМИС «АКиНЕО»

1	2	3	4	5	6	7	8
					заболеваниями, выявленными при РНС		
5.11.	Разработка локальных инструкций по порядку внесения информации в информационную систему и подготовке документов для забора образца крови, а также по внесению информации о новорожденном в ВИМИС АКиНЕО	31.05.2022	31.12.2022	Т.В. Попова, главный внештатный специалист по информационным системам КЗКО; Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО	Созданы условия для ведения регионального сегмента федерального регистра новорожденных с выявленными наследственными и (или) врожденными заболеваниями в результате проведения РНС		Наличие в МО локальных инструкций по порядку внесения информации в информационную систему
5.12.	Обеспечение возможности проведения телемедицинских консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями при необходимости	01.01.2023	31.12.2025	Д.В. Сергиенко, заместитель председателя, начальник управления цифрового развития и информационных технологий КЗКО; главные врачи МО	Формирование и развитие цифрового контура для обеспечения медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ КЗКО от 29.06.2022 № 451 «Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий в Курской области»	Обеспечена возможность телемедицинских консультаций пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственным и заболеваниями
5.13.	Разработка и реализация плана проведения			Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по	Обеспечение пациентов с выявленными	Совместные протоколы консультаций/	Составлен план заявок на проведение

1	2	3	4	5	6	7	8
	<p>консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ), в том числе с применением телемедицинских технологий</p> <p>консультаций/консилиумов пациентов с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями профильными национальными медицинскими исследовательскими центрами (НМИЦ), в том числе с применением телемедицинских технологий</p>	<p>Ежегодно на предстоящий год</p>		<p>медицинской генетике КЗКО; П.М. Абезяева, главный внештатный специалист неонатолог КЗКО; С.П. Гусева, главный внештатный специалист педиатр КЗКО; главные врачи МО</p>	<p>врожденными и (или) наследственными заболеваниями доступной и качественной медицинской помощью</p>	<p>консилиумов, медицинские карты пациентов</p>	<p>консультаций/консилиумов с профильными НМИЦ</p>

1	2	3	4	5	6	7	8
6.	Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС						
6.1.	Мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска: семейное консультирование, обследование членов семьи, пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний	Постоянно	Постоянно	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; М.Н. Антюхина, главный внештатный специалист акушер-гинеколог КЗКО	Достижение цели региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга» - снижение младенческой смертности посредством реализации мероприятий массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках РНС к 2025 году до 4,4 на 1000 родившихся живыми	Приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н	Обеспечена профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска. Снижение показателя младенческой смертности до 4,4 на 1000
6.2.	Своевременная передача информации из МГК в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с	Постоянно	Постоянно	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС и оказание	Журнал регистрации сведений о новорожденных группы высокого риска	Информация о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным

1	2	3	4	5	6	7	8
	подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием				медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС		и (или) врожденным заболеванием передается из МГК в детские поликлиники (поликлинические отделения) в течение 24 часов
6.3.	Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию	Постоянно	Постоянно	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС и оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Региональный сегмент федерального регистра новорожденных с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Все дети с выявленными в рамках РНС врожденными и (или) наследственными заболеваниями взяты на диспансерный учет
6.4.	Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим	Постоянно	Постоянно	Главные врачи медицинских организаций Курской области; Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС и оказание медицинской помощи пациентам с	Первичная медицинская документация - История развития ребенка (форма 112/у)	Пациенты своевременно направлены для оказания специализированной медицинской помощи,

1	2	3	4	5	6	7	8
	законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком			медицинской генетике КЗКО	врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС		консультации врача-генетика
6.5.	Проведение медико-генетического консультирования врачом МГК, в том числе с применением телемедицинских технологий, ежедневно - с понедельника по пятницу с 9-00 до 16-00	Постоянно	Постоянно	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; М.И. Лукашов, главный врач КОМКБ	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС и оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Первичная медицинская документация - История развития ребенка (форма 112/у)	Пациенты своевременно получают консультацию врача-генетика, в том числе с применением телемедицинских технологий
6.6.	Развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента	01.01.2023	31.12.2025	М.И. Лукашов, главный врач КОМКБ; И.В. Зоря, главный врач ОДКБ	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС и оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными	Первичная медицинская документация - История развития ребенка (форма 112/у), медицинская карта стационарного больного (форма 003/у)	Пациенты своевременно получают консультацию при осуществлении динамического диспансерного наблюдения, в том числе с применением телемедицинских

