

№ 206002-2022-10524  
от 09.12.22

# ПРАВИТЕЛЬСТВО ЛЕНИНГРАДСКОЙ ОБЛАСТИ

## ПОСТАНОВЛЕНИЕ

от 9 декабря 2022 года № 905

### Об утверждении региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

В целях обеспечения улучшения здоровья детского населения Ленинградской области в результате проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, реализации федерального проекта "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" Правительство Ленинградской области п о с т а н о в л я е т :

1. Утвердить прилагаемую региональную программу "Обеспечение расширенного неонатального скрининга".
2. Контроль за исполнением постановления возложить на заместителя Председателя Правительства Ленинградской области по социальным вопросам.
3. Настоящее постановление вступает в силу с даты официального опубликования.

Губернатор  
Ленинградской области



А.Дрозденко

УТВЕРЖДЕНА  
постановлением Правительства  
Ленинградской области  
от 9 декабря 2022 года № 905  
(приложение)

## Региональная программа "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

### ВВЕДЕНИЕ

Региональная программа "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" является документом, определяющим цели, задачи, направления, приоритеты комплексных решений по улучшению здоровья детского населения Ленинградской области в результате проведения неонатального скрининга (далее – НС) и расширенного неонатального скрининга (далее – РНС), повышению качества, доступности и безопасности медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, снижению смертности и инвалидизации детского населения Ленинградской области.

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

Для анализа использованы данные Федеральной службы государственной статистики, форм федерального статистического наблюдения, региональной статистики, а также данные, представленные медико-генетической консультацией ГБУЗ ЛОКБ. Данные указаны в абсолютных значениях, долях от общего числа и расчетных значениях на 100 тыс. населения.

##### 1.1. Краткая характеристика Ленинградской области.

Общая площадь территории Ленинградской области составляет 83908 кв. км. Область граничит с Финляндией и Эстонией, а также с пятью субъектами Российской Федерации – Республикой Карелия, Вологодской, Новгородской, Псковской областями, городом федерального значения Санкт-Петербургом.

Ленинградская область включает в себя 17 муниципальных районов: Бокситогорский, Волосовский, Волховский, Всеволожский, Выборгский, Гатчинский, Кингисеппский, Киришский, Кировский, Лодейнопольский, Ломоносовский, Лужский, Подпорожский, Приозерский, Сланцевский, Тихвинский, Тосненский и один городской округ – Сосновоборский.

100 процентов общей территории региона занимают равнины.

С запада на восток область протянулась на 500 км, а наибольшая протяженность с севера на юг составляет 320 км.

Климат Ленинградской области атлантико-континентальный. Морские воздушные массы обуславливают сравнительно мягкую зиму с частыми оттепелями и умеренно-теплое, иногда прохладное лето.

Экологических факторов, значимо влияющих на здоровье населения, в том числе на распространенность врожденных заболеваний, нет.

На территории Ленинградской области, по данным Росстата, находятся 2943 населенных пункта. Все населенные пункты имеют хорошую транспортную доступность.

Основная часть валового регионального продукта (ВРП) (около 80% от общего объема) создается в реальном секторе экономики: промышленном производстве, строительстве, на транспорте и связи, в оптовой и розничной торговле и сельском хозяйстве.

Для оказания медицинской помощи жителям Ленинградской области функционирует сеть медицинских учреждений, представленная 43 медицинскими организациями, оказывающими населению первичную медико-санитарную помощь, специализированную, включая высокотехнологичную, медицинскую помощь, в том числе ФГБУЗ ЦМСЧ № 38 ФМБА России в г. Сосновый Бор.

Таблица 1

#### Краткая характеристика Ленинградской области

| 1                                         | 2                                                                     |
|-------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|
| Административный центр                    | Гатчина                                                               |
| Площадь территории региона                | 83908 кв. км                                                          |
| Плотность населения<br>(чел. на 1 кв. км) | 22,6 на 1 кв. км                                                      |
| Наиболее крупные города (списком)         | Гатчина, Мурино, Всеволожск, Выборг, Сертолово, Сосновый бор, Кудрово |
| Муниципальные образования, все            | 205                                                                   |



| 1                                                       | 2       |
|---------------------------------------------------------|---------|
| Муниципальные районы                                    | 17      |
| Городские округа                                        | 1       |
| Городские поселения                                     | 66      |
| Сельские поселения                                      | 121     |
| Население (0 – 17 лет)<br>(на 1 января 2022 года), чел. | 335229  |
| из них до года                                          | 14525   |
| Городское (дети 0 – 17 лет), чел.                       | 230404  |
| Сельское (дети 0 – 17 лет), чел.                        | 104825  |
| Общая численность населения, чел.                       | 1911586 |

## 1.2. Анализ основных демографических показателей Ленинградской области.

Таблица 2

### Демографические показатели

|                                                   | 2018<br>год | 2019<br>год | 2020<br>год | 2021<br>год | Оперативные данные<br>за 9 месяцев 2022 года |
|---------------------------------------------------|-------------|-------------|-------------|-------------|----------------------------------------------|
| Коэффициент рождаемости на 1000 населения         | 7,6         | 7,2         | 7,1         | 6,9         | 6,3                                          |
| Общий коэффициент смертности<br>на 1000 населения | 12,9        | 12,5        | 14,9        | 17,1        | 14,0                                         |
| Коэффициент естественного прироста<br>населения   | -5,3        | -5,3        | -7,8        | -10,2       | -7,7                                         |

Показатель общей смертности в Ленинградской области находится практически на уровне Российской Федерации. В 2021 – 2022 годах смертность населения увеличилась за счет пандемии COVID-19. После проделанной большой работы по профилактике инфекции, вакцинации населения, общая смертность в области снизилась по итогам 9 месяцев 2022 года до 14,0 на 1 тысячу населения, а без учета случаев смерти от COVID-19 общая смертность в Ленинградской области составляет 12,2, что ниже уровня 2019 года.



В то же время рождаемость в Ленинградской области ниже среднего уровня по Российской Федерации. По данным Росстата за 2021 год рождаемость по стране составила 9,6 на 1 тысячу населения, а в Ленинградской области – 6,9. За счет низкого уровня рождаемости естественная убыль населения Ленинградской области превышает аналогичные данные по Российской Федерации: по итогам 2021 года этот показатель по стране составил (-) 7,1 на 1 тыс. населения, а в Ленинградской области (-) 10,2.

Важнейший показатель демографического благополучия населения – ожидаемая продолжительность жизни при рождении в Ленинградской области находится на уровне Российской Федерации (по данным Росстата).

Таблица 3

## Ожидаемая продолжительность жизни при рождении (лет)

| Год  | Ленинградская область | Российская Федерация |
|------|-----------------------|----------------------|
| 2018 | 73,07                 | 72,91                |
| 2019 | 73,64                 | 73,34                |
| 2020 | 71,53                 | 71,54                |
| 2021 | 70,17                 | 70,60                |

Таблица 4

## Численность населения в Ленинградской области (чел.)

| Демографические показатели            | На 1 января 2018 года | На 1 января 2019 года | На 1 января 2020 года | На 1 января 2021 года | На 1 января 2022 года |
|---------------------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| Численность населения, всего          | 1813816               | 1847867               | 1875872               | 1892711               | 1911586               |
| Из общего числа<br>Дети 0 – 17, всего | 307490                | 318279                | 325265                | 329626                | 335229                |
| из них городское население            | 200586                | 208933                | 222972                | 226970                | 230404                |
| них сельское население                | 106904                | 109346                | 102293                | 102656                | 104825                |
| из них дети 0 – 1                     | 34625                 | 33191                 | 30399                 | 27935                 | 28879                 |

## Основные показатели перинатальной, младенческой, детской смертности

|                                                    | 2018 год |             | 2019 год |             | 2020 год |             | 2021 год |             |
|----------------------------------------------------|----------|-------------|----------|-------------|----------|-------------|----------|-------------|
|                                                    | абс.     | показатель* | абс.     | показатель* | абс.     | показатель* | абс.     | показатель* |
| Перинатальная смертность, количество человек       | 97       | 6,88        | 90       | 6,64        | 110      | 8,23        | 110      | 8,35        |
| Неонатальная смертность, количество человек        | 19       | 1,35        | 23       | 1,67        | 21       | 1,57        | 21       | 1,58        |
| Ранняя неонатальная смертность, количество человек | 12       | 0,86        | 15       | 1,09        | 16       | 1,20        | 19       | 1,43        |
| Младенческая смертность, количество человек        | 46       | 3,28        | 40       | 2,91        | 49       | 3,81        | 48       | 3,7         |

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

Показатели младенческой смертности в Ленинградской области ниже (лучше) уровня по Российской Федерации. По итогам 2021 года указанный показатель по Российской Федерации составил 4,6, в Ленинградской области 0 – 3,7 на 1 тысяч детей родившихся живыми.

Ниже уровня по Российской Федерации в Ленинградской области показатель ранней неонатальной смертности в 2021 году: Российская Федерация – 1,56, в Ленинградской области – 1,43.

На протяжении длительного периода показатель неонатальной смертности новорожденных детей стабилен: 2019 год – 1,67; 2020 год – 1,57; 2021 год – 1,58.

В 2020 и 2021 годах увеличился показатель перинатальной смертности по сравнению с предыдущим периодом 2018 и 2019 годов с 6,64 до 8,35 за счет более высокой мертворождаемости (в 2021 году Российская Федерация – 7,32, Ленинградская область – 8,61).



Таблица 6

## Структура младенческой смертности в Ленинградской области

|                                                                                     | 2018 год |                  | 2019 год |                  | 2020 год |                  | 2021 год |                  | Оперативные<br>данные<br>за 9 месяцев<br>2022 года |                  |
|-------------------------------------------------------------------------------------|----------|------------------|----------|------------------|----------|------------------|----------|------------------|----------------------------------------------------|------------------|
|                                                                                     | абс.     | доля*<br>(проц.) | абс.     | доля*<br>(проц.) | абс.     | доля*<br>(проц.) | абс.     | доля*<br>(проц.) | абс.                                               | доля*<br>(проц.) |
| Всего умерших от всех причин, чел.                                                  | 46       | 100,0            | 40       | 100,0            | 49       | 100,0            | 48       | 100,0            | 40                                                 | 1000             |
| в том числе:                                                                        |          |                  |          |                  |          |                  |          |                  |                                                    |                  |
| от некоторых инфекционных<br>и паразитарных болезней                                | 6        | 13,0             | 11       | 27,5             | 9        | 18,4             | 1        | 2,1              |                                                    |                  |
| от болезней эндокринной системы, расстройства<br>питания и нарушения обмена веществ |          |                  |          |                  |          |                  |          |                  |                                                    |                  |
| от болезней нервной системы                                                         | 1        | 2,2              |          |                  |          |                  |          |                  |                                                    |                  |
| от болезней органов дыхания                                                         |          |                  |          |                  |          |                  |          |                  | 3                                                  | 7,5              |
| от болезней органов пищеварения                                                     | 1        | 2,2              |          |                  |          |                  |          |                  |                                                    |                  |
| от врожденных аномалий (пороков развития),<br>деформаций и хромосомных нарушений**  | 6        | 13,0             | 8        | 20,0             | 8        | 16,3             | 7        | 14,6             | 5                                                  | 12,5             |
| от отдельных состояний, возникающих<br>в перинатальном периоде                      | 19       | 41,3             | 16       | 40,0             | 21       | 42,9             | 37       | 77,1             | 14                                                 | 35,0             |
| геморрагических нарушений у плода<br>и новорожденного                               |          |                  |          |                  |          |                  |          |                  |                                                    |                  |
| от внешних причин смерти                                                            | 5        | 10,9             | 2        | 5,0              | 8        | 16,3             | 2        | 4,2              | 3                                                  | 7,5              |
| от новой коронавирусной инфекции<br>(COVID-19)                                      |          |                  |          |                  |          |                  |          |                  |                                                    |                  |
| прочие причины                                                                      | 8        | 17,4             | 3        | 7,5              | 3        | 6,1              | 1        | 2,1              | 14                                                 | 35,0             |

\* Указывается доля в общей структуре смертности.

\*\* Смертности от хромосомных нарушений не зарегистрировано.



За период 2018 – 2022 годов не было случаев смерти детей первого года жизни от COVID-19.

С 2018 года не отмечались случаи младенческой смертности от эндокринных заболеваний, геморрагических нарушений плода и новорожденных.

По одному случаю смерти детей первого года жизни от болезней нервной системы и органов пищеварения было зарегистрировано в 2018 году. В дальнейшем таких случаев не было.

Только в 2022 году умерли трое детей от болезней органов дыхания. В предшествующие годы таких случаев не было.

Наиболее часто в Ленинградской области фиксируются случаи младенческой смертности от отдельных состояний, возникающие в перинатальном периоде. Определенной закономерности в статистике смерти по этой причине не выявлено.

Ежегодно регистрируется 6 – 8 случаев смерти от врожденных аномалий, деформаций и хромосомных нарушений.

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

Число детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями

В таблице 7 показано общее число зарегистрированной врожденной и наследственной патологии. В структуре данной патологии наибольшее число болезней приходится на муковисцидоз, второе и третье места в динамике за четыре года занимают фенилкетонурия и адреногенитальный синдром.

