



МИНИСТЕРСТВО  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ



ФГБУ  
«НМИЦ АГП им. В.И. КУЛАКОВА»  
Минздрава России



ИНСТИТУТ  
РЕПРОДУКТИВНОЙ  
ГЕНЕТИКИ

# РАСШИРЕННЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ: ЦИФРОВЫЕ РЕШЕНИЯ КОНТРОЛЯ КАЧЕСТВА

Результаты

Задачи

Перспективы

Пугачева Т.В.

Руководитель отдела мониторинга и координации скрининговых программ



# Неонатальный скрининг в Российской Федерации

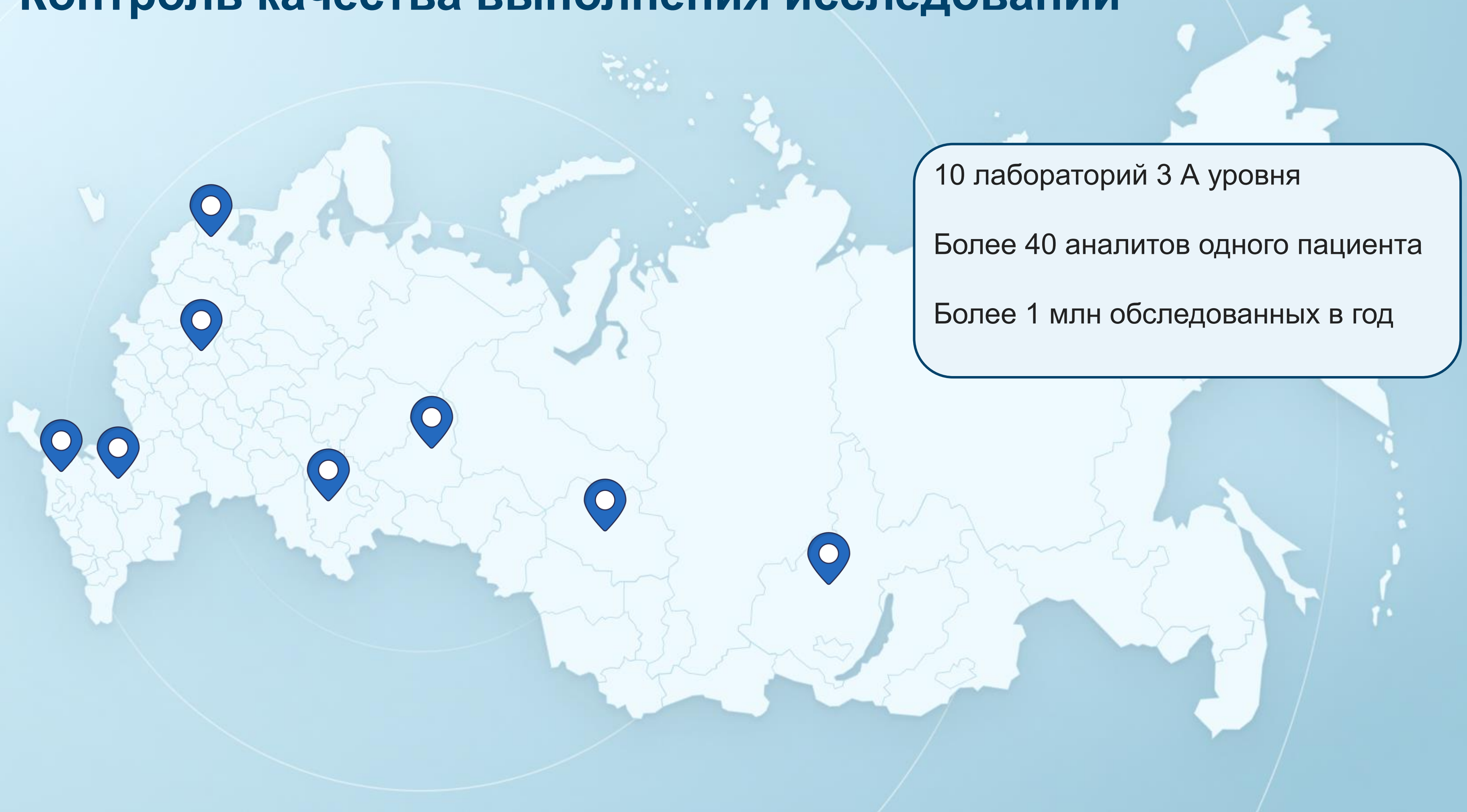


# Расширенный неонатальный скрининг на 36 заболеваний в Российской Федерации: Результаты за 2023 - 2025 гг.

| Года | Число<br>родившихся | Число<br>обследованных | Уровень<br>охвата | Выявлено<br>новорожденн<br>ых группы<br>риска<br>методом ТМС<br>и ПЦР | Выявлено |     |     |     |
|------|---------------------|------------------------|-------------------|-----------------------------------------------------------------------|----------|-----|-----|-----|
|      |                     |                        |                   |                                                                       | всего    | НБО | СМА | ПИД |
| 2023 | 1256187             | 1231401                | 98,03%            | 22779<br>1,85%                                                        | 676      | 379 | 120 | 180 |
| 2024 | 1210428             | 1199015*               | 99,06%            | 182949<br>1,58%                                                       | 721      | 428 | 174 | 119 |
| 2025 | 1150866             | 1163319**              | 101,08%           | 20671<br>1,79%437                                                     | 669      | 437 | 113 | 119 |

\*включая новорожденных 2023 г. рождения \*\* включая новорожденных 2024 г. рождения года рождения  
 Данные предоставлены кмн, Ворониным СВ, главным врачом ФГБНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова

# Контроль качества выполнения исследований





# Контроль качества расширенного неонатального скрининга



г. Москва

« 18 » сентября 2026 г.