1	2	3	4	5	6	7	8
					заболеваниями, выявленными в рамках РНС		технологий
6.7.	Своевременное обеспечение пациента необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)	Постоянно	Постоянно	И.Л. Овчинникова, начальник отдела лекарственного обеспечения КЗКО; главные врачи медицинских организаций Курской области	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС и оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Региональные сегменты федеральных регистров «Федеральный регистр 14 нозологий», «Федеральный регистр больных жизнеугрожающими (орфанными) заболеваниями», «Федеральный регистр льготного лекарственного обеспечения» Первичная медицинская документация - История развития ребенка (форма 112/у)	Пациенты своевременно обеспечены необходимыми лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания (при необходимости)
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	Постоянно	Постоянно	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по	Внедрены клинические рекомендации и стандарты	Приказ КЗКО «О внедрении клинических рекомендаций»	Оказание медицинской помощи детям с врожденными и

1	2	3	4	5	6	7	8
	больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями			медицинской генетики КЗКО; Н.И. Кононенко, главный внештатный специалист генетик ЦФО; С.П. Гусева, главный внештатный специалист педиатр КЗКО; главные врачи медицинских организаций КЗКО	медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти и научными профессиональными сообществами, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% медицинских организаций	Первичная медицинская документация - История развития ребенка (форма 112/у), медицинская карта стационарного больного (форма 003/у)	(или) наследственным и заболеваниями осуществляется в соответствии клиническими рекомендациями и протоколами
7.2.	Разработка и внедрение в медицинских организациях протоколов/ алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка	Постоянно	Постоянно	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; С.П. Гусева, главный внештатный специалист педиатр КЗКО; главные врачи медицинских организаций	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и	Клинический протокол, утвержденный руководителем медицинской организации	В медицинских организациях разработаны и внедрены протоколы/ алгоритмы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственным и заболеваниями

1	2	3	4	5	6	7	8
	оказания медицинской помощи по профилю и с учетом стандарта медицинской помощи				(или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях		
8.	Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.						
8.1.	Разработка и реализация плана мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на основе клинических рекомендаций по профилю патологии	10.11.2022	23.12.2022	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; С.П. Гусева, главный внештатный специалист педиатр КЗКО	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные Минздравом России, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях	План мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Разработан план мероприятий по обеспечению достижения критериев качества лечения пациентов с врожденными и (или) наследственным и заболеваниями
8.2.	Мониторинг выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества	Постоянно	Постоянно	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; С.П. Гусева, главный	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные уполномоченным	Акт проверки в рамках ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности	Качество проведения РНС соответствует установленным критериям оценки качества

1	2	3	4	5	6	7	8
				внештатный специалист педиатр КЗКО	федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях		
8.3.	Оценка соответствия оказываемой медицинской помощи клиническим рекомендациям с использованием цифровых технологий	01.01.2023	31.12.2025	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; С.П. Гусева,	Внедрены клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи, утвержденные	Акт проверки в рамках ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности	Оказываемая медицинская помощь соответствует клиническим рекомендациям

1	2	3	4	5	6	7	8
	при наличии в региональной МИС)			главный внештатный специалист педиатр КЗКО	уполномоченным федеральным органом исполнительной власти, по ведению больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в 100% профильных медицинских организациях		
9.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями						
9.1.	Внедрение новых технологий диагностики, лечения и профилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями по мере их утверждения в клинических рекомендациях и стандартах	01.01.2023	31.12.2025	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; С.П. Гусева, главный внештатный специалист педиатр КЗКО	Обеспечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями доступной и качественной оказанием медицинской помощью в соответствии с современными стандартами	Первичная медицинская документация - История развития ребенка (форма 112/у), медицинская карта стационарного больного (форма 003/у)	Снижение показателей младенческой и детской смертности, детской инвалидности
10.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.						