Таблица 7

Число детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями  
в Ленинградской области в 2018 – 2022 годах (в абсолютных числах)

|                       | Код МКБ-10 | 2018 год | 2019 год | 2020 год | 2021 год | За 9 месяцев 2022 года |
|-----------------------|------------|----------|----------|----------|----------|------------------------|
| 1                     | 2          | 3        | 4        | 5        | 6        | 7                      |
| Врожденный гипотиреоз | E00        | 25       | 18       | 14       | 19       | 1                      |
| Галактоземия          | E74,2      | 5        | 4        | 6        | 5        | 6                      |

| 1                             | 2     | 3  | 4  | 5  | 6  | 7  |
|-------------------------------|-------|----|----|----|----|----|
| Фенилкетонурия                | E70,0 | 16 | 20 | 18 | 21 | 17 |
| Адреногенитальный синдром     | E25   | 18 | 20 | 19 | 21 | 18 |
| Муковисцидоз                  | E84   | 30 | 25 | 22 | 25 | 20 |
| Наследственные болезни обмена |       | -  | -  | -  | -  | -  |
| Спинальная мышечная атрофия   |       | -  | -  | -  | -  | -  |
| Первичные иммунодефициты      |       | -  | -  | -  | -  | -  |
| Итого                         |       | 94 | 87 | 79 | 91 | 62 |

Таблица 8

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

|                               | 2018 год | 2019 год | 2020 год | 2021 год | За 9 месяцев 2022 года |
|-------------------------------|----------|----------|----------|----------|------------------------|
| Врожденный гипотиреоз         |          | 1        | 5        | 7        |                        |
| Галактоземия                  | 2        | 3        | 2        | 1        |                        |
| Фенилкетонурия                | 3        | 7        | 2        | 1        | 2                      |
| Адреногенитальный синдром     | 1        | 6        | 1        | 2        | 5                      |
| Муковисцидоз                  | 2        | 4        | 2        | 4        | 5                      |
| Наследственные болезни обмена | -        | -        | -        | -        | -                      |
| Спинальная мышечная атрофия   | -        | -        | -        | -        | -                      |
| Первичные иммунодефициты      | -        | -        | -        | -        | -                      |
| Итого                         | 8        | 21       | 12       | 15       | 20                     |



Таблица 9

Заболеваемость с впервые выявленной врожденной и наследственной патологией на 1000 детей от 0 до 1

|                           | 2018 год | 2019 год | 2020 год | 2021 год | За 9 месяцев 2022 года |
|---------------------------|----------|----------|----------|----------|------------------------|
| Врожденный гипотиреоз     | 0,03     | 0,09     | 0,10     | 0,22     | 0,24                   |
| Галактоземия              |          | 0,03     | 0,03     |          | 0,07                   |
| Фенилкетонурия            | 0,09     | 0,21     | 0,03     | 0,07     |                        |
| Адреногенитальный синдром | 0,12     | 0,09     | 0,13     | 0,18     | 0,10                   |
| Муковисцидоз              | 0,17     | 0,06     | 0,19     | 0,04     | 0,31                   |

Анализ показал, что растет заболеваемость муковисцидозом, врожденным гипотиреозом. Наглядно динамика первичной заболеваемости представлена графически (рис. 1).

Динамика врожденной патологии на 1000 детей до 1 года



Рис. 1.

С целью выявления врожденной патологии медицинскими организациями проводится скрининг новорожденных. Объемы проводимой работы за последние шесть лет представлены в таблице 10.

Таблица 10

## Объемы проводимой работы по скринингу новорожденных

| Год                    | Количество обследованных |
|------------------------|--------------------------|
| 2016                   | 13601                    |
| 2017                   | 13785                    |
| 2018                   | 15103                    |
| 2019                   | 12971                    |
| 2020                   | 11295                    |
| 2021                   | 11180                    |
| За 9 месяцев 2022 года | 7655                     |

С 2019 года отмечается снижение числа осмотренных новорожденных, что связано со снижением числа новорожденных поступивших под наблюдение.

Таблица 11

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

|                               | 2018 год | 2019 год | 2020 год | 2021 год | За 9 месяцев<br>2022 года |
|-------------------------------|----------|----------|----------|----------|---------------------------|
| Врожденный гипотиреоз         | 2        | 0        | 0        | 0        | 0                         |
| Галактоземия                  | 0        | 0        | 0        | 0        | 0                         |
| Фенилкетонурия                | 1        | 3        | 0        | 0        | 1                         |
| Адреногенитальный синдром     | 2        | 0        | 0        | 1        | 0                         |
| Муковисцидоз                  | 1        | 1        | 1        | 0        | 1                         |
| Наследственные болезни обмена | 1        | 3        | 0        | 0        | 1                         |
| Спинальная мышечная атрофия   | 0        | 0        | 0        | 0        | 0                         |
| Первичные иммунодефициты      | 0        | 0        | 0        | 0        | 1                         |
| Итого                         | 7        | 7        | 1        | 1        | 4                         |



В Ленинградской области не все дети с врожденными/наследственными заболеваниями получают статус ребенка-инвалида. Своевременная постановка на диспансерный учет, проведение лекарственной терапии и обеспечение лечебным питанием (при наличии показаний) или оказание медицинской помощи позволяет избежать высокой инвалидизации детей.

Реализация лекарственного обеспечения, а также обеспечения специализированными продуктами лечебного питания, пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в том числе в рамках взаимодействия с Фондом "Круг Добра" путем подачи Комитетом по здравоохранению Ленинградской области централизованной заявки от региона. Для пациентов, не вошедших в общую заявку (впервые выявленные пациенты или пациенты, у которых лекарственный препарат/медицинское изделие назначены впервые), Комитетом по здравоохранению Ленинградской области формируется индивидуальная заявка.

1.4. Нормативные правовые акты Ленинградской области, регламентирующие оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ленинградской области.

Таблица 12

Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ленинградской области

| Наименование НПА                                                                  | Дата,<br>номер документа  | Утвердивший<br>орган                                   | Реквизиты предыдущего документа<br>(при наличии)                                                                                                  |
|-----------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|--------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Приказ "О проведении неонатального скрининга на территории Ленинградской области" | 29 марта 2011 года<br>№ 9 | Комитет<br>по здравоохранению<br>Ленинградской области | Приказ Комитета по здравоохранению Ленинградской области от 1 июня 2006 года № 14 "О массовом обследовании новорожденных в Ленинградской области" |

С целью полного охвата нормативными правовыми актами сформированной в Ленинградской области системы оказания медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями необходима

разработка приказа регламентирующего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включающего:

маршрутизацию пациентов при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 года № 917н;

регламент оказания экстренной и плановой медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Ленинградской области;

регламент дистанционного консультирования пациентов, в том числе с применением телемедицинских технологий;

внедрение клинических рекомендаций и стандартов в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

создание, наполнение и применение регистров пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (при наличии), приказы по правилам ведения регистра жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности и лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного) X (Стюарта-Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей;

реализация лекарственного обеспечения, а также обеспечения специализированными продуктами лечебного питания пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках взаимодействия с Фондом "Круг Добра".

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

Забор крови для проведения НС в Ленинградской области осуществляют медицинские организации, указанные в таблице 13.



**ПЕРЕЧЕНЬ**  
медицинских организаций, осуществляющих забор крови для проведения НС\*

| №<br>п/п | Наименование медицинской организации                                                                                       | Подразделение                                                 | Уровень |
|----------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|---------|
| 1        | 2                                                                                                                          | 3                                                             | 4       |
| 1        | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Бокситогорская межрайонная больница"           | детское поликлиническое отделение;<br>ургентный родильный зал | 1<br>1  |
| 2        | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Волосовская межрайонная больница"              | детское поликлиническое отделение;<br>акушерский стационар    | 1<br>1  |
| 3        | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Волховская межрайонная больница"               | детская поликлиника;<br>акушерский стационар                  | 1<br>2  |
| 4        | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Всеволожская клиническая межрайонная больница" | детская поликлиника;<br>акушерский стационар                  | 2<br>2  |
| 5        | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Токсовская межрайонная больница"               | детское поликлиническое отделение                             | 1       |
| 6        | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Сертоловская городская больница"               | детское поликлиническое отделение                             | 1       |
| 7        | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Рощинская межрайонная больница"                | детское поликлиническое отделение                             | 1       |
| 8        | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Приморская районная больница"                  | детское поликлиническое отделение                             | 1       |
| 9        | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Выборгская детская городская больница"         | детская поликлиника                                           | 2       |



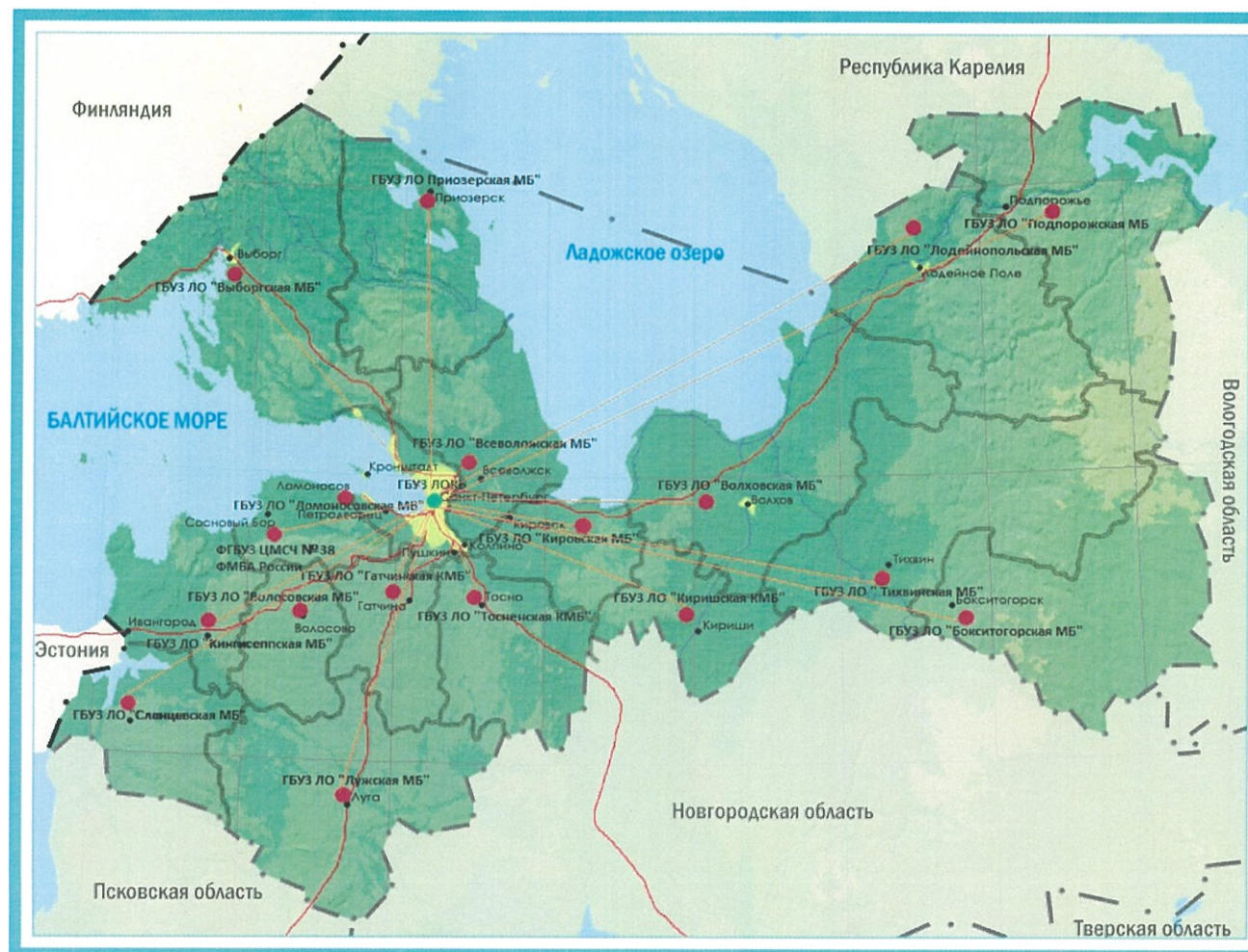
| 1  | 2                                                                                                                                  | 3                                                             | 4      |
|----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|--------|
| 10 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Гатчинская клиническая межрайонная больница"           | детская поликлиника                                           | 2      |
| 11 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Кингисеппская межрайонная больница им. П.Н. Прохорова" | детская поликлиника;<br>акушерский стационар                  | 2<br>1 |
| 12 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Киришская клиническая межрайонная больница"            | детская поликлиника;<br>акушерский стационар                  | 1<br>1 |
| 13 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Кировская клиническая межрайонная больница"            | детское поликлиническое отделение                             | 1      |
| 14 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Лодейнопольская межрайонная больница"                  | детская поликлиника;<br>ургентный родильный зал               | 1<br>1 |
| 15 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Лужская межрайонная больница"                          | детская поликлиника;<br>акушерский стационар                  | 1<br>1 |
| 16 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Подпорожская межрайонная больница"                     | детское поликлиническое отделение;<br>ургентный родильный зал | 1<br>1 |
| 17 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Приозерская межрайонная больница"                      | детская поликлиника;<br>ургентный родильный зал               | 1<br>1 |
| 18 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Сланцевская межрайонная больница"                      | детское поликлиническое отделение;<br>акушерский стационар    | 1<br>1 |
| 19 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Тихвинская межрайонная больница им. А.Ф. Калмыкова"    | детская поликлиника;<br>акушерский стационар                  | 2<br>2 |
| 20 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Тосненская клиническая межрайонная больница"           | детское поликлиническое отделение;<br>акушерский стационар    | 1<br>2 |

| 1  | 2                                                                                                                                                        | 3                                                       | 4      |
|----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------|--------|
| 21 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Выборгский родильный дом"                                                    | акушерский стационар                                    | 2      |
| 22 | Ленинградское областное государственное бюджетное учреждение здравоохранения "Детская клиническая больница"                                              | отделение патологии новорожденных                       | 3 А    |
| 23 | Федеральное государственное бюджетное учреждение здравоохранения "Центральная медико-санитарная часть № 38 Федерального медико-биологического агентства" | детская поликлиника;<br>акушерский стационар            | 2<br>2 |
| 24 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Ломоносовская межрайонная больница им. И.Н. Юдченко"                         | ургентный родильный зал;<br>консультативная поликлиника | 1<br>1 |
| 25 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница                                                        | перинатальный центр                                     | 3А     |
| 26 | Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградской области "Выборгская межрайонная больница"                                             | детское поликлиническое отделение                       | 1      |

\* НС, подтверждающую диагностику и медико-генетическое консультирование в Ленинградской области осуществляет Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница.