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика И.П. Бочкова» (ФГБНУ «МГНЦ»), именуемое в дальнейшем «Сторона-1», в лице исполняющего обязанности директора Куцава Сергея Ивановича, действующего на основании Устава и Приказа Минобрнауки РФ №10-2/14н-о от 02.02.2026г., с одной стороны, и Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, именуемое в дальнейшем «Сторона-2», в лице исполняющего обязанности генерального директора Сухих Геннадия Тихоновича, действующего на основании Устава и Приказа Минздрава России от 25.09.2025 № 237пк, совместно именуемые «Стороны», заключили настоящее соглашение о намерениях сотрудничества, далее по тексту – «Соглашение о намерениях», о нижеследующем:

## 1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Настоящее Соглашение о намерениях регламентирует принципы и условия сотрудничества Сторон по вопросам обеспечения качества лабораторных исследований и соблюдения нормативных требований в рамках проведения расширенного неонатального скрининга (далее – РНС) и других скрининговых программ.

1.2. Цель сотрудничества: обеспечение высокого качества проведения исследований и в рамках скрининговых программ, контроль за соблюдением требований нормативных актов, регламентирующих проведение скрининга, мониторинг процессов выполнения исследований и подготовки отчетной документации.

1.3. Заключение Соглашения о намерениях не влечет за собой возникновения каких-либо юридических, в том числе финансовых, обязательств для Сторон.

1.4. Применительно к настоящему Соглашению о намерениях ни одна из Сторон не будет обременена обязательствами или долями другой Стороны, и ни одна из Сторон не будет действовать в качестве агента другой Стороны без заключения соответствующих отдельных соглашений.

1.5. Каждая Сторона не будет выступать с публичными заявлениями в отношении реализации настоящего Соглашения о намерениях без предварительного согласования с другой Стороной.

1.6. В процессе реализации настоящего Соглашения о намерениях стороны осуществляют свою деятельность в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации.

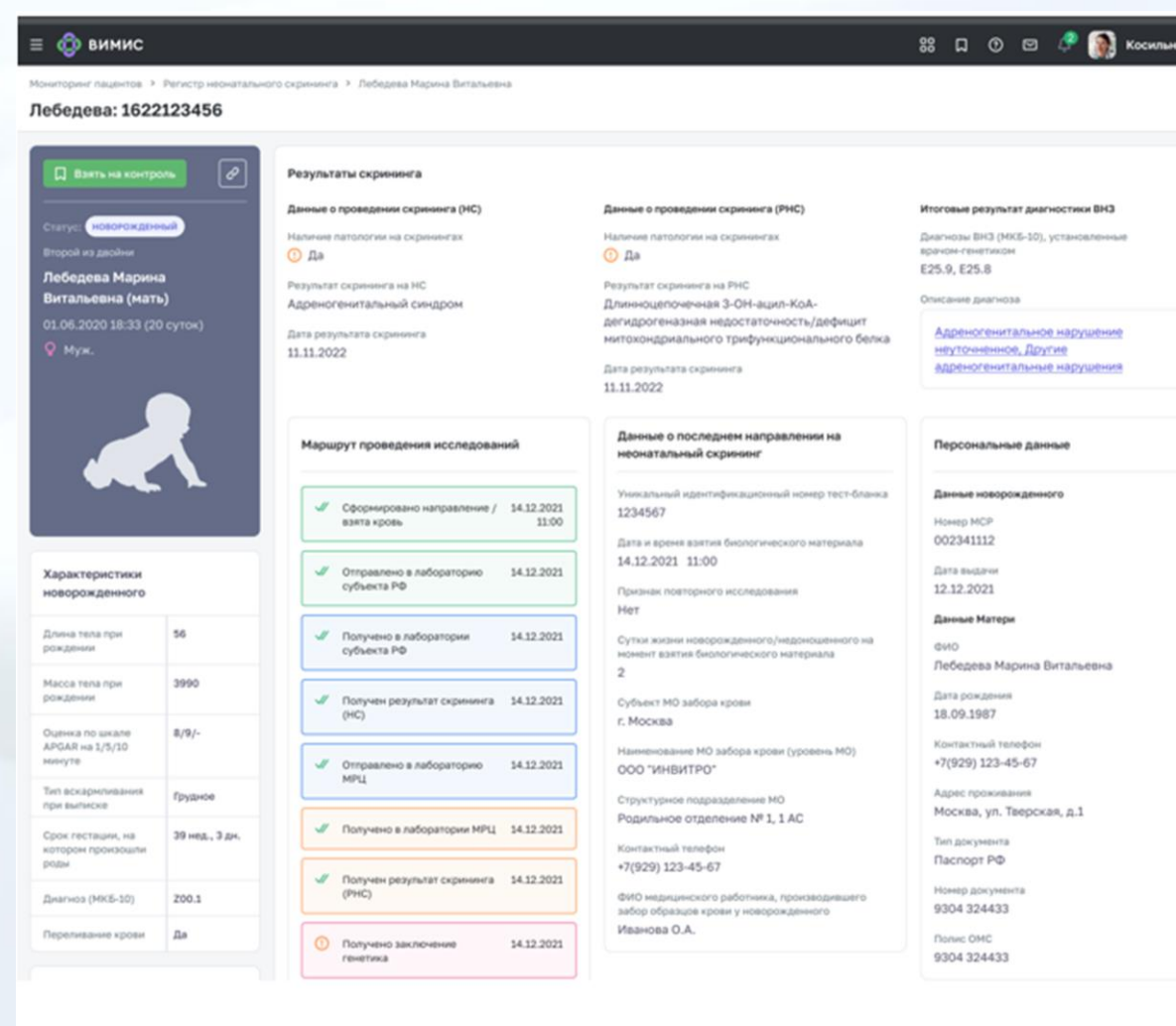
1.7. Настоящее Соглашение о намерениях не ограничивает сотрудничество Сторон с другими организациями и не преследует цели ограничения их деятельности.

## 2. ПРЕДМЕТ СОГЛАШЕНИЯ

2.1. Стороны рассматривают друг друга в качестве стратегических партнеров, признают важность и возможность развития сотрудничества по следующим направлениям:

- разработка и проведение организационно-методической работы с субъектами Российской Федерации по повышению качества проведения РНС и других скрининговых программ;
- разработка предложений по совершенствованию нормативно-правовой базы, регламентирующей проведение РНС и других скрининговых программ.