1	2	3	4	5	6	7	8
10.1.	Организация сбора достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	01.12.2022	01.02.2026	Л.П. Зайцева, заместитель начальника управления организации службы детства и родовспоможения КЗКО; М.А. Михайлова, заместитель начальника по медицинской статистике и организационно-методической работе МИАЦ КОМКБ	Организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием информационных сервисов	Формы федерального статистического наблюдения (ФСН): №1-дети (здрав) - 1 раз в год; №12 – ежеквартально; №14 – ежеквартально; №19 – 1 раз в год; №30 – ежеквартально; №32 – 1 раз в год. Аналитический отчет по итогам года	Наличие достоверной статистической информации по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственным и заболеваниями
10.2.	Внесение данных о пациентах с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в информационные системы в сфере здравоохранения Российской Федерации (ЕГИСЗ) – регистры: «Федеральный регистр 14 нозологий», «Федеральный регистр больных	01.12.2022	01.02.2026	М.А. Михайлова, заместитель начальника по медицинской статистике и организационно-методической работе МИАЦ КОМКБ	Организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием информационных	Региональные сегменты федеральных регистров «Федеральный регистр 14 нозологий», «Федеральный регистр больных жизнеугрожающими (орфанными) заболеваниями», «Федеральный регистр льготного	Наличие актуальной информации по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в федеральных регистрах.

1	2	3	4	5	6	7	8
	жизнеугрожающими (орфанными) заболеваниями», «Федеральный регистр льготного лекарственного обеспечения»				сервисов	лекарственного обеспечения»	
10.3.	Анализ ситуации по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Курской области, предложения для принятия управленческих решений	01.02.2023	Ежегодно по итогам года	Л.П. Зайцева, заместитель начальника управления организации службы детства и родовспоможения КЗКО	Организован сбор достоверных статистических данных по заболеваемости, смертности и инвалидности среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием информационных сервисов	Аналитическая справка по итогам года	Совершенствование системы проведения РНС
11.	Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения						
11.1.	Разработка и утверждение формы информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению РНС	10.11.2022	09.12.2022	П.М. Абезяева, главный внештатный специалист неонатолог КЗКО	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС и оказание медицинской помощи пациентам с	Распоряжение КЗКО «Об утверждении формы информированного согласия для законных представителей	Разработана и утверждена форма информированного согласия для законных представителей ребенка по