# Логистическая схема проведения НС в Ленинградской области (Схема 1)



| Наименование МО                    | Плечо доставки<br>высоты материала (км) | Вид<br>доставки | График<br>доставки |
|------------------------------------|-----------------------------------------|-----------------|--------------------|
| Всеволожский район                 |                                         |                 |                    |
| ГБУЗ ЛО "Всеволожская КМБ"         | 22,1                                    | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Токсовская МБ"            | 20,1                                    | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Сертоловская ГБ"          | 18,5                                    | Авто            | Ежедневно          |
| Выборгский район                   |                                         |                 |                    |
| ГБУЗ ЛО "Выборгская МБ"            | 141                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Выборгский родильный дом" | 136                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Приморская МБ"            | 134                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Рощинская МБ"             | 76,4                                    | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Выборгская ДГБ"           | 136                                     | Авто            | Ежедневно          |
| Другие районы                      |                                         |                 |                    |
| ГБУЗ ЛО "Бокситогорская МБ"        | 262                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Воловская МБ"             | 119                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Волховская МБ"            | 145                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Гатчинская КМБ"           | 67,6                                    | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Кингисеппская МБ"         | 168                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Киришская КМБ"            | 186                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Кировская МБ"             | 60,1                                    | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Ломоносовская МБ"         | 62,7                                    | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Лужская МБ"               | 173                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Лодейнополюская МБ"       | 240                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Подпорожская МБ"          | 287                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Приозерская МБ"           | 134                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Сланцевская МБ"           | 221                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Тихвинская МБ"            | 238                                     | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Тосненская КМБ"           | 81,9                                    | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЦМСЧ № 38 ФМБА России         | 98,4                                    | Авто            | Ежедневно          |

Уровень оснащённости медико-генетической консультации Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница (далее – ГБУЗ ЛОКБ), проводящей НС, медицинским оборудованием в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи пациентам



с врожденными и (или) наследственными заболеваниями представлен в приложении 3.

Укомплектованность медицинским персоналом медико-генетической консультации Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница, осуществляющей проведение НС представлена в приложении 4.

Паспорт медико-генетической консультации Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница представлен в приложении 5.

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

1. Взятие крови:

1.1. Забор крови осуществляется из пятки новорожденного через три часа после кормления, в возрасте 24 – 48 часов жизни у доношенного и на седьмые сутки (144 – 168 часов) у недоношенного новорожденного.

1.2. Забор образцов крови осуществляется на специальный фильтровальный бумажный тест-бланк, после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на два часа:

а) забор крови осуществляется в медицинских организациях в соответствии с Перечнем медицинских организаций, осуществляющих забор крови для проведения НС;

б) число медицинских работников осуществляющих соответствующее мероприятие, из них обученные правилам забора проб для проведения НС (приложение 1).

2. Формирование бланка-направления:

2.1. В системе ВИМИС "АКиНЕО" формируется бланк-направление. При формировании направления особое внимание необходимо обратить на точность указания в медицинской информационной системе (МИС) места предполагаемого нахождения ребенка после выписки (адрес по месту жительства) и способов связи с законными представителями (номер телефона и (или) адрес электронной почты). Если данная информация требует коррекции, необходимо внести верные данные в МИС до формирования бланка-направления.

2.2. Распечатанное направление прикрепляется к тест-бланку с помощью степлера с обратной стороны так, чтобы не перекрывать штрих-код, а идентификационные данные на тест-бланке были читаемы.



2.3. Отправка тест-бланков в Медико-генетическую консультацию Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ для выполнения НС (с указанием также медицинского работника, выполняющего отpravку, частоты отправки, способа доставки, сроков доставки и т.д.):

2.3.1. Тест-бланки с образцами крови доставляются из медицинских организаций, осуществляющих забор образцов крови в Лабораторию молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, расположенной по адресу: Санкт-Петербург, пр. Луначарского д. 45, 4 этаж консультативной поликлиники, проход через 3 этаж платного отделения.

2.3.2. Доставка тест-бланков осуществляется ежедневно, за исключением воскресенья и государственных праздничных дней.

3. В Лаборатории молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ бланк-направление разделяется на две половины к каждой из которых прикреплен свой тест-бланк. Информация о пациенте заносится в МИС лаборатории посредством считывания штрих-кода. Тест-бланк с пятью пятнами крови используется для проведения стандартного неонатального скрининга, а тест-бланк с тремя пятнами крови отсылается в СПб ГКУЗ "Диагностический центр Медико-генетический" ежедневно, за исключением воскресенья и государственных праздничных дней.

4. Проведение исследований неонатального скрининга осуществляется в отделе неонатального скрининга Лаборатории молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, фиксация результата осуществляется врачом клинко-лабораторной диагностики/врачом лабораторной генетики. С занесением положительного результата в журналы, электронную систему учета.

5. Медицинская организация, оказывающая первичную медико-санитарную помощь детям, информируется о результатах НС путем формирования и отправки патронажа с указанием положительного результата и требованием в течение 24 часов осуществить повторный забор крови и отправить тест-бланк в Лабораторию молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, с отметкой "повторно". При получении положительного результата повторного НС формируется и отправляется патронаж с указанием необходимости консультации врача специалиста: детского эндокринолога, генетика, пульмонолога. Формирование и отправка патронажа осуществляется врачом клинко-лабораторной диагностики/врачом лабораторной генетики посредством электронной почты/ТМК.



6. В регионе осуществляется подтверждающая диагностика фенилкетонурии и муковисцидоза, молекулярно-генетическое исследование генов *PAH* и *CFTR* соответственно.

7. Подтверждающая диагностика осуществляется в отделении молекулярно-генетических исследований Лаборатории молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, фиксация положительного результата осуществляется врачом клинко-лабораторной диагностики/врачом лабораторной генетики/биологом путем внесения в МИС.

8. Законные представители ребенка по результатам подтверждающей диагностики вызываются на прием посредством телефонного звонка сотрудниками консультативного отделения Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ врачом-генетиком/медицинской сестрой. На консультативном приеме врачом-генетиком родителям (законным представителям) предоставляется информация о выявленном заболевании у ребенка, прогнозе, возможностях патогенетического лечения.

9. В регионе заведующим Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ осуществляется ведение регистра, утвержденного Ассоциацией медицинской генетики: "Аудит оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями".

10. Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), осуществляется врачами-генетиками консультативного отделения Медико-генетической консультации ГБУЗ ЛОКБ, при наличии направления по форме 057-У, предварительной записи. График работы понедельник – пятница с 09:00 – 17:00.

11. Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию, а также консультирование специалистов по профилю заболевания отражено в таблице 11.

Диспансерное наблюдение осуществляется специалистами по месту жительства пациента, а также специалистами ЛОГБУЗ "ДКБ". Лекарственные средства назначаются при наличии показаний.



Диспансерное наблюдение детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, 2021 год  
(абсолютное число детей)

|                           | Число<br>пациентов<br>с впервые<br>выявленными<br>заболева-<br>ниями<br>в 2021 году | Из числа<br>пациентов<br>с впервые<br>выявлен-<br>ными<br>заболева-<br>ниями<br>в 2021 году,<br>взято<br>на Д<br>наблюдение | Из числа<br>пациентов,<br>состоящих<br>на Д<br>наблюдении<br>назначены<br>ЛП/СПЛП | Врач-<br>специалист,<br>осущест-<br>вляющий<br>Д наблюдение | Средняя<br>частота<br>консультаций<br>врачом<br>генетиком<br>одного<br>пациента,<br>состоящего<br>на Д<br>наблюдении,<br>в год | Общее число<br>консультаций<br>врача-генетика<br>в 2021 году,<br>из них<br>с применением<br>ТМК |
|---------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1                         | 2                                                                                   | 3                                                                                                                           | 4                                                                                 | 5                                                           | 6                                                                                                                              | 7                                                                                               |
| Врожденный гипотиреоз     | 7                                                                                   | 7                                                                                                                           | 7/-                                                                               | Детский эндокринолог                                        | -                                                                                                                              | -/-                                                                                             |
| Галактоземия              | 1                                                                                   | 1                                                                                                                           | 1/1                                                                               | Генетик                                                     | До 1 года жизни – ежемесячно, после 1 года 1 раз в 3 месяца                                                                    | 12/0                                                                                            |
| Фенилкетонурия            | 1                                                                                   | 1                                                                                                                           | 1/1                                                                               | Генетик                                                     | До 1 года жизни – ежемесячно, после 1 года 1 раз в 2 – 3 месяца                                                                | 12/0                                                                                            |
| Адреногенитальный синдром | 2                                                                                   | 2                                                                                                                           | 2/-                                                                               | Детский эндокринолог                                        | -                                                                                                                              | -/-                                                                                             |
| Муковисцидоз              | 4                                                                                   | 4                                                                                                                           | 4/-                                                                               | Пульмонолог                                                 | -                                                                                                                              | -/-                                                                                             |

| 1                               | 2  | 3  | 4    | 5         | 6 | 7   |
|---------------------------------|----|----|------|-----------|---|-----|
| Наследственные болезни обмена * | -  | -  | -/-  | Невролог  | - | -/- |
| Спинальная мышечная атрофия     | -  | -  | -/-  | Невролог  | - | -/- |
| Первичные иммунодефициты        | -  | -  | -/-  | Иммунолог | - | -/- |
| Иные                            | -  | -  |      |           |   |     |
| Итого                           | 15 | 15 | 15/2 |           |   | 24/ |

Таблица 15

## Количество проведенных ТМК в 2018 – 2022 годах

|                                                                                                                                     | 2018<br>год | 2019<br>год | 2020<br>год | 2021<br>год | За 9 мес.<br>2022 года |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|-------------|-------------|-------------|------------------------|
| Количество консультаций/консилиумов, проведенных с МГК/Ц субъекта РФ (приналичии) / другого субъекта (при отсутствии в субъекте РФ) | -           | -           | -           | -           | -                      |
| с применением ТМК                                                                                                                   | -           | -           | -           | -           | -                      |
| Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3А уровней                                                         | -           | -           | -           | -           | -                      |
| из них с применением ТМК                                                                                                            | -           | -           | -           | -           | -                      |
| Количество консультаций/ консилиумов, проведенных с учреждениями 3Б уровней                                                         | -           | -           | -           | -           | -                      |
| из них с применением ТМК                                                                                                            | -           | -           | -           | -           | -                      |
| Количество консультаций/консилиумов, проведенных с НМИЦ* (ФГАУ НМИЦ здоровья детей Минздрава России, ФГБУ НМИЦ им. В.А. Алмазова),  | -           | -           | -           | 3           | -                      |
| из них с применением ТМК                                                                                                            | -           | -           | -           | 3           | -                      |
| Всего проведенных консультаций/консилиумов                                                                                          | -           | -           | -           | 6           | -                      |
| из них с применением ТМК                                                                                                            | -           | -           | -           | 6           | -                      |



В Ленинградской области существует достаточная инфраструктура для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС.

#### 1.6. Информационное взаимодействие.

В Ленинградской области создана информационная система "Региональный сегмент ЕГИСЗ Ленинградской области" (далее – РС ЕГИСЗ ЛО) и введена в эксплуатацию постановлением Правительства Ленинградской области от 1 августа 2022 года № 542 "О вводе в эксплуатацию государственной информационной системы Ленинградской области "Региональный сегмент единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения".

РС ЕГИСЗ ЛО имеет модульную структуру и включает следующие подсистемы:

- а) подсистема "Управление очередями на оказание медицинской помощи";
- б) подсистема "Интегрированная электронная медицинская карта Ленинградской области" с компонентом "Система управления доступом" и компонентом "Портал врача";
- в) подсистема АИС "Межвед ЛО" для обеспечения услуг в сфере здравоохранения Ленинградской области посредством единого портала государственных и муниципальных услуг, с компонентом "Аналитика в здравоохранении";
- г) подсистема "Управление нормативно-справочной информацией";
- д) подсистема "Диспетчерская служба скорой медицинской помощи Ленинградской области";
- е) подсистема "Льготное лекарственное обеспечение";
- ж) подсистема "Обмен данными лабораторных исследований";
- з) подсистема "Центральный архив медицинских изображений";
- и) подсистема "Оказание помощи больным с онкологическими заболеваниями";
- к) подсистема "Региональный индекс пациентов";
- л) подсистема "Бюро судебно-медицинской экспертизы";
- м) подсистема "Организации оказания медицинской помощи больным сердечно-сосудистыми заболеваниями";
- н) подсистема "Организация оказания медицинской помощи по профилям "акушерство и гинекология" и "неонатология";
- о) подсистема "Телемедицинские консультации";
- п) подсистема "Система автоматизации процесса сбора медико-экономической информации по Ленинградской области".

РС ЕГИСЗ ЛО также включает медицинские и лабораторные информационные системы государственных учреждений здравоохранения Ленинградской области, подведомственных Комитету по здравоохранению Ленинградской области, в качестве ее компонентов.