- Обеспечение высокого качества проведения исследований в рамках скрининговых программ
- Контроль за соблюдением требований нормативных актов, регламентирующих проведение скрининга
- Мониторинг процессов выполнения исследований
- Подготовка отчетной документации



ВМИС

Мониторинг пациентов > Регистр неонатального скрининга > Лебедева Марина Витальевна

Лебедева: 1622123456

Взять на контроль

Статус: **неоконченный**

Второй из двоих

Лебедева Марина Витальевна (мать)

01.06.2020 18:33 (20 суток)

Муж.

Характеристики новорожденного

|                                          |                |
|------------------------------------------|----------------|
| Длина тела при рождении                  | 56             |
| Масса тела при рождении                  | 3990           |
| Оценка по шкале APGAR на 1/5/10 минуте   | 8/9/-          |
| Тип вскармливания при выписке            | Грудное        |
| Срок гестации, на котором произошли роды | 39 нед., 3 дн. |
| Диагноз (МКБ-10)                         | Z00.1          |
| Переливание крови                        | Да             |

Результаты скрининга

Данные о проведении скрининга (РНС)

Наличие патологии на скринингах

Да

Результат скрининга на РНС

Адреногенитальный синдром

Дата результата скрининга

11.11.2022

Данные о проведении скрининга (РНС)

Наличие патологии на скринингах

Да

Результат скрининга на РНС

Длинноцепочечная 3-ОН-ацил-КоА-дегидрогеназная недостаточность/дефицит митохондриального трифункционального белка

Дата результата скрининга

11.11.2022

Итоговые результаты диагностики ВМЗ

Диагнозы ВМЗ (МКБ-10), установленные врачом-генетиком

E25.9, E25.8

Описание диагноза

Адреногенитальное нарушение неутонченное, другие адреногенитальные нарушения

Маршрут проведения исследований

|                                        |                  |
|----------------------------------------|------------------|
| Сформировано направление / взята кровь | 14.12.2021 11:00 |
| Отправлено в лабораторию субъекта РФ   | 14.12.2021       |
| Получено в лаборатории субъекта РФ     | 14.12.2021       |
| Получен результат скрининга (РНС)      | 14.12.2021       |
| Отправлено в лабораторию МРЦ           | 14.12.2021       |
| Получено в лаборатории МРЦ             | 14.12.2021       |
| Получен результат скрининга (РНС)      | 14.12.2021       |
| Получено заключение генетика           | 14.12.2021       |

Данные о последнем направлении на неонатальный скрининг

Уникальный идентификационный номер тест-бланка

1234567

Дата и время взятия биологического материала

14.12.2021 11:00

Прислан повторного исследования

Нет

Сутки жизни новорожденного/недоношенного на момент взятия биологического материала

2

Субъект МО забора крови

г. Москва

Наименование МО забора крови (уровень МО)

ООО "ИНВИТРО"

Структурное подразделение МО

Родильное отделение № 1, 1 АС

Контактный телефон

+7(929) 123-45-67

ФИО медицинского работника, производящего забор образцов крови у новорожденного

Иванова О.А.