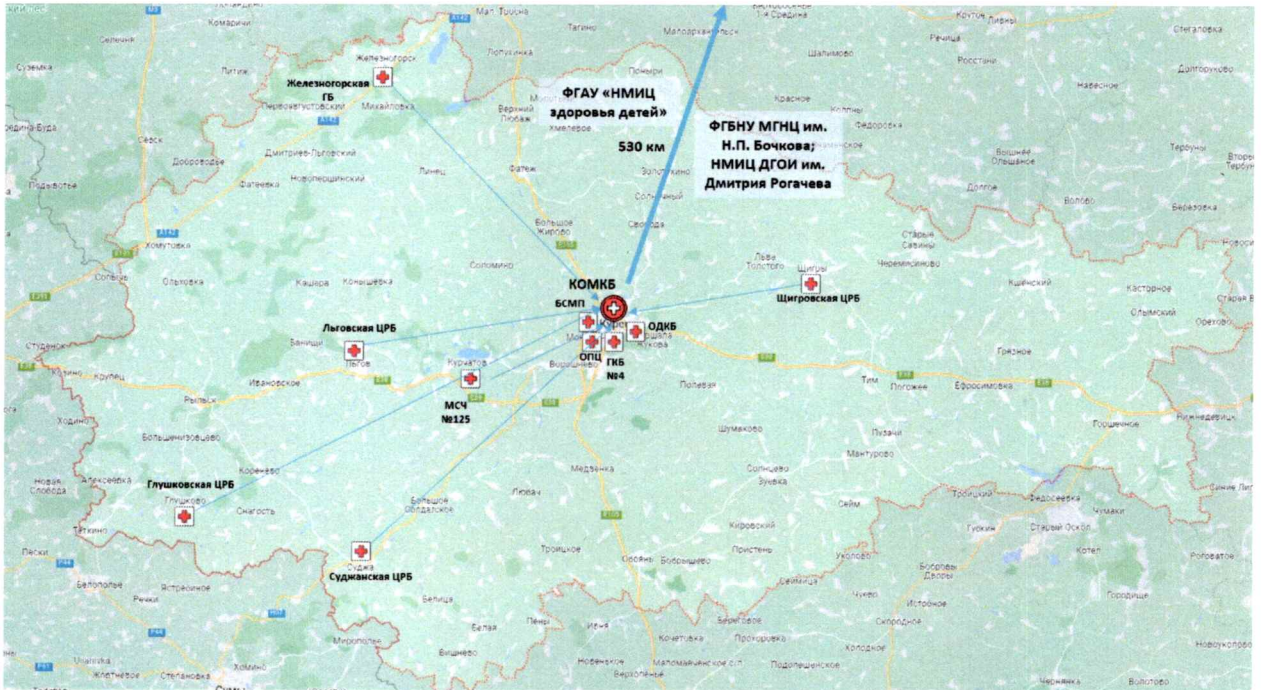
1	2	3	4	5	6	7	8
					врожденными и (или) наследственными заболеваниями, сайты медицинских организаций выявленными в рамках РНС	ребенка по проведению РНС»	проведению РНС
11.2.	Разработка плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в Курской области	10.11.2022	09.12.2022	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС и оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	План мероприятий по информированию населения о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в регионе	Разработан План мероприятий по информированию населения о целях, сроках, задачах РНС; начато тиражирование информационных материалов
11.3.	Обеспечение наличия информационных стендов, памяток и иных информационных носителей, в доступной форме предоставляющей информацию о РНС, в родовспомогательных и	12.12.2022	01.02.2023	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; П.М. Абезяева, главный внештатный специалист	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС и оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или)	Информационные стенды, памятки, статьи в СМИ и на сайтах родовспомогательных и детских медицинских организаций	Обеспечено информирование населения о РНС

1	2	3	4	5	6	7	8
	детских медицинских организациях			неонатолог КЗКО; С.П. Гусева, главный внештатный специалист педиатр КЗКО; главные врачи медицинских организаций Курской области	наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС		
11.4.	Размещение информационных материалов в МГК, женских консультациях, родильных домах/отделениях, детских поликлиниках/отделениях, о целях, возможностях и результатах РНС	Постоянно	Постоянно	Е.К. Вялых, главный внештатный специалист по медицинской генетике КЗКО; М.Н. Антюхина, главный внештатный специалист акушер-гинеколог КЗКО; П.М. Абезяева, главный внештатный специалист неонатолог КЗКО; С.П. Гусева, главный внештатный специалист педиатр КЗКО; главные врачи	Сформирована оптимальная маршрутизация, обеспечивающая проведение РНС и оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС	Информация о РНС на информационных стендах, сайтах медицинских организаций, памятки, иные информационные носители	Информация о РНС размещена на информационных стендах, сайтах медицинских организаций, распространяются памятки, иные информационные носители

1	2	3	4	5	6	7	8
				медицинских организаций Курской области			

Приложение № 8
к региональной программе
«Обеспечение расширенного
неонатального скрининга в
Курской области»

Схема № 2
доставки биоматериала в субъекте для проведения РНС



Расстояние с учётом существующих транспортных магистралей от места отправки биоматериала (ЦГМК КОМКБ) до лаборатории, осуществляющей проведение РНС (НМИЦ здоровья детей), и лабораторий, осуществляющих проведение уточняющей диагностики, не превышает 530 км. Транспортировка биоматериала осуществляется курьерской службой по договору, автомобильным транспортом, 3 раза в неделю, выезд: понедельник, среда – в 15-00; пятница – в 16-00.