Таблица 16

Перечень подсистем РС ЕГИСЗ ЛО, задействованных в проведении НС и РНС

| №<br>п/п | Наименование подсистемы                                                                                                   | Информационное<br>взаимодействие<br>с другими<br>подсистемами | Описание действий                                                                                                                                                    |
|----------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1        | Медицинская информационная система (МИС МО)                                                                               | ЛИС МО,<br>ОДЛИ,<br>ЦПС АККиНео                               | Врач формирует электронный медицинский документ – направление на НС и РНС, просматривает результат лабораторных исследований, выполненных в МО Ленинградской области |
| 2        | Лабораторная информационная система (ЛИС МО)                                                                              | МИС МО,<br>ОДЛИ                                               | Выполняется загрузка направления на лабораторное исследование из сервиса ОДЛИ и выгрузка результатов лабораторных исследований                                       |
| 3        | Подсистема "Обмен данными лабораторных исследований" (ОДЛИ)                                                               | МИС МО,<br>ЛИС МО,<br>ВИМИС АККиНео                           | Получение направления на НС и РНС и СЭМД на РНС. Отправка СЭМД на РНС в ВИМИС АККиНео                                                                                |
| 4        | Подсистема "Организация оказания медицинской помощи по профилям "акушерство и гинекология" и "неонатология" (ЦПС АККиНео) | МИС МО,<br>ЛИС МО,<br>ВИМИС "АККиНео"                         | Получение сведений из МИС и ЛИС МО и других подсистем РС ЕГИСЗ ЛО                                                                                                    |

Источниками данных об оказании медицинской помощи являются:

- а) формирование первичной медицинской документации медицинская информационная система;



лабораторная информационная система;

б) агрегированные данные;

подсистема "Обмен данными лабораторных исследований";

подсистема "Организация оказания медицинской помощи по профилям "акушерство и гинекология" и "неонатология";

подсистема "Интегрированная электронная медицинская карта Ленинградской области" с компонентом "Система управления доступом" и компонентом "Портал врача".

#### 1.7. Выводы.

В Ленинградской области имеются необходимая инфраструктура, доступность региональных систем оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также кадровое обеспечение для проведения массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания в рамках НС. Необходима разработка приказа регламентирующего оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

## 2. Организация проведения расширенного неонатального скрининга

### 2.1. Цели реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга":

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

обеспечение проведения массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания.

### 2.2. Задачи региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга".

1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Ленинградской области.

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 апреля 2022 года № 274н.

3. Совершенствование материально-технической базы медико-генетической консультации ГБУЗ ЛОКБ, оказывающей медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС.

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

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

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

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

8. Методическое обеспечение качества оказания медицинской помощи.

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

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

2.3. Показатели региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга".

К показателям региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" относятся:

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

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

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



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

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

#### 2.4. Мероприятия региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга".

Мероприятия региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" разработаны на основании проведенного анализа результатов оказания в Ленинградской области медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, доступности медицинской помощи при проведении НС, перспектив изменения маршрутизации при обеспечении РНС, кадровой обеспеченности с учетом возможности использования ресурсов профильных медицинских организаций других субъектов и федеральных медицинских центров, изложенных в разделе 1 "Анализ текущего состояния оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в рамках неонатального скрининга Ленинградской области".

Планируемые мероприятия нацелены на выполнение показателей региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" и федерального проекта по диагностике и лечению наследственных и (или) врожденных заболеваний в рамках РНС.

Мероприятия региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" обеспечат регулярный анализ итогов работы подразделений медицинских организаций Ленинградской области, в том числе по организации диагностических мероприятий и оказанию медицинской помощи детям с выявленными при проведении РНС врожденными и (или) наследственными заболеваниями за квартал, полугодие и год с формированием плана устранения недостатков работы при недостижении планируемых (прогнозных) показателей или несоблюдении сроков выполнения мероприятий.

Для обеспечения совершенствования существующего уровня организации медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, обеспечения преемственности акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической и медико-генетической служб от организации забора крови на тест-бланки, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, постановку диагноза до начала лечения, включая обеспечение лекарственными препаратами и специализированными



продуктами лечебного питания, а также создания информационного обеспечения необходимо проведение следующих мероприятий.

2.4.1. Обеспечение нормативно-правового регулирования расширенного неонатального скрининга в Ленинградской области.

С целью создания нормативной правовой базы по реализации профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС будут разработаны и утверждены:

приказ, регулирующий маршрутизацию детей с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, регламентирующий все этапы проведения РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н, диспансерное наблюдение, оказание экстренной и плановой помощи детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, выявленными в рамках РНС в Ленинградской области;

правовые акты Ленинградской области по реализации льготного лекарственного обеспечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в рамках РНС, взаимодействию с Фондом "Круг добра";

перечень стандартов операционных процедур при проведении НС и РНС:

по приему бланков,

по взятию крови и правилам их хранения РНС и НС,

по транспортировке фильтр-бланков из региона в лабораторию ЗА и обратно,

по получению фильтр-бланков медико-генетической лабораторией ГБУЗ ЛОКБ и правилами их передачи в учреждения, где будет проводиться забор крови,

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

по работе с лабораторной информационной системой,

по формированию заключения (положительный, отрицательный, дефект),

по направлению материала для проведения подтверждающей диагностики,

по взаимодействию с федеральными медицинскими организациями при установлении диагноза.

2.4.2. Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС.

В Ленинградской области маршрутизация в рамках РНС разработана в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями" и направлена



на своевременное выявление наследственных и (или) врожденных заболеваний и постановки на диспансерное наблюдение в рамках существующей инфраструктуры.

Маршрут строится в следующем формате:

1. Информирование родителей (законного представителя) о проведении раннего неонатального скрининга, заполнение информированных согласий и (или) отказа от оказания медицинской помощи.

2. Формирование бланка-направления осуществляется с уникальным идентификационным номером, основанном на номере электронного медицинского свидетельства о рождении. Внесение информации в лабораторную информационную систему и подготовка документов для забора образца крови, а также внесение информации о новорожденном в вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему по профилю "акушерство и гинекология" и "неонатология" (далее – ВИМИС "АКиНЕО") осуществляется в соответствии с локальными инструкциями.

3. Взятие крови.

3.1. Взятие крови осуществляется обученными забору крови на РНС медицинскими работниками тех же медицинских организаций Ленинградской области, в которых проводится забор крови на проведение НС .

3.2. Забор крови осуществляется из пятки новорожденного через три часа после кормления, в возрасте 24 – 48 часов жизни у доношенного и на седьмые сутки (144 – 168 часов) у недоношенного новорожденного. Забор образцов крови осуществляется на специальный фильтровальный бумажный тест-бланк, после взятия крови тест-бланк оставляется для высыхания без попадания прямых солнечных лучей и источников искусственного тепла на два часа.

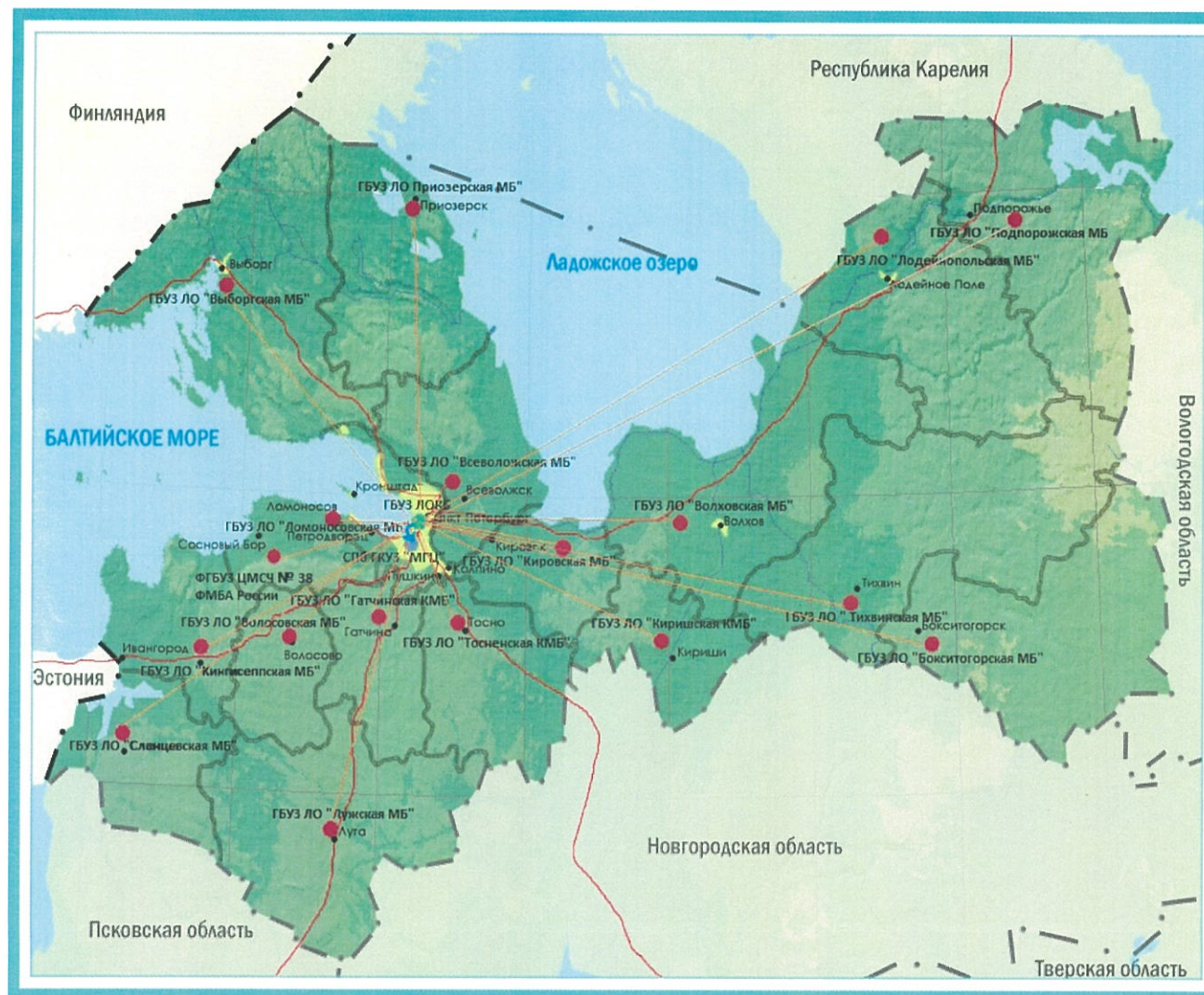
Тест-бланки ежедневно собираются и проверяются на качество забора крови и правильность их заполнения ответственным медицинским работником, назначенным руководителем медицинской организации.

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку.

4. Уполномоченной медицинской организацией на сбор тест-бланков с образцами крови на РНС в пределах Ленинградской области, сортировку и дальнейшую отправку указанных тест-бланков в медицинские организации ЗА и ЗБ групп, заключение договоров на оказание услуг по проведению РНС и подтверждающей диагностики является ГБУЗ ЛОКБ.

5. Отправка тест-бланков для выполнения РНС осуществляется в соответствии с логистической схемой обеспечения проведения РНС (Схема № 2).





| Наименование МО                    | Плечо доставки<br>биоматериала (км) | Вид<br>доставки | График<br>доставки |
|------------------------------------|-------------------------------------|-----------------|--------------------|
| Всеволожский район                 |                                     |                 |                    |
| ГБУЗ ЛО "Всеволожская КМБ"         | 22,1                                | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Тонсовская МБ"            | 20,1                                | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Сертоловская ГБ"          | 18,5                                | Авто            | Ежедневно          |
| Выборгский район                   |                                     |                 |                    |
| ГБУЗ ЛО "Выборгская МБ"            | 141                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Выборгский родильный дом" | 136                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Приморская МБ"            | 134                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Рошинская МБ"             | 76,4                                | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Выборгская ДГБ"           | 136                                 | Авто            | Ежедневно          |
| Другие районы                      |                                     |                 |                    |
| ГБУЗ ЛО "Бокситогорская МБ"        | 262                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Волосовская МБ"           | 119                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Волховская МБ"            | 145                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Гатчинская КМБ"           | 67,6                                | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Кингисепская МБ"          | 168                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Киришская КМБ"            | 186                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Кировская МБ"             | 60,1                                | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Ломоносовская МБ"         | 62,7                                | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Лужская МБ"               | 173                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Лодейнополюская МБ"       | 240                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Поддоржская МБ"           | 287                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Приозерская МБ"           | 134                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Сланцевская МБ"           | 221                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Тихвинская МБ"            | 238                                 | Авто            | Ежедневно          |
| ГБУЗ ЛО "Тосненская КМБ"           | 81,9                                | Авто            | Ежедневно          |
| ФБУЗ ЦМСЧ № 38 ФМБА России         | 98,4                                | Авто            | Ежедневно          |

5.1. Тест-бланки с образцами крови доставляются из медицинских организаций, осуществляющих забор образцов крови в Лабораторию молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ, расположенной по адресу: Санкт-Петербург, пр. Луначарского, д. 45, 4 этаж консультативной поликлиники, проход через 3 этаж платного отделения.



5.2. Доставка медицинскими организациями в Лабораторию молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ тест-бланков осуществляется ежедневно, за исключением воскресенья и государственных праздничных дней.

5.3. Лабораторией молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ бланк-направление на РНС с тест-бланком с тремя пятнами крови отсылается в Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения "Диагностический центр (медико-генетический)", г. Санкт-Петербург, не позднее 24 часов с момента поступления тест-бланка. Доставка тест-бланков в СПб ГКУЗ "Диагностический центр Медико-генетический" осуществляется ежедневно, за исключением воскресенья и государственных праздничных дней.

6. Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения "Диагностический центр (медико-генетический)", г. Санкт-Петербург, передает информацию о новорожденных группы "высокого риска" в Медико-генетическую консультацию Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ.

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

Дети из группы детей "условно здоровые" не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

7. В течение 24 часов после получения информации Медико-генетической консультацией Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ осуществляется забор образцов крови у новорожденного для проведения подтверждающей биохимической и (или) медико-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики в ФГБНУ "МГНЦ".