Персональные данные

Данные новорожденного

Номер МСР

002341112

Дата выдачи

12.12.2021

Данные Матери

ФИО

Лебедева Марина Витальевна

Дата рождения

18.09.1987

Контактный телефон

+7(929) 123-45-67

Адрес проживания

Москва, ул. Тверская, д.1

Тип документа

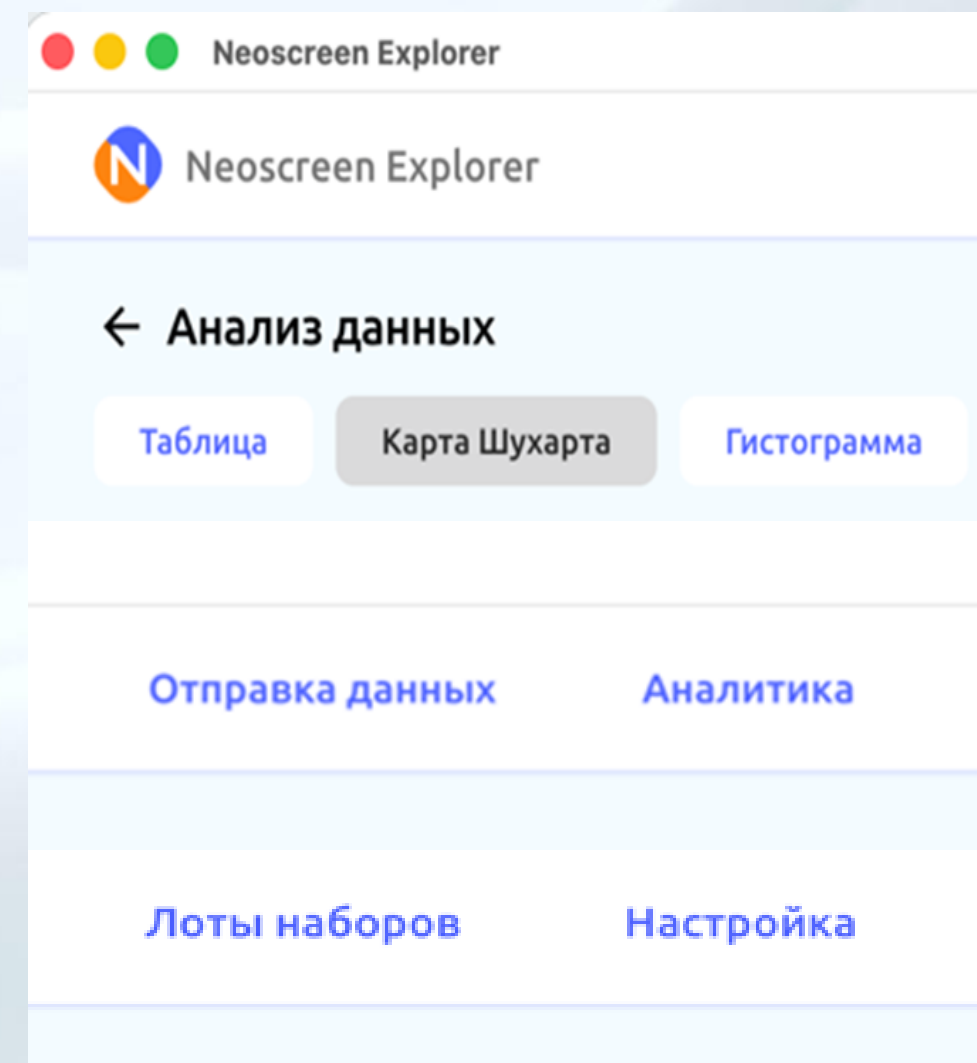
Паспорт РФ

Номер документа

9304 324433

Полное СМС

9304 324433



Neoscreen Explorer

Neoscreen Explorer

← Анализ данных

Таблица

Карта Шухарта

Гистограмма

Отправка данных

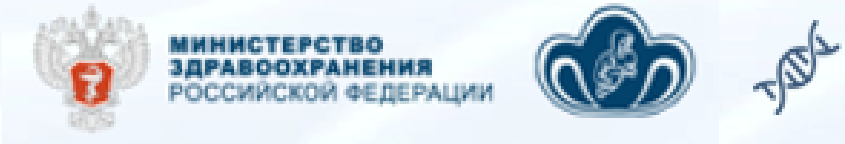
Аналитика

Лоты наборов

Настройка



# Расширенный неонатальный скрининг регламентирован:



Зарегистрировано в Минюсте России 13 июля 2022 г. N 69251

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**ПРИКАЗ**  
**от 21 апреля 2022 г. N 274н**

**ОБ УТВЕРЖДЕНИИ ПОРЯДКА**  
**ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С ВРОЖДЕННЫМИ**  
**И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**

В соответствии с пунктом 2 части 1 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, N 48, ст. 6724; 2018, N 53, ст. 8415) и подпунктом 5.2.17 пункта 5 Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2012 г. N 608 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 26, ст. 3526), приказываю:

1. Утвердить Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями согласно приложению.

2. Признать утратившими силу:

приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 г. N 917н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 21 декабря 2012 г., регистрационный N 26301);

пункт 25 изменений, которые вносятся в отдельные приказы Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации и Министерства здравоохранения Российской Федерации, утверждающие порядки оказания медицинской помощи, утвержденных приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 февраля 2020 г. N 114н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 28 июля 2020 г., регистрационный N 59083).

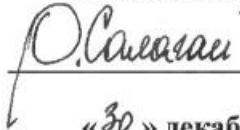
3. Настоящий приказ вступает в силу с 31 декабря 2022 г.

Министр  
М.А.МУРАШКО

Приложение  
к приказу Министерства здравоохранения  
Российской Федерации  
от 21 апреля 2022 г. N 274н

**ПОРЯДОК**  
**ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С ВРОЖДЕННЫМИ**  
**И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**

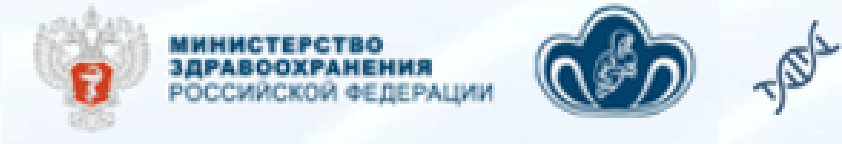
1. Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (далее - медицинская помощь) осуществляется медицинскими и иными организациями государственной, муниципальной и частной систем здравоохранения, имеющими лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и

**УТВЕРЖДАЮ**  
Заместитель Министра здравоохранения  
Российской Федерации  
 **О.О. Салагай**  
«30» декабря 2022 г.

**Регламент информационного взаимодействия между медицинскими**  
**организациями при проведении неонатального и расширенного**  
**неонатального скрининга.**

| Список сокращений |                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|-------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| АРМ               | Автоматизированное рабочее место                                                                                                                                                                                                                                                                |
| ВИМИС «АКиНЕО»    | Компонент федеральной государственной информационной системы «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем» по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология»<br>доступен по адресу <a href="http://vimis.egisz.rosminzdrav.ru">vimis.egisz.rosminzdrav.ru</a> |
| ГИС СЗ            | Государственная информационная система в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации                                                                                                                                                                                                    |
| ЕГИСЗ             | Единая государственная информационная система в сфере здравоохранения                                                                                                                                                                                                                           |
| ЛИС               | Лабораторная информационная система                                                                                                                                                                                                                                                             |
| ЛС                | Лекарственное средство                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| МГЦ               | Медико-генетическая центр (консультация)                                                                                                                                                                                                                                                        |
| МИС               | Медицинская информационная система медицинской организации                                                                                                                                                                                                                                      |
| МКБ-10            | Международная классификация болезней Десятого пересмотра                                                                                                                                                                                                                                        |
| МО                | Медицинская организация                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| МСР               | Медицинское свидетельство о рождении                                                                                                                                                                                                                                                            |
| ММГЦ              | Межтерриториальный медико-генетический центр                                                                                                                                                                                                                                                    |
| ННС               | Направление на неонатальный скрининг                                                                                                                                                                                                                                                            |
| НПА               | Нормативно-правовой акт                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| НС                | Неонатальный скрининг                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| Платформа ВИМИС   | Федеральная государственная информационная система «Платформа вертикально интегрированных медицинских информационных систем»                                                                                                                                                                    |

# Основные электронные документы Регистра РНС



Приложение № 1  
к приказу Министерства  
здравоохранения  
Российской Федерации  
от 13 октября 2021 г. № 987н

Наименование медицинской организации  
(индивидуального предпринимателя,  
осуществляющего медицинскую деятельность)

адрес места нахождения

Код по ОКПО

Номер и дата выдачи лицензии на осуществление  
медицинской деятельности:

Код формы по ОКУД

Медицинское свидетельство о рождении

1. Рождение ребенка: число месяц

Мать

2. Фамилия, имя, отчество (при наличии)

3. Дата рождения

4. Документ, удостоверяющий  
личность: серия  
номер кем и когда выдан

5. СНИЛС

6. Полис ОМС

7. Регистрация по месту жительства  
(преживания):

ГБУЗ ТО "ОБЛАСТНАЯ БОЛЬНИЦА №

МСР: серия: 71 номер Идентификатор тест-бланка с образцом крови ПЕРВИЧНЫЙ

Данные матери / законного представителя

Фамилия, имя, отчество:

Адрес регистрации:

Дата рождения:

СНИЛС:

Документ, удостоверяющий личность:

Полис ОМС матери:

Телефон:

Данные новорожденного:

Фамилия:

Дата и время рождения:

Срок гестации:

Масса тела при рождении:

Диагнозы:

Адрес выбытия:

Дата и время взятия образца крови:

Дата и время создания направления:

Переливание крови: Нет

ФИО медработника:

Очередность при рождении новорожденного: 2 из 3

Добровольное информированное согласие на проведение скрининга получено

ГБУЗ ТО "ОБЛАСТНАЯ БОЛЬНИЦА №

МСР: серия: 71 номер Идентификатор тест-бланка с образцом крови ПЕРВИЧНЫЙ

Данные матери / законного представителя

Фамилия, имя, отчество:

Адрес регистрации:

Дата рождения:

СНИЛС:

Документ, удостоверяющий личность:

Полис ОМС матери:

Телефон:

Данные новорожденного:

Фамилия:

Дата и время рождения:

Срок гестации:

Масса тела при рождении:

Диагнозы:

Адрес выбытия:

Дата и время взятия образца крови:

Дата и время создания направления:

Переливание крови: Нет

ФИО медработника:

Очередность при рождении новорожденного: 2 из 3

Добровольное информированное согласие на проведение скрининга получено

Медицинская запись №

Протокол лабораторного исследования (Апрель 4, 2025)

Пациент

Дата рождения: Март 9, 2025 (0 лет)

Пол: Мужской

Документ

Неонатальный скрининг,

Дата/Время: Март 12, 2025 11:00 +0000 - 11:00 +0000,

Основной исполнитель:

Автор

Сидорова

Организация: ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ "ЛУТАНСКАЯ РЕСПУБЛИКАНСКАЯ  
КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА" ЛУТАНСКОЙ НАРОДНОЙ РЕСПУБЛИКИ

Исследованные материалы

Время забора материала

10.03.2025 22:00

Информация об образце исследования

• Кровь сухая капля

1 - Неонатальный скрининг (Стандартный)

| Показатель                                                                        | Значение | Интерпретация | Единицы измерения | Референтный интервал | Дата             |
|-----------------------------------------------------------------------------------|----------|---------------|-------------------|----------------------|------------------|
| Анализ крови на анализаторе                                                       |          |               |                   |                      |                  |
| 17-альфа-<br>гидроксипрогестерон,<br>молярная концентрация в<br>сухой капле крови |          | N             | нмоль/л           | -                    | 12.03.2025 11:00 |
| Анализ крови на анализаторе                                                       |          |               |                   |                      |                  |
| Тиреотропный гормон,<br>концентрация в условных<br>единицах в сухой капле крови   |          | N             | мМЕ/л             | -                    | 12.03.2025 11:00 |
| Анализ крови на анализаторе                                                       |          |               |                   |                      |                  |
| Иммунореактивный трипсин,<br>массовая концентрация в<br>высушенной капле крови    |          | N             | нг/мл             | -                    | 12.03.2025 11:00 |
| Анализ крови на анализаторе                                                       |          |               |                   |                      |                  |
| Галактоза, массовая<br>концентрация в сухой капле<br>крови                        |          | N             | мг/дл             | -                    | 12.03.2025 11:00 |
| Анализ крови на анализаторе                                                       |          |               |                   |                      |                  |
| Фенилаланин, массовая<br>концентрация в высушенной капле крови                    |          | N             | мкг/л             | -                    | 12.03.2025 11:00 |

Распечатать



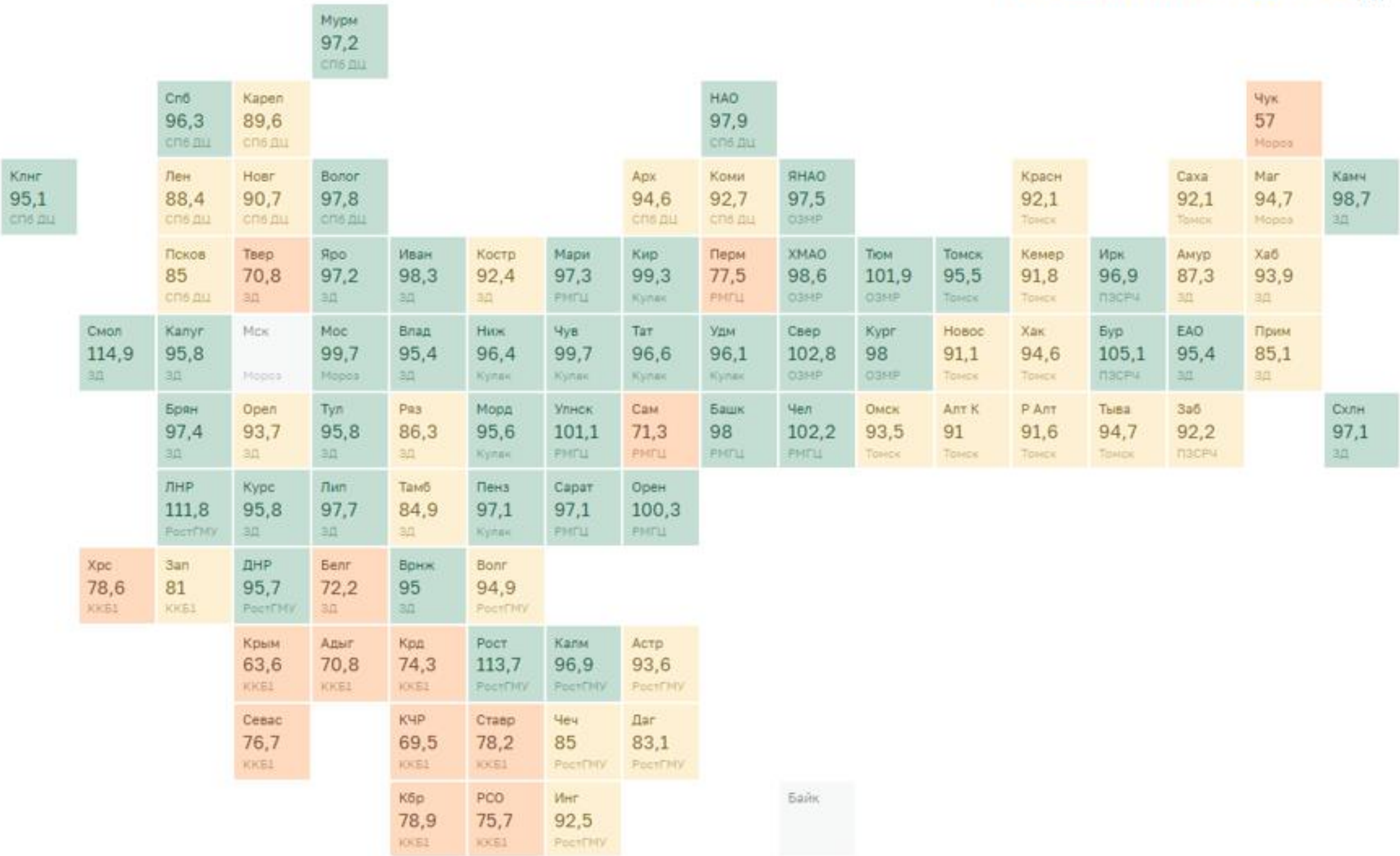
# Информационное взаимодействие: Регистр РНС



МИНИСТЕРСТВО  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ



Показатели за 2025 год



**88** субъектов РФ

**12 600** специалистов  
пользуются Регистром  
РНС

**3 812 346**  
новорожденных  
зарегистрировано в  
Регистре РНС (на 18.05.2026)

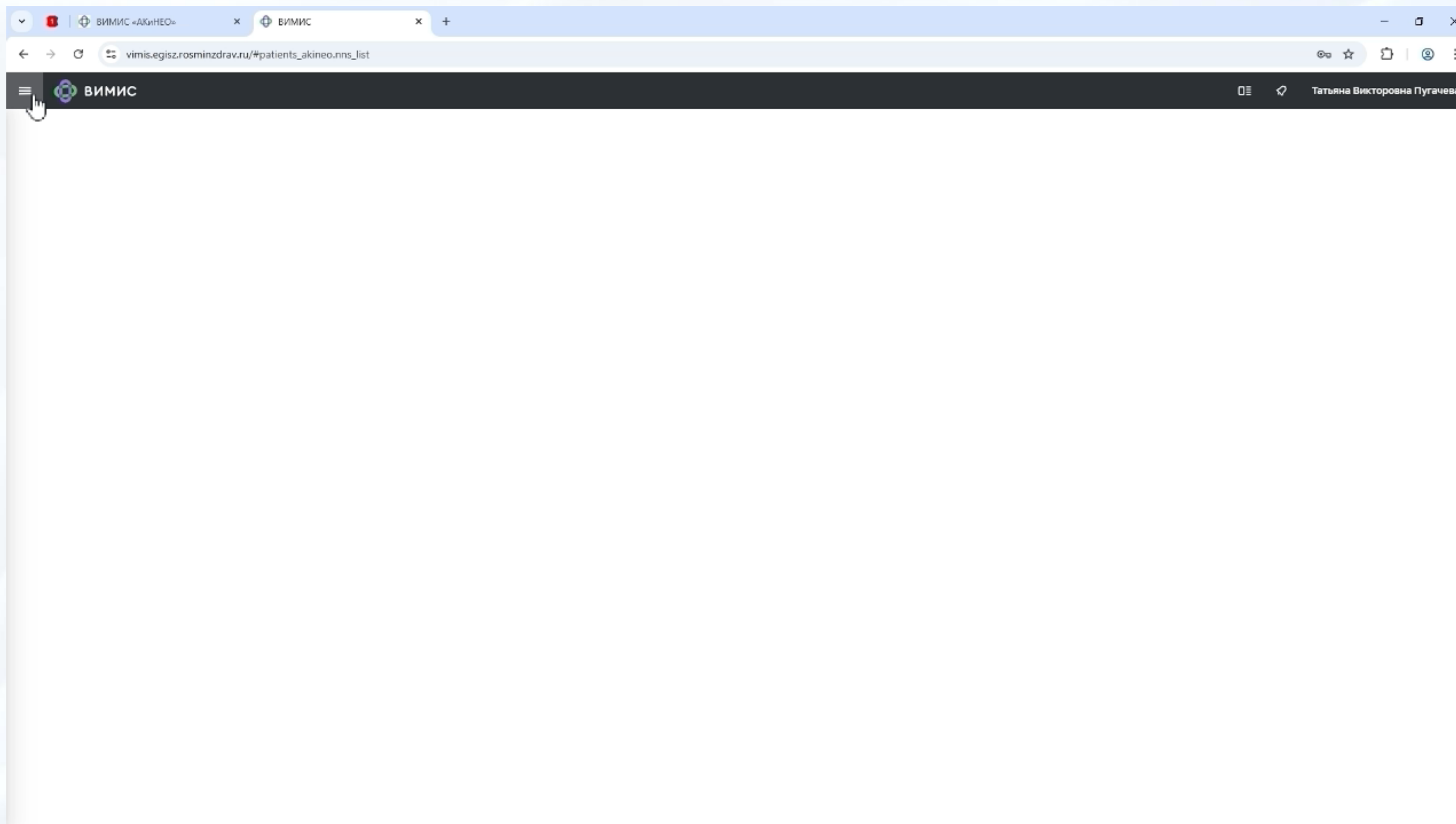
На **2-8** сутки результат  
скрининга в Регистре  
РНС