8. При наличии медицинских показаний врач-генетик Медико-генетической консультацией Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

9. После получения Медико-генетической консультацией Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которой передаются в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.



10. При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач – участковый педиатр, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в Медико-генетическую консультацию Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ или медицинскую организацию третьей А и Б групп или к специалистам по профилю заболевания медицинских организаций для назначения лечения.

При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ или медицинской организации третьей А и Б групп после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания новорожденный при необходимости госпитализируется в медицинскую организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания.

В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ или медицинской организации третьей А и Б групп специалистами по профилю заболевания, консилиум врачей с применением телемедицинских технологий медицинской организацией, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

11. Врач-генетик Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ для установления диагноза наследственного и (или) врожденного заболевания:

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

проводит медико-генетическое консультирование пациентов с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание (членов его семьи), а также новорожденных с выявленными при проведении неонатального скрининга врожденными и (или) наследственными заболеваниями, беременных женщин с высоким риском врожденных и (или) наследственных заболеваний у плода, выявленных при проведении пренатального скрининга, а также здоровых носителей патогенных мутаций в генах;

осуществляет патогенетическое лечение выявленных пациентов с заболеванием из группы наследственных болезней обмена в амбулаторных условиях или условиях дневного стационара, его диспансерное наблюдение;

рекомендует проведение мероприятий по профилактике и лечению пациентов.

12. Врач – лабораторный генетик Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ осуществляет биохимическое и (или) молекулярно-генетическое и (или) цитогенетическое и (или) молекулярно-цитогенетическое исследование с целью диагностики врожденных и (или) наследственных



заболеваний, проведения мероприятий неонатального и пренатального скрининга в части биохимических и молекулярно-генетических исследований, преемплантационной и пренатальной генетической диагностики.

13. При наличии у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинских показаний, требующих оказания медицинской помощи в стационарных условиях, специализированная медицинская помощь оказывается в профильных отделениях медицинских организаций в соответствии с показаниями.

14. Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2 октября 2019 года № 824н "Об утверждении Порядка организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения".

15. Медицинская помощь пациентам может быть оказана с применением телемедицинских технологий путем организации и проведения консультаций и (или) консилиума врачей в порядке, утвержденном приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 года № 965н "Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий".

16. Медицинские организации вносят информацию об оказанной медицинской помощи в медицинские информационные системы медицинских организаций, государственную информационную систему в сфере здравоохранения Ленинградской области, в единую государственную информационную систему в сфере здравоохранения.

17. В регионе заведующим Медико-генетической консультации Центра охраны здоровья семьи и репродукции ГБУЗ ЛОКБ осуществляется ведение регистра, утвержденного Ассоциацией медицинской генетики: "Аудит оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями".

18. Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), осуществляется врачами-генетиками консультативного отделения Медико-генетической консультации ГБУЗ ЛОКБ, при наличии направления по форме 057-У, предварительной записи. График работы понедельник – пятница с 09:00 – 17:00.

19. Постановка на диспансерное наблюдение детей с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию, а также консультирование специалистов по профилю заболевания отражено в таблице 9.

Диспансерное наблюдение осуществляется специалистами по месту жительства пациента, а также специалистами Ленинградского областного государственного бюджетного учреждения здравоохранения "Детская клиническая больница" (далее – ЛОГБУЗ "ДКБ"). Лекарственные средства назначаются при наличии показаний.



С целью формирования оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС в Ленинградской области в период реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" необходимо провести следующие мероприятия:

- информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС;

- мероприятия, направленные на запуск и проведение РНС в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н в Перинатальном центре ГБУЗ ЛОКБ;

- мероприятия по оказанию медицинской помощи при проведении 1-го лабораторного этапа РНС, сроки, этапы, логистика;

- мероприятия по стандартизации процесса взятия образцов (пятен) крови у новорожденных для оптимизации процедуры (единый стандарт операционной процедуры для медицинских организации Ленинградской области);

- оценка числа сотрудников, обученных правилам забора проб для проведения РНС;

- формирование необходимого запаса тест-бланков;

- выбор уполномоченной медицинской организации, осуществляющей сбор тест-бланков в Ленинградской области и организующей отправку тест-бланков для выполнения РНС, а также отправку биоматериала для выполнения подтверждающей диагностики в рамках РНС, закрепление ее функций нормативным актом;

- заключение договоров с медицинскими организациями, обеспечивающими проведение РНС и подтверждающую диагностику в рамках РНС, в соответствии с перечнем медицинских организаций, утвержденных распоряжением Правительства Российской Федерации от 9 июня 2022 года № 1510-р (приложение 2). В соответствии с прикреплением, утвержденным федеральным проектом "Обеспечение расширенного неонатального скрининга";

- мероприятия для обеспечения проведения подтверждающей диагностики в рамках РНС, сроки, этапы, логистика.

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

Необходимо дооснащение оборудованием медико-генетической консультации ГБУЗ ЛОКБ в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н.



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

В рамках реализации региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" необходимо проведение следующих мероприятий:

определение потребности Ленинградской области в медицинских кадрах в разрезе каждой медицинской организации и каждой медицинской специальности;

формирование контрольных цифр приема на целевое обучение для подготовки специалистов с учетом реальной потребности в медицинских кадрах, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявляемых с помощью РНС;

формирование соответствующего штатного расписания медицинских организаций, обучение медицинского персонала,

формирование фонда оплаты труда с учетом масштабов и направлений оказания медицинской помощи в рамках НС и РНС;

повышение квалификации медицинских работников, участвующих в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Ленинградской области, в том числе в рамках системы непрерывного медицинского образования.

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

Основной задачей при организации информационного взаимодействия является обеспечение интеграции медицинских информационных систем (далее – МИС), лабораторных информационных систем (далее – ЛИС), систем передачи с государственной информационной системой в сфере здравоохранения Ленинградской области (далее – ЕГИСЗ ЛО) и компонентом федеральной государственной информационной системы "Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем" по профилям "Акушерство и гинекология" и "Неонатология" (далее – ВИМ ИС "АКиНЕО").

В рамках развития РС ЕГИСЗ ЛО в 2021 году в Ленинградской области была создана подсистема "Организация оказания медицинской помощи" по профилям "акушерство и гинекология" и "неонатология", а также проведена интеграция используемых МИС МО для передачи структурированных документов в ВИМ ИС "АКиНЕО".

В Ленинградской области НС проводит подразделение ГБУЗ ЛОКБ, в которой функционирует медицинская и лабораторная информационная система. Используемая МИС и ЛИС может формировать результаты лабораторных исследований в виде структурированного медицинского документа (СЭМД) "Результаты лабораторных



исследований" и отправлять их в ЕГИСЗ Минздрава России. Взаимодействие ГБУЗ ЛОКБ с районными медицинскими организациями, формирующими направления на НС, происходит через региональный сервис "Обмен данными лабораторными исследований".

Районные медицинские организации используют медицинские информационные системы и формируют электронные свидетельства о рождении в виде СЭМД с 1 марта 2022 года. В целях формирования СЭМД "Направление на углубленный неонатальный скрининг" заключены договора на развитие используемых МИС в части формирования вышеуказанного СЭМД. Доработка должна быть осуществлена до 15 декабря 2022 года. Как дополнительная мера все медицинские организации, формирующие направления, также получили учетные записи к ВИМ ИС "АКиНЕО" для формирования направления в ручном режиме.

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

Мероприятия раздела основаны на анализе результатов оказания в Ленинградской области медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе выявленными с помощью РНС, анализе показателей заболеваемости, инвалидности и смертности, с учетом возможности использования ресурсов профильных медицинских организаций других субъектов, МГЦ 3А и 3Б уровня, федеральных медицинских центров, НМИЦ.

Планируемые мероприятия по организации первичной специализированной медико-санитарной помощи основаны на соблюдении порядков и стандартов помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, отвечают современным требованиям диагностики и лечения и обеспечивают необходимый охват диспансерным наблюдением пациентов, выявленных с помощью РНС, с выполнением клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи, взаимодействие с ведущими федеральными центрами детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Мероприятия по диспансерному наблюдению основаны на анализе возможностей медицинских организаций Ленинградской области с учетом территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

При реализации планируемых мероприятий будет обеспечена преемственность лечения в амбулаторных и стационарных условиях, при экстренных и неотложных состояниях, при оказании скорой, в том числе скорой специализированной помощи, при оказании специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, непрерывное обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания.



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

С целью обеспечения своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний, в рамках РНС будут проведены мероприятия направленные:

- на профилактику врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска;

- на обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетических консультаций (центров) в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием;

- на обеспечение своевременной постановки на диспансерное наблюдение детей выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию;

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

- на проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий (при наличии), консультирования врачом-генетиком медико-генетической консультации/центра с указанием графика работы данных медицинских организаций (пример: 1 – 2 смены 5 – 6 раз в неделю);

- на развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента;

- на 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 разработке мероприятий данного раздела использованы действующие стандарты, клинические рекомендации и порядки оказания медицинской помощи, утвержденные Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам.

Разработанные мероприятия позволят обеспечить непрерывное организационно-методическое сопровождение оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями со стороны



главных внештатных профильных специалистов Комитета по здравоохранению Ленинградской области/Северо-западного федерального округа/Российской Федерации.

Будут проведены следующие мероприятия:

внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке профильных медицинских организаций субъекта (и (или) их структурных подразделений), главного внештатного специалиста по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Ленинградской области/Северо-Западного федерального округа/Российской Федерации;

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

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

Мероприятия данного раздела направлены на разработку и внедрение системы по организации внутреннего контроля качества и безопасности РНС, включающей принятие мер организационного, экономического, правового, научного и медицинского характера, направленных на обеспечение правильного выполнения медицинских технологий, снижение риска ухудшения состояния пациентов и неблагоприятного социального прогноза вследствие медицинской помощи, обеспечение проведения внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи на основе клинических рекомендаций, с использованием информации страховых компаний, привлечением региональных отделений профессиональных сообществ и др.

Будут проведены следующие мероприятия:

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;

мониторинг выполнения критериев оценки качества проведения РНС в рамках системы внутреннего контроля качества;

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

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



В Ленинградской области нет завершенных клинических апробаций по темам профилактика, диагностика, лечение и реабилитация 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 науки.

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

Сбор статистических данных о заболеваемости, смертности населения, как в целом, так и среди пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями обеспечивает ГКУЗ ЛО "МИАЦ".

Сбор указанной информации осуществляется на основе утвержденной соответствующими приказами Росстата и МЗ РФ учетных и отчетных документов.

Исходя из реальных потребностей в мониторинге оперативной ситуации по смертности населения, в Ленинградской области с 2017 года постепенно разработан и внедрен в практику алгоритм взаимодействия ФОИВ (Комитет по здравоохранению) через представительство ГКУЗ ЛО "МИАЦ" и наиболее крупного субъекта выдачи медицинских свидетельств о смерти (БСМЭ) с органами ЗАГС и территориального органа государственной статистики (Петростат).

Для повышения качества данных о смертности с марта 2022 года в Ленинградской области создан Региональный консультационно-методический центр (по вопросам внедрения ФРМСС).

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

Мероприятия данного раздела относятся к проведению массовой просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о целях и задачах федерального проекта "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" и региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга", пользе и необходимости РНС при проведении массового обследования новорожденных.

С целью реализации системы информационной поддержки НС и РНС для населения будут проведены следующие мероприятия:

разработка и утверждение информированного согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга;

формирование плана мероприятий по обеспечению широкодоступной и полной информации о целях, сроках, задачах РНС, заболеваниях, на которые проводится исследования, реализации РНС в Ленинградской области;



размещение в родовспомогательных, детских медицинских организациях информационных стендов, памяток и иных информационных носителей в доступной форме предоставляющей информацию о РНС;

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

разработка макета листовок, плакатов, в том числе с использованием инфографики, а также прочих информационных документов, рассказывающих о расширенном неонатальном скрининге родителям (законным представителям) ребенка;

размещение информационных материалов в родильных домах, медико-генетических консультациях/центрах о возможностях и целях расширенного неонатального скрининга;

план мероприятий региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга".

Планируемые мероприятия соответствуют целям и задачам федерального и регионального проекта.

План мероприятий сформирован и изложен в приложении 6.

### 3. Результаты региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

Таблица 16

#### Индикативные показатели региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 2023 год<br>(%) | 2024 год<br>(%) | 2025 год<br>(%) |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|-----------------|-----------------|
| 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              |



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

2. В Ленинградской области сформирована и утверждена оптимальная маршрутизация, основанная на существующей инфраструктуре, обеспечивающая проведение расширенного неонатального скрининга в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 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"

Программа реализуется в период 2022 – 2025 годов.

#### 5. Финансово-экономическое обоснование региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

Для достижения целей региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" возникают расходные обязательства Ленинградской области в части реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (РНС) в медико-генетических консультациях (центрах) медицинских организаций, согласно Перечню федеральных государственных медицинских организаций и государственных медицинских организаций субъектов Российской Федерации, осуществляющих РНС, утвержденному распоряжением Правительства Российской Федерации от 9 июня 2022 года № 1510-р (приложение 1):

проведение первичного, повторного (при необходимости) лабораторного исследования образцов крови новорожденных;

проведение подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики.

В рамках федерального проекта "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" предусмотрено выделение субсидии из федерального бюджета бюджету Ленинградской области на 2023 год и на плановый период 2024 и 2025 годов в целях софинансирования расходных обязательств, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг).