# Информационное взаимодействие: Регистр РНС

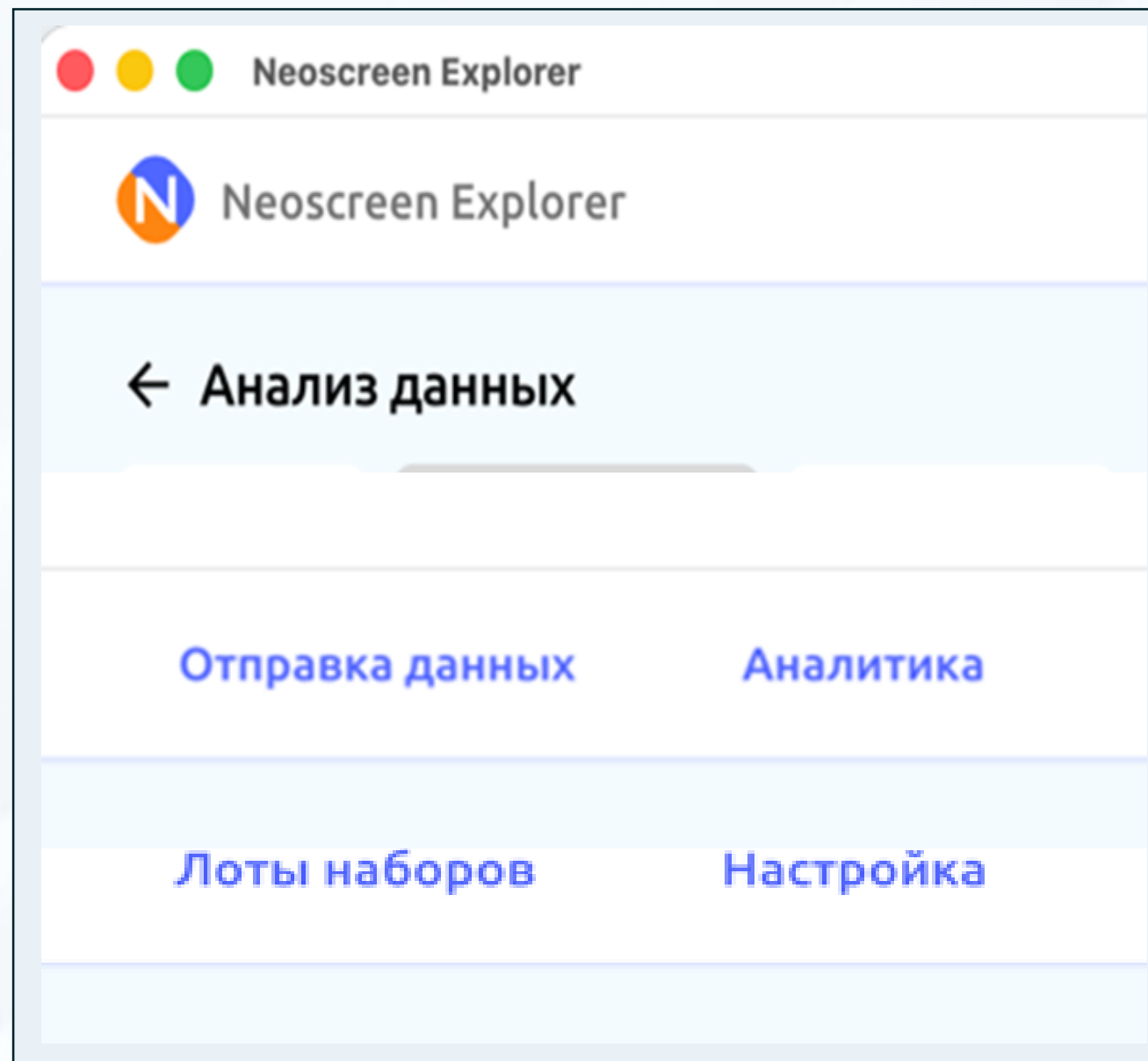


МИНИСТЕРСТВО  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ



# Контроль качества расширенного неонатального скрининга

Март 2026 - тестирование приложения «Neoscreen Explorer»