В соответствии с Правилами предоставления и распределения субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации в целях софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации, 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 2023 год и на плановый период 2024 и 2025 годов в Ленинградской области предусмотрен следующий размер субсидии:



Таблица 17

Размер субсидии из федерального бюджета в целях софинансирования расходных обязательств, возникающих при реализации мероприятий по проведению массового обследования новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания (расширенный неонатальный скрининг)

|                                   | 2023 год | 2024 год | 2025 год |
|-----------------------------------|----------|----------|----------|
| Ленинградская область (тыс. руб.) | 16926,5  | 17329,7  | 17076,2  |

Таблица 18

Планируемый бюджет региональной программы  
"Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

|                                                                                                                      | 2023 год | 2024 год | 2025 год | Итого    |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|----------|----------|----------|
| Общий итог по всем мероприятиям                                                                                      |          |          |          |          |
| Федеральный бюджет (тыс. руб.)                                                                                       | 16926,5  | 17329,7  | 17076,2  | 51332,4  |
| Бюджет Ленинградской области (тыс. руб.)                                                                             | 16262,7  | 16650,1  | 17773,2  | 50686,0  |
| Иные источники (включая внебюджетные источники от доход приносящей деятельности медицинских организаций) (тыс. руб.) |          |          |          |          |
| Консолидированный бюджет (тыс. руб.)                                                                                 | 33189,2  | 33979,8  | 34849,4  | 102018,4 |

Транспортировка тест-бланков из медицинских организаций в пределах территории Ленинградской области, а также в г. Санкт-Петербург будет осуществляться в рамках текущей деятельности без выделения дополнительного финансирования. Транспортировка тест-банков в ФГБНУ "МГНЦ" будет осуществляться транспортной компанией на основании договора, заключенного ГБУЗ ЛОКБ. Финансирование транспортировки будет осуществляться за счет средств бюджета Ленинградской области.

6. Социально значимый результат региональной программы  
"Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

Внедрение региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга" позволит совершенствовать существующий уровень организации работы детям с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, обеспечить преемственность акушерско-гинекологической, неонатологической, педиатрической, и медико-генетической служб от организации забора биологических проб, их доставки, проведения исследования, в том числе подтверждающей диагностики, и создания информационного обеспечения всех этапов, что приведет к сокращению сроков постановки диагноза и начала лечения, повысит качество медицинской помощи при данной патологии, обеспечит дальнейшее снижение перинатальной, младенческой и детской смертности. В итоге будет достигнут показатель младенческой смертности 3,6 на 1000 новорожденных, родившихся живыми к 2025 году.



Приложение 1  
к региональной программе...

Число медицинских организаций, осуществляющих забор проб на проведения НС

| №<br>п/п |                                                                                                                                  |            | Число<br>медицинских<br>организаций/<br>структурных<br>подразделений | Наличие<br>медицинского<br>персонала,<br>прошедшего<br>подготовку<br>по проведению отбора<br>проб (число) | Число новорожденных,<br>которым взята проба<br>для неонатального<br>скрининга<br>на наследственные<br>заболевания по данным<br>2021 года |
|----------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|----------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1        | Число медицинских организаций<br>родовспомогательных учреждений,<br>осуществляющих забор проб<br>для проведения НС               | 1 уровень  | 10                                                                   | 30                                                                                                        | 996                                                                                                                                      |
|          |                                                                                                                                  | 2 уровень  | 6                                                                    | 18                                                                                                        | 5844                                                                                                                                     |
|          |                                                                                                                                  | 3А уровень | 1                                                                    | 7                                                                                                         | 3175                                                                                                                                     |
|          |                                                                                                                                  | 3Б уровень | -                                                                    | -                                                                                                         | -                                                                                                                                        |
| 2        | Число детских поликлиник/детских<br>поликлинических отделений,<br>осуществляющих забор проб<br>для проведения НС                 | 1 уровень  | 17                                                                   | 17                                                                                                        | -                                                                                                                                        |
|          |                                                                                                                                  | 2 уровень  | 6                                                                    | 12                                                                                                        | 47                                                                                                                                       |
|          |                                                                                                                                  | 3 уровень  | -                                                                    | -                                                                                                         | -                                                                                                                                        |
| 3        | Число отделений патологии<br>новорожденных/<br>педиатрических детских больниц,<br>осуществляющих забор проб<br>для проведения НС | 1 уровень  | -                                                                    | -                                                                                                         | -                                                                                                                                        |
|          |                                                                                                                                  | 2 уровень  | -                                                                    | -                                                                                                         | -                                                                                                                                        |
|          |                                                                                                                                  | 3 уровень  | 2                                                                    | 14                                                                                                        | -                                                                                                                                        |
| 4        | Иные медицинские организации,<br>осуществляющие отбор проб<br>для проведения НС (указать какие)                                  | -          | -                                                                    | -                                                                                                         | -                                                                                                                                        |
| Итого    |                                                                                                                                  |            | 26                                                                   | 150                                                                                                       | 10062                                                                                                                                    |

\*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".

Приложение 2  
к региональной программе...

**ПЕРЕЧЕНЬ**  
медицинских организаций, осуществляющих НС и РНС (при наличии) в Ленинградской области

| Полное наименование медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющей/осуществляющего проведение НС | Адрес, тел., e-mail                                                                                                                                                          | Фамилия, инициалы руководителя медицинской организации/структурного подразделения, осуществляющих проведение НС, контактный тел. (e-mail)                                                     | Проведено исследований в год (НС) по данным 2021 года |                                     | Проведено исследований в год (РНС) по данным 2021 года |                                     |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------------------------------|-------------------------------------|
|                                                                                                                      |                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                               | число исследований                                    | доля от всех выполненных в субъекте | число исследований                                     | доля от всех выполненных в субъекте |
| 1                                                                                                                    | 2                                                                                                                                                                            | 3                                                                                                                                                                                             | 4                                                     | 5                                   | 6                                                      | 7                                   |
| Медико-генетические консультации (центры) 2 уровня                                                                   |                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                               |                                                       |                                     |                                                        |                                     |
| Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница (ГБУЗ ЛОКБ)        | Юридический адрес: 188300, Ленинградская область, г. Гатчина, Красносельское шоссе, дом 1а. Почтовый адрес: 194291, Санкт-Петербург, пр. Луначарского, д. 45, к. 2, литер А, | Главный врач ГБУЗ ЛОКБ: Алексеев С.М.; заведующий ЦОЗСиР Кузьмичев В.С.; заведующий лабораторией МГК: Богданович М.А.; заведующий МГК: Кудряшова Е.К.; и.о. зав. МГК: Цветкова-Белоусова А.А. | 63030                                                 | 100%                                | -                                                      | -                                   |



| 1 | 2                                                                                            | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
|---|----------------------------------------------------------------------------------------------|---|---|---|---|---|
|   | тел.: (812) 670-18-88<br>факс: (812) 592-24-64,<br>admin@oblmed.spb.ru,<br>www.oblmed.spb.ru |   |   |   |   |   |

Приложение 3  
к региональной программе...

Оснащение лаборатории неонатального скрининга ГБУЗЛОКБ  
(приложение 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными (или) наследственными заболеваниями, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 года № 274н)

Таблица 1

| №<br>п/п | Код вида<br>номенкла-<br>турной<br>классифи-<br>кации<br>медицинских<br>изделий | Наименование вида<br>медицинского изделия<br>в соответствии<br>с номенклатурной<br>классификацией медицинских<br>изделий | Наименование<br>оборудования<br>(оснащения)                                  | Требуемое<br>количество<br>(шт.) | Имеющееся<br>в наличии<br>количество<br>(шт.) | Укомп-<br>лекто-<br>ванность<br>(%) |
|----------|---------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------------------|-------------------------------------|
| 1        | 2                                                                               | 3                                                                                                                        | 4                                                                            | 5                                | 6                                             | 7                                   |
| 1        | 341870                                                                          | Автоматическое устройство<br>для подготовки образцов сухих<br>пятен крови                                                | Панчер<br>для выбивания<br>высушенных<br>образцов крови<br>из тест-бланков   | Не менее 2                       | 2                                             | 100%                                |
| 2        | 261550                                                                          | Анализатор биохимический<br>Множественных аналитов<br>клинической химии ИВД,<br>лабораторный, автоматический             | Биохимический<br>анализатор<br>с программным<br>обеспечением<br>и комплектом | Не менее 2                       |                                               |                                     |



| 1 | 2      | 3                                                                                                       | 4                                                                                                                                                         | 5 | 6 | 7    |
|---|--------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|---|------|
|   |        |                                                                                                         | вспомогательного оборудования для скрининга недостаточности биотинидазы, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, муковисцидоза галактоземии |   |   |      |
|   | 261770 | Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный, полуавтоматический | Анализатор биохимический множественных аналитов клинической химии ИВД, лабораторный                                                                       |   | 2 | 100% |
| 3 | 107660 | Анализатор масс-спектрометрический ИВД автоматический                                                   | Тандемный масс-спектрометр с программным обеспечением для проведения расширенного неонатального скрининга                                                 |   |   |      |
|   | 107670 | Анализатор масс-спектрометрический ИВД, полуавтоматический                                              |                                                                                                                                                           |   |   |      |
|   | 350330 | Жидкостный хроматограф/анализат масс-спектрометрический ИВД, автоматический                             |                                                                                                                                                           |   |   |      |

| 1 | 2      | 3                                                                         | 4                                                                                               | 5                          | 6 | 7    |
|---|--------|---------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|---|------|
|   | 382270 | Газовый хроматограф/анализатор массспектрометрический ИВД, автоматический | методом тандемной масс-спектрометрии для определения концентрации аминокислот и ацил-карнитинов |                            |   |      |
| 4 | 335060 | Перемешиватель термостатируемый лабораторный                              | Шейкер-инкубатор для планшет                                                                    | Не менее 2                 | 2 | 100% |
| 5 | 260410 | Шкаф сушильный общего назначения                                          | Сушильный шкаф лабораторный до 150°C                                                            | Не менее 2                 | 2 | 100% |
| 6 | 261750 | Испаритель лабораторный                                                   | Эвапоратор с насосом для планшет                                                                | Не менее 2                 |   | 0%   |
| 7 | 260430 | Центрифуга настольная общего назначения                                   | Центрифуга настольная – с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров, для планшет       | Не менее 2                 | 4 | 100% |
| 8 | 261700 | Встряхиватель лабораторный                                                | Вортекс (встряхиватель) для пробо-подготовки                                                    | По количеству рабочих мест | 4 | 100% |



| 1  | 2      | 3                                                                        | 4                                                             | 5                                       | 6  | 7    |
|----|--------|--------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|-----------------------------------------|----|------|
| 9  | 145580 | Перемешивающее устройство для пробирок с пробами крови ИВД               | Роллер лабораторный                                           | Не менее 2                              |    |      |
| 10 | 152690 | Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной            | Очиститель воздуха фильтрующий высокоэффективный, передвижной | Из расчета мощности и площади помещения |    |      |
| 11 | 131980 | Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный                                | Облучатель ультра-фиолетовый бактерицидный                    | Из расчета мощности и площади помещения | 22 | 100% |
|    | 347590 | Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом                    |                                                               |                                         |    |      |
|    | 361300 | Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии/дезинфекции окружающей среды |                                                               |                                         |    |      |
|    | 375930 | Очиститель воздуха ультрафиолетовый                                      |                                                               |                                         |    |      |
| 12 | 352570 | Холодильник/морозильная камера для лаборатории                           | Холодильник двухкамерный                                      | Не менее 2                              | 2  | 100% |
| 13 | 215850 | Холодильник фармацевтический                                             | Холодильник фармацевтический для хранения тест-систем         | Не менее 2                              | 6  | 100% |
|    | 261620 | Холодильник лабораторный стандартный                                     |                                                               |                                         | 2  | 100% |

| 1  | 2      | 3                                                                                                        | 4                                                                                                                                               | 5                                              | 6                                        | 7    |
|----|--------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|------------------------------------------|------|
| 14 | 318570 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, калибратор                                | Тест-системы для неонатального скрининга на адрено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и дефицит биотинидазы | Из расчета числа рождаемости с учетом повторов | на 12 – 13 тыс. новорожденных 18 наборов | 100% |
|    | 318580 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденных заболеваний ИВД, контрольный материал                      |                                                                                                                                                 |                                                | на 12 – 13 тыс. новорожденных 18 наборов | 100% |
|    | 318600 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, набор, мультиплексный анализ              |                                                                                                                                                 |                                                |                                          |      |
|    | 318610 | Скрининг метаболизма новорожденных/врожденные заболевания ИВД, реагент                                   |                                                                                                                                                 |                                                | на 12 – 13 тыс. новорожденных 18 наборов | 100% |
|    | 318590 | Скрининг метаболизма новорожденных врожденные заболевания ИВД, набор, масс-спектрофотометрический анализ |                                                                                                                                                 |                                                |                                          |      |
| 15 | 192300 | Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД, набор, масс-спектрометрический анализ               | Тест-системы для расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-                                                                   |                                                |                                          |      |
|    | 339500 | Множественные аминокислоты/метаболиты карнитина ИВД,                                                     |                                                                                                                                                 |                                                |                                          |      |



| 1  | 2      | 3                                                                   | 4                                                                               | 5                                              | 6                                                | 7    |
|----|--------|---------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|--------------------------------------------------|------|
|    |        | набор, масс-спектрометрический анализ/жидкостная хроматография      | спектрометрии                                                                   |                                                |                                                  |      |
| 16 | 350660 | Набор для забора крови методом сухой капли ИВД                      | Тест-бланки для забора образцов крови для неонатального скрининга новорожденных | Из расчета числа рождаемости с учетом повторов | на 12 – 13 тыс. новорожденных<br>14 тыс. бланков | 100% |
| 17 | 108730 | Штатив для пробирок                                                 | Штатив для пробирок                                                             | По количеству рабочих мест                     | 4                                                | 100% |
| 18 | 124480 | Пипетка механическая                                                | Комплект автоматических дозаторов переменного объема (автоматических пипеток)   | По количеству рабочих мест                     | 14                                               | 100% |
|    | 292310 | Пипетка электронная                                                 |                                                                                 |                                                |                                                  |      |
|    | 292320 | Пипетка электронная, однофункциональная                             |                                                                                 |                                                |                                                  |      |
|    | 292390 | Микропипетка электронная                                            |                                                                                 |                                                | 3                                                | 100% |
|    | 380120 | Микропипетка механическая ИВД                                       |                                                                                 |                                                | 2                                                | 100% |
|    | 124540 | Микропипетка механическая                                           |                                                                                 |                                                | 3                                                | 100% |
| 19 | 181470 | Шкаф вытяжной                                                       | Шкаф вытяжной                                                                   | Не менее 1                                     | 3                                                | 100% |
| 20 | 123680 | Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями                | Контейнер                                                                       | Не менее 1                                     | По количеству рабочих мест                       | 100% |
| 21 | 185890 | Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многократного использования | Контейнер                                                                       | Не менее 1                                     |                                                  |      |
| 22 | 231020 | Система деионизационной очистки воды                                | Деионизатор воды                                                                | 1                                              | 1                                                | 100% |

| 1  | 2    | 3                                    | 4                            | 5      | 6      | 7            |
|----|------|--------------------------------------|------------------------------|--------|--------|--------------|
| 23 | 1950 | Система дистилляционной очистки воды | Дистиллятор<br>Бидистиллятор | 1<br>1 | 1<br>1 | 100%<br>100% |

Таблица 2

## Дополнительное оснащение

| №<br>п/п | Наименование оборудования (оснащения)                                                                                                                                          | Требуемое<br>количество (шт.)                  | Имеющееся<br>в наличии количество<br>(шт.) | Укомплектован-<br>ность (%) |
|----------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|--------------------------------------------|-----------------------------|
| 1        | Автоматизированное рабочее место врача, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет" и источником бесперебойного питания | По количеству рабочих мест – два рабочих места | 1                                          | 50%                         |
| 2        | Программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга                                                                                                            | 1                                              |                                            |                             |
| 3        | Источник бесперебойного питания                                                                                                                                                | По количеству анализаторов                     |                                            | 100%                        |
| 4        | Мебель лабораторная (комплектов)                                                                                                                                               | По количеству рабочих мест                     |                                            |                             |
| 5        | Кондиционер                                                                                                                                                                    | По количеству помещений                        |                                            | 100%                        |



| 1                                                         | 2                                                                                          | 3              |
|-----------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| Неонатальный генетический скрининг                        | да                                                                                         | 11392 человека |
| Прочее                                                    |                                                                                            |                |
| Лабораторная деятельность/методическая оснащенность       |                                                                                            |                |
| Кариотипирование (цитогенетика)                           | да                                                                                         | 718            |
| в том числе супружеские пары                              | да                                                                                         | 366            |
| в том числе пренатально                                   | да                                                                                         | 242            |
| в том числе новорожденные                                 | да                                                                                         | 110            |
| FISH                                                      | нет                                                                                        |                |
| в том числе супружеские пары                              |                                                                                            |                |
| в том числе пренатально                                   |                                                                                            |                |
| в том числе новорожденные                                 |                                                                                            |                |
| в том числе в рамках ПГТ                                  |                                                                                            |                |
| ПЦР диагностика наследственных заболеваний                | да/<br>муковисцидоз/<br>фенил-<br>кетонурия РАН/<br>нейросенсорная<br>тугоухость<br>(GJB2) | 58             |
| Молекулярное кариотипирование (ХМА)                       | нет                                                                                        |                |
| в том числе супружеские пары                              |                                                                                            |                |
| в том числе пренатально                                   |                                                                                            |                |
| в том числе новорожденные                                 |                                                                                            |                |
| Секвенирование по Сэнгеру                                 | нет                                                                                        |                |
| Высокопроизводительное секвенирование (NGS), панели/экзом | нет                                                                                        |                |

Приложение 4  
к региональной программе...

Укомплектованность медицинским персоналом лаборатории неонатального скрининга  
Государственного бюджетного учреждения здравоохранения  
Ленинградская областная клиническая больница

| №<br>п/п | Наименование должности<br>врачебного и среднего<br>медицинского персонала,<br>в том числе специалистов<br>с высшим профессиональным<br>(немедицинским) образованием | Штатных единиц |                                                                                                                                    | Физических<br>лиц | Укомплектованность |
|----------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------|--------------------|
|          |                                                                                                                                                                     | утверждено     | занято<br>с учетом<br>совместительства,<br>без учета<br>находящихся<br>в декретном<br>отпуске (отпуске<br>по уходу<br>за ребенком) |                   |                    |
| 1        | 2                                                                                                                                                                   | 3              | 4                                                                                                                                  | 5                 | 6                  |
| 1        | Врач-генетик                                                                                                                                                        | 5,25           | 4,5                                                                                                                                | 4                 | 85,7%              |
| 2        | Врач – лабораторный генетик                                                                                                                                         | 5,0            | 2,75                                                                                                                               | 3                 | 55%                |
| 3        | Врач клинической лабораторной<br>диагностики                                                                                                                        | 3,0            | 2,0                                                                                                                                | 2                 | 100%               |
| 4        | Врач-диетолог                                                                                                                                                       | Не утверждено  |                                                                                                                                    |                   |                    |
| 5        | Врач-эндокринолог<br>(врач – детский эндокринолог)                                                                                                                  | Не утверждено  |                                                                                                                                    |                   |                    |
| 6        | Врач-невролог                                                                                                                                                       | Не утверждено  |                                                                                                                                    |                   |                    |
| 7        | Медицинский психолог (психолог)                                                                                                                                     | Не утверждено  |                                                                                                                                    |                   |                    |



| 1  | 2                                                   | 3            | 4   | 5   | 6    |
|----|-----------------------------------------------------|--------------|-----|-----|------|
| 8  | Врач ультразвуковой диагностики                     | 4            | 4   | 4   | 100% |
| 9  | Врач – акушер-гинеколог                             | 5            | 5   | 5   | 100% |
| 10 | Биолог                                              | 2,0          | 1,0 | 1,0 | 50%  |
| 11 | Химик-эксперт медицинской организации               | -            | -   | -   | -    |
| 12 | Медицинский лабораторный техник (фельдшер-лаборант) | 8,5          | 8,5 | 6,0 | 100% |
| 13 | Лаборант                                            | -            | -   | -   | -    |
| 14 | Старшая медицинская сестра                          | 1            | 1   | 1   | 100% |
| 15 | Медицинская сестра                                  | 3            | 3   | 3   | 100% |
| 16 | Медицинская сестра процедурной                      | 2            | 2   | 2   | 100% |
| 17 | Акушерка                                            | 2            | 2   | 2   | 100% |
| 18 | Медицинский статистик                               | Не утвержден |     |     | 0%   |
| 19 | Сестра-хозяйка                                      | 1            | 1   | 1   | 1    |
| 20 | Медицинский регистратор                             | -            | -   | -   | -    |
| 21 | Санитар                                             | -            | -   | -   | -    |

Приложение 5  
к региональной программе...

Паспорт медико-генетической консультации (подразделения медицинской генетики)  
Государственного бюджетного учреждения здравоохранения  
Ленинградская областная клиническая больница

| Общая информация                          |                                                                                                                                                     |
|-------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Наименование                              | Медико-генетическая консультация с лабораторией молекулярно-генетических и цитогенетических исследований Центра охраны здоровья семьи и репродукции |
| Располагается на базе                     | ГБУЗ Ленинградская областная клиническая больница                                                                                                   |
| Руководитель                              | Кузьмичёв В.С.                                                                                                                                      |
| Адрес                                     | Санкт-Петербург, пр. Луначарского, д. 45                                                                                                            |
| Телефон                                   | 8-812-497-62-63, 8-812-597-72-59                                                                                                                    |
| Электронная почта                         | labgen@oblmed.spb.ru                                                                                                                                |
| Количество сотрудников                    | 22                                                                                                                                                  |
| в том числе врачей-генетиков              | 5                                                                                                                                                   |
| в том числе врачей-лабораторных генетиков | 6                                                                                                                                                   |

| Клиническая деятельность                                                   | Да/нет | Количество<br>в год |
|----------------------------------------------------------------------------|--------|---------------------|
| 1                                                                          | 2      | 3                   |
| Консультирование пациентов с наследственными (генетическими) заболеваниями | да     | 3158                |
| Профилактика наследственных (генетических) заболеваний:                    |        |                     |



| 1                                                                                                                                                                      | 2   | 3    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|------|
| Преимплантационное консультирование и диагностика в семьях с отягощенным генетическим анамнезом                                                                        | да  | 1579 |
| Преимплантационное консультирование семей без отягощенного генетического анамнеза (в том числе скрининг на гетерозиготное носительство патогенных мутаций)             | нет | -    |
| Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Скрининг I триместра (расчет риска на основе данных биохимии и УЗИ)                                                    | да  | 8860 |
| Пренатальный скрининг на хромосомные нарушения. Неинвазивный пренатальный скрининг по внеклеточной ДНК плода в крови матери (НИПС)                                     | нет | -    |
| Ранняя инвазивная пренатальная диагностика (решение вопроса о протонировании беременности)                                                                             |     |      |
| Инвазивная пренатальная диагностика на поздних сроках беременности с целью постановки диагноза и раннего начала терапии (в том числе в пренатальном периоде)           | да  | 258  |
| Инвазивные диагностические процедуры:                                                                                                                                  |     |      |
| биопсия хориона                                                                                                                                                        | да  | 82   |
| плацентоцентез                                                                                                                                                         | да  | 99   |
| амниоцентез                                                                                                                                                            | да  | 21   |
| кордоцентез                                                                                                                                                            | да  | 56   |
| Исследование биоматериала плода при замерших/прерванных беременностях (включая антенатальную гибель) с целью выявления причин для планирования следующих беременностей | нет |      |
| Консультирование супружеских пар с бесплодием (и) в рамках программ ВРТ                                                                                                | да  | 1570 |

| 1                                                  | 2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | 3                  |
|----------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) | нет                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                    |
| в том числе ПГТ-А                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                    |
| в том числе ПГТ-М и ПГТ-СП                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                    |
| Неонатальный скрининг                              | да                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 11392 человека     |
| Биохимия                                           | да                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 57717 исследований |
| Масс-спектрометрия                                 | нет                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                    |
| ПЦР                                                | да/<br>муковисцидоз/<br>фенил-<br>кетонурия РАН/<br>нейросенсорная<br>тугоухость<br>(GJB2)                                                                                                                                                                                                                                                       | 58                 |
| Оборудование (основное)                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                    |
| Кариотипирование                                   | Автоматизированное рабочее место,<br>микроскоп Zeiss Scope.A1,<br>микроскоп Zeiss Scope.A2,<br>метафер Прямой микроскоп Zeiss<br>Axio Imager .Z2,<br>микроскоп Leica DM 5000 B,<br>программное обеспечение<br>Metasystems, Ikaros,<br>аппарат для хранения крови<br>(морозильник) вертикальный 274 л<br>SANYO MDF-U333,<br>весы ME-215 Sartorius |                    |



| 1     | 2 | 3                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-------|---|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|       |   | <p>CO-2 инкубатор<br/>с принадлежностями<br/>Thermo Scientific, мод.: 3423<br/>S N: 300248129,<br/>сухожаровой шкаф<br/>с принудительной вентиляцией<br/>Binder 53 ED<br/>Art № 9010-0078,<br/>термостат с/воздушный ТС-1/80<br/>СПУ<br/>ТУ 9452-002-00141798-97<br/>№ 252,<br/>термостат ТС 1/20 суховоздушный<br/>ТУ 9452-002-00141798-97<br/>№ 252,<br/>центрифуга медицинская СМ-6М<br/>ELMI MULTI CENTRIFUGE,<br/>шкаф лабораторный с ламинарным<br/>потокотом серии MSC Advantage 1.2</p> |
| FISH: |   | <p>Микроскоп биологический<br/>для лабораторных исследований<br/>Axio Imager со штативом Z2<br/>с принадлеж.,<br/>система для денатурации/<br/>гибридизации ThermoBrite,<br/>термостат медицинский водный</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                   |

| 1    | 2 | 3                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
|------|---|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|      |   | (серия TW-2.02),<br>холодильник фармацевтический<br>ХФ-400-3 "Позис",<br>морозильник медицинский<br>низкотемпературный Thermo<br>scientific                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| ПЦР: |   | Ампликатор ДНК многоканальный<br>МС2 "Терцик",<br>аспиратор с сосудом-ловушкой<br>FTA-1,<br>микроцентрифуга - вортекс -<br>"Микроспин" FV-2400 – 3 шт.,<br>микроцентрифуга встряхиватель<br>низкоростная "Циклотемп-901" –<br>3 шт.,<br>термостат для полимерозной цепной<br>реакции ДНК типа Mastercycler<br>(ФРГ),<br>морозильник медиц.<br>низкотемпературный Thermo<br>scientific<br>термостат твердотельный<br>"ГНОМ" – 2 шт.,<br>термостат твердотельный<br>программируемый малогабаритный<br>ТТ-1- "ДНК-Техн." |



| 1 | 2 | 3                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|---|---|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|   |   | <p>термостат твердотельный ТТ-1 "Термит",<br/> термостат-шейкер Eppendorf Compact 5350- температура до 99 г<br/> полный ком-т с термоблоком и аккумулятором,<br/> шкаф лабораторный с ламинарным потоком серии MSC Advantage 1.2 – 3 шт.,<br/> электропоратор Mikropulser, про-во ООО "Био-Рад" США,<br/> микроцентрифуга EPPENDORF 5430 R с охлаждением,<br/> видеосистема<br/> гельдокументирующая GI-2 без трансиллюминатора,<br/> камера для вертикального электрофореза на два геля, в ком-те со штативом, стеклами и гребенками – 2 шт.,<br/> камера для горизонтального электрофореза Mini-Sub Cell GT с заливочным столиком с источником питания PowerPac Basic – 2 шт.,<br/> морозильник медиц.</p> |