Приняло участие 6 лабораторий 3А уровня,  
выгружено более 50 000 исследований

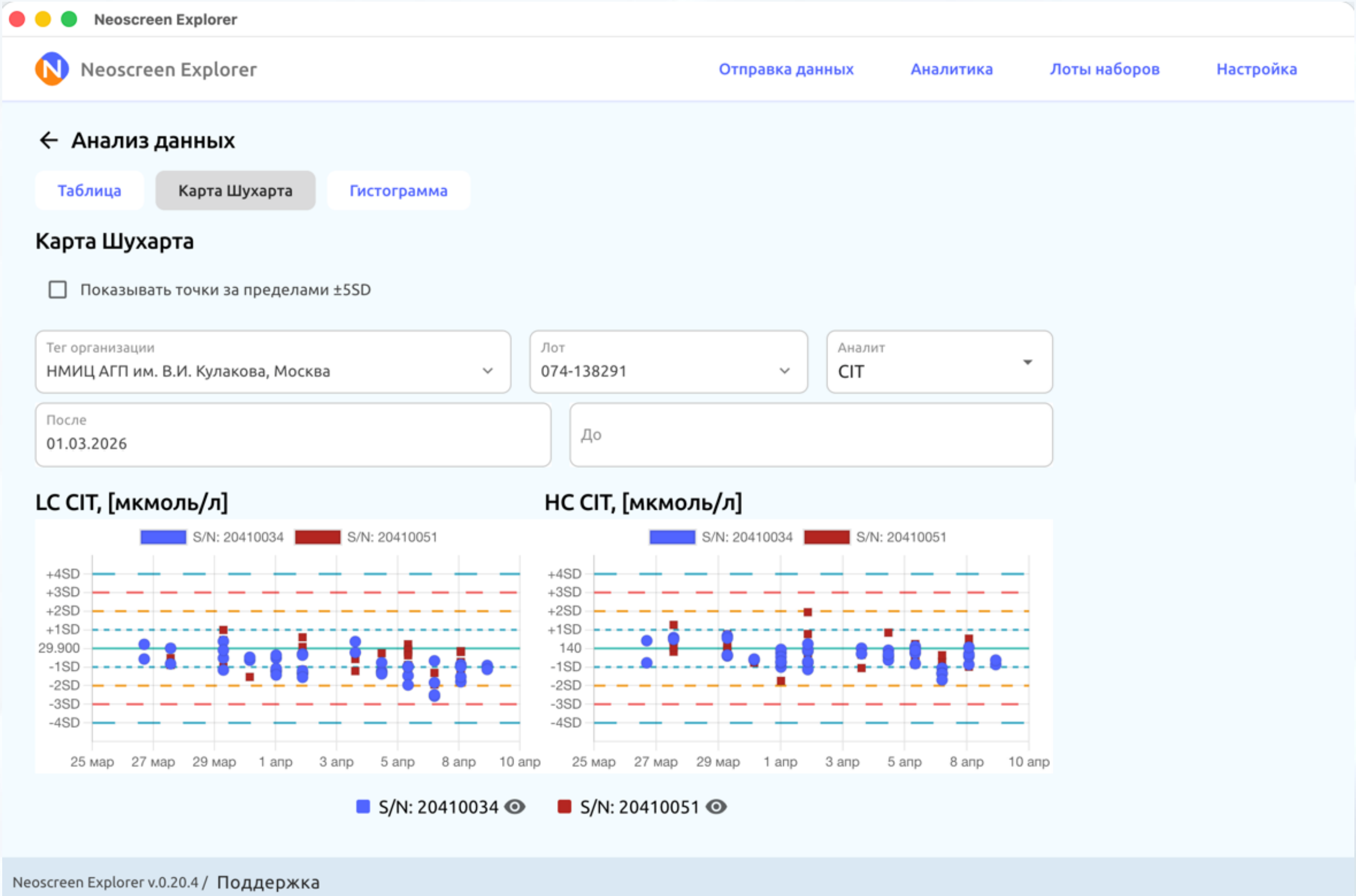
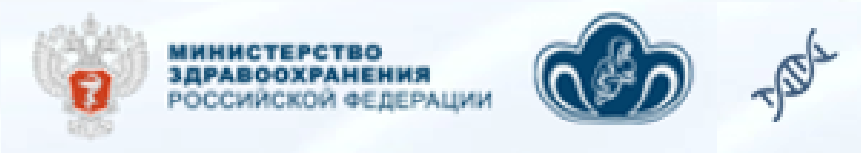
17 приборов, с 12 приборов отправляли  
данные

Контроли аналитов в рамках РНС: в пределах  
нормы по всем шести лабораториям. Разброс  
аминокислот выше, чем у ацилкарнитинов.

Не все плотности распределения  
концентраций аналитов в сухих пятнах крови  
подчиняются нормальному распределению



# Контроль качества расширенного неонатального скрининга



- 3SD -> 2SD
- Контроль линии тренда

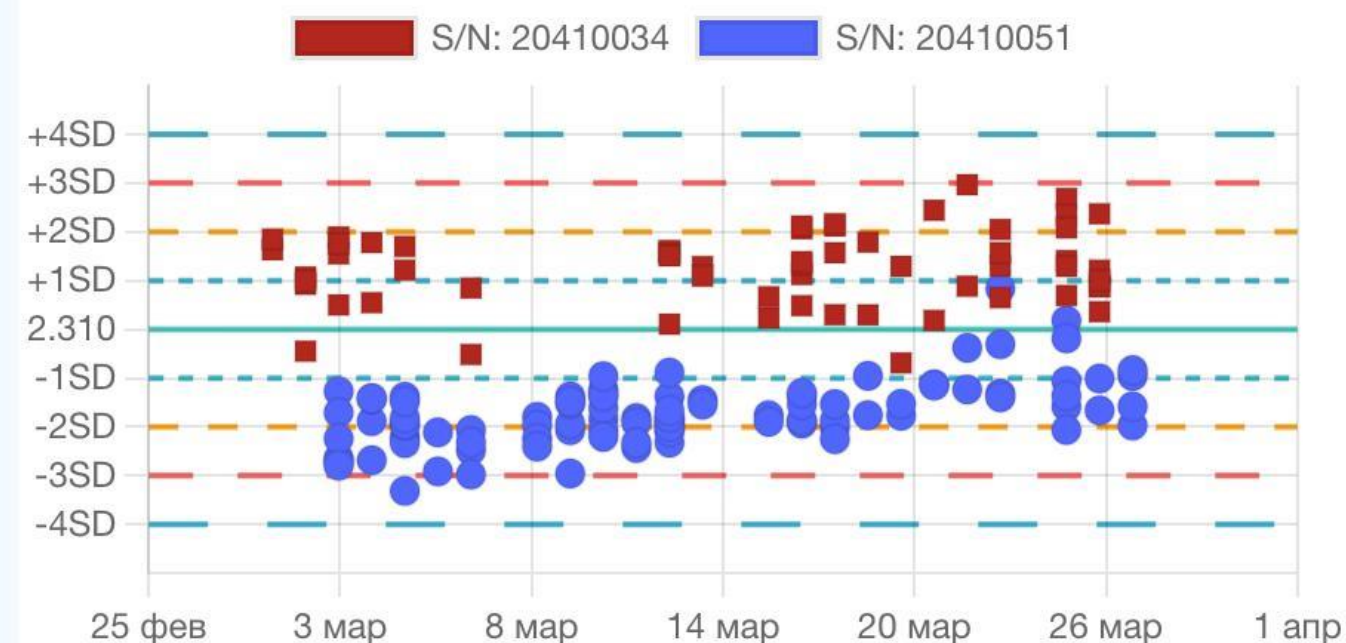
# Контроль качества расширенного неонатального скрининга