| 1                                            | 2 | 3                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|----------------------------------------------|---|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                              |   | <p>низкотемпературный MDF U5412,<br/>система гель-документирования<br/>GelDoc XR+,<br/>трансиллюминатор TCP-20 Mc<br/>20 × 20 длина волны 312 нм<br/>и 254 нм,<br/>аквадистиллятор электрический ДЭ-<br/>10-СПб, про-во ЗАО "ЭМО", Россия</p>                                                                                                                                                                                      |
| Молекулярное кариотипирование (ХМА):         |   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| Секвенирование по Сэнгеру:                   |   | Секвенатор Applied Biosystems<br>Hitachi 3500                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Высокопроизводительное секвенирование (NGS): |   | нет                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Биохимический скрининг:                      |   | <p>Встряхиватель-инкубатор<br/>для микропланшет "ДЕЛФИЯ" –<br/>2 шт.,<br/>диспенсер DELFIA с диспенсер<br/>юнит DELFIA Plat Dispense with<br/>DELFIA Dispense Unit – 2 шт.,<br/>прибор для выбивания бумажных<br/>дисков с образцами крови (Wallac<br/>DBS Puncher – 2 шт.,<br/>прибор-счетчик (Анализатор<br/>лабораторный Wallac 1420<br/>Multilabel Counter (victor-2)<br/>в комплекте – 2 шт.,<br/>устройство для промывки</p> |



| 1                  | 2   | 3                                                                                                                                                                                     |
|--------------------|-----|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                    |     | и удаления бумажных дисков<br>с образцами крови "Делфия вошер-<br>дискремувер" – 2 шт.,<br>холодовая камера MPR-720 Sanyo,<br>холодовая камера с морозильной<br>камерой MPR-192 Sanyo |
| Масс-спектрометрия | нет |                                                                                                                                                                                       |

Приложение 6  
к региональной программе...

ПЛАН  
мероприятий региональной программы "Обеспечение расширенного неонатального скрининга"

| №<br>п/п | Наименование<br>мероприятия                                                                                                                                    | Сроки реализации             |                              | Ответственный<br>исполнитель                                                                                                           | Наименование<br>результата,<br>на достижение<br>которого направлено<br>мероприятие                                                                                                                       | Вид документа<br>(источник,<br>на основании<br>которого<br>фиксируется<br>достижение<br>результата) | Результат<br>в указан-<br>ном<br>периоде                                                                                                 |
|----------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------|------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|          |                                                                                                                                                                | начало                       | оконча-<br>ние               |                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                     |                                                                                                                                          |
| 1        | 2                                                                                                                                                              | 3                            | 4                            | 5                                                                                                                                      | 6                                                                                                                                                                                                        | 7                                                                                                   | 8                                                                                                                                        |
| 1        | Обеспечение нормативно-правового регулирования РНС в Ленинградской области                                                                                     |                              |                              |                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                     |                                                                                                                                          |
| 1.1      | Актуализация нормативно-правовых актов, регламентирующих организацию оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями | 12 дека-<br>бря<br>2022 года | 31 дека-<br>бря<br>2025 года | Заместитель<br>председателя<br>комитета<br>по здравоохра-<br>нению Ленин-<br>градской области<br>(далее – Комитет)<br>Вальденберг А.В. | Нормативно-<br>правовые акты,<br>регламентирующие<br>организацию оказа-<br>ния медицинской<br>помощи пациентам<br>с врожденными<br>и (или) наследствен-<br>ными заболева-<br>ниями, актуализиро-<br>ваны | Актуализирован-<br>ные нормативно-<br>правовые акты                                                 | Изданы<br>соответ-<br>ствующие<br>распоря-<br>жения,<br>приказы<br>Комитета<br>(рекви-<br>зиты<br>норма-<br>тивно-<br>правовых<br>актов) |
| 1.2      | Разработка и утверждение регионального приказа в соответствии с Порядком оказания                                                                              | 12 дека-<br>бря<br>2022 года | 31 дека-<br>бря<br>2022 года | Заместитель<br>председателя<br>комитета<br>Вальденберг А.В.                                                                            | Создание<br>нормативной<br>правовой базы<br>по реализации                                                                                                                                                | Приказ Комитета                                                                                     | Приказ<br>Комитета<br>(рекви-<br>зиты)                                                                                                   |



| 1   | 2                                                                                                                                                                                                         | 3                    | 4                    | 5                                                   | 6                                                                                                                       | 7                                                                                                                                            | 8                                                                     |
|-----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------------------|-----------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|
|     | медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н                                                    |                      |                      |                                                     | профилактики врожденных (или) наследственных заболеваний в рамках регионального РНС                                     |                                                                                                                                              | приказа)                                                              |
| 1.3 | Формирование перечня стандартов операционных процедур при проведении РНС                                                                                                                                  | 12 декабря 2022 года | 31 декабря 2022 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.  | Стандартизация процессов при проведении НС                                                                              | Утвержденный Перечень стандартов операционных процедур                                                                                       | Издано соответствующее распоряжение Комитета (реквизиты распоряжения) |
| 2   | Формирование оптимальной маршрутизации, обеспечивающей проведение РНС                                                                                                                                     |                      |                      |                                                     |                                                                                                                         |                                                                                                                                              |                                                                       |
| 2.1 | Информирование медицинских организаций 1-й и 2-й групп о порядке проведения РНС, утвержденных схемах маршрутизации и порядке работы по обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС | 12 декабря 2022 года | 31 декабря 2022 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.  | Подготовка медицинских организаций 1-й и 2-й групп к обеспечению проведения массового обследования новорожденных на РНС | Отчет о проведении семинаров с медицинскими организациями 1-й и 2-й групп по вопросам проведения массового обследования новорожденных на РНС | Проведено не менее четырех семинаров                                  |
| 2.2 | Обучение сотрудников правилам забора проб для проведения РНС                                                                                                                                              | 15 декабря 2022 года | 31 декабря 2025 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.; | Подготовка медицинских организаций 1-й и 2-й групп                                                                      | План обучения                                                                                                                                | Обучено 100% сотрудников,                                             |

| 1   | 2                                                                                                                                                                     | 3                    | 4                    | 5                                                                          | 6                                                                                                                            | 7                                                                                                                                                | 8                                          |
|-----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------------------|----------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------|
|     |                                                                                                                                                                       |                      |                      | главные врачи медицинских организаций                                      | к обеспечению проведения массового обследования новорожденных                                                                |                                                                                                                                                  | проводящих забор крови на РНС              |
| 2.3 | Формирование необходимого запаса тест-бланков для проведения НС и РНС (за счет средств медицинских организаций)                                                       | 12 декабря 2022 года | 31 декабря 2025 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.; главный врач ГБУЗ ЛОКБ | Подготовка медицинских организаций 1-й и 2-й групп к обеспечению проведения массового обследования новорожденных             | Контракт на приобретение тест-бланков                                                                                                            | Сформирован необходимый запас тест-бланков |
| 3   | Информационное взаимодействие, сопровождающее оказание медицинской помощи детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными при РНС              |                      |                      |                                                                            |                                                                                                                              |                                                                                                                                                  |                                            |
| 3.1 | Создание рабочей группы по осуществлению информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС                                                                  | 15 декабря 2022 года | 31 декабря 2022 года | Заместитель председателя комитета Власов Е.Г.                              | Обеспечение информационного взаимодействия в рамках проведения НС и РНС                                                      | Рабочая группа создана                                                                                                                           | Распоряжение Комитета (реквизиты)          |
| 4   | Обеспечение своевременного диспансерного наблюдения лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС |                      |                      |                                                                            |                                                                                                                              |                                                                                                                                                  |                                            |
| 4.1 | Разработка и внедрение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска    | 1 января 2023 года   | 31 декабря 2025 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.                         | Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска | План мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях, с отягощенным генеалогическим анамнезом в группах риска | План мероприятий                           |



| 1   | 2                                                                                                                                                                                                                            | 3                  | 4                    | 5                                                                                                                                            | 6                                                                                                                                                                     | 7                   | 8                                                                             |
|-----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|----------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|-------------------------------------------------------------------------------|
| 4.2 | Обеспечение своевременной передачи информации из медико-генетического центра ГБУЗ ЛОКБ в детские поликлиники (поликлинические отделения) о выявлении ребенка с подтвержденным наследственным и (или) врожденным заболеванием | 1 января 2023 года | 31 декабря 2025 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.; главный врач ГБУЗ ЛОКБ                                                                   | Своевременное диспансерное наблюдение лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанное на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС                | Отчет               | 100% информации передано своевременно                                         |
| 4.3 | Постановка на диспансерное наблюдение с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по каждому заболеванию                                                                                                 | 1 января 2023 года | 31 декабря 2025 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.; главный врач ГБУЗ ЛОКБ; главный врач ЛОГБУЗ "ДКБ"; главные врачи медицинских организаций | Своевременная постановка на диспансерное наблюдение лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, основанного на раннем выявлении заболеваний в рамках РНС | Ф. 12               | Диспансерное наблюдение установлено в 100% случаев                            |
| 4.4 | Обеспечение своевременного направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством, оказания консультативной помощи врачом-генетиком                         | 1 января 2023 года | 31 декабря 2025 года | Главные врачи медицинских организаций                                                                                                        | Своевременное оказание специализированной медицинской помощи                                                                                                          | Аналитический отчет | Своевременное оказание специализированной медицинской помощи - в 100% случаев |

| 1   | 2                                                                                                                                                                                                                                                                             | 3                  | 4                    | 5                                                                                                                                                 | 6                                                                                                                                                                                                                                | 7                   | 8                                                                                                    |
|-----|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|----------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 4.5 | Проведение медико-генетического консультирования, в том числе с применением телемедицинских технологий, врачом генетиком медико-генетического центра ГБУЗ ЛОКБ                                                                                                                | 1 января 2023 года | 31 декабря 2025 года | Главные врачи медицинских организаций                                                                                                             | Своевременное оказание специализированной медицинской помощи                                                                                                                                                                     | Аналитический отчет | Проведение медико-генетического консультирования пять дней в неделю в одну смену                     |
| 4.6 | Развитие телемедицинского консультирования при осуществлении динамического диспансерного наблюдения пациента                                                                                                                                                                  | 1 января 2023 года | 31 декабря 2025 года | Главные врачи медицинских организаций                                                                                                             | Своевременное оказание специализированной медицинской помощи                                                                                                                                                                     | Аналитический отчет |                                                                                                      |
| 5   | 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                                                     |                    |                      |                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                  |                     |                                                                                                      |
| 5.1 | Внедрение клинических рекомендаций и протоколов ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при организационно-методической поддержке профильных медицинских организаций субъекта | 1 января 2023 года | 31 декабря 2025 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.; главные врачи медицинских организаций; главные внештатные специалисты по медицинской генетике | Использование в работе действующих стандартов, клинических рекомендаций и порядков оказания медицинской помощи, утвержденных Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам | Аналитический отчет | Клинические рекомендации и протоколы ведения больных по вопросам профилактики, диагностики, диагнос- |



| 1   | 2                                                                                                                                                                              | 3                  | 4                    | 5                                                                                                                                                 | 6                                                                                                                                                                                                                                | 7                                                                                                                                                                                                                                    | 8                                                                                                                |
|-----|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|----------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|     | (и/или их структурных подразделений), главного внештатного специалиста по медицинской генетике Ленинградской области/Северо-Западного федерального округа/Российской Федерации |                    |                      |                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                      | тики, лечения и реабилитации детей с врожденными и (или) наследственными внедрены в 100% медицинских организаций |
| 5.2 | Разработка и внедрение в медицинских организациях Ленинградской области протоколов/ алгоритмов лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями           | 1 января 2023 года | 31 декабря 2025 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.; главные врачи медицинских организаций; главные внештатные специалисты по медицинской генетике | Использование в работе действующих стандартов, клинических рекомендаций и порядков оказания медицинской помощи, утвержденных Минздравом России по соответствующим профилям для организации оказания медицинской помощи пациентам | Протоколы/ алгоритмы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (протоколов ведения пациентов) на основе соответствующих клинических рекомендаций по профилю, порядка оказания медицинской помощи по про- | Распоряжение Комитета                                                                                            |

| 1   | 2                                                                                                                                              | 3                    | 4                    | 5                                                                                                                                                 | 6                                                     | 7                                                                                                               | 8                                 |
|-----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------|
|     |                                                                                                                                                |                      |                      |                                                                                                                                                   |                                                       | филю и с учетом стандарта медицинской помощи                                                                    |                                   |
| 6   | Разработка и реализация системы информационной поддержки НС и РНС для населения                                                                |                      |                      |                                                                                                                                                   |                                                       |                                                                                                                 |                                   |
| 6.1 | Разработка и утверждение информированного согласия для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга      | 15 декабря 2022 года | 31 декабря 2022 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.; главные врачи медицинских организаций; главные внештатные специалисты по медицинской генетике |                                                       | Информированное согласие для законных представителей ребенка по проведению расширенного неонатального скрининга | Распоряжение Комитета (реквизиты) |
| 6.2 | Проведение просветительской работы среди населения при активном использовании средств массовой информации о расширенном неонатальном скрининге | 1 января 2023 года   | 31 декабря 2025 года | Заместитель председателя комитета Вальденберг А.В.; главные врачи медицинских организаций; главные внештатные специалисты по медицинской генетике | Информирование населения о целях, сроках, задачах РНС | Информационная справка                                                                                          | Информационная справка            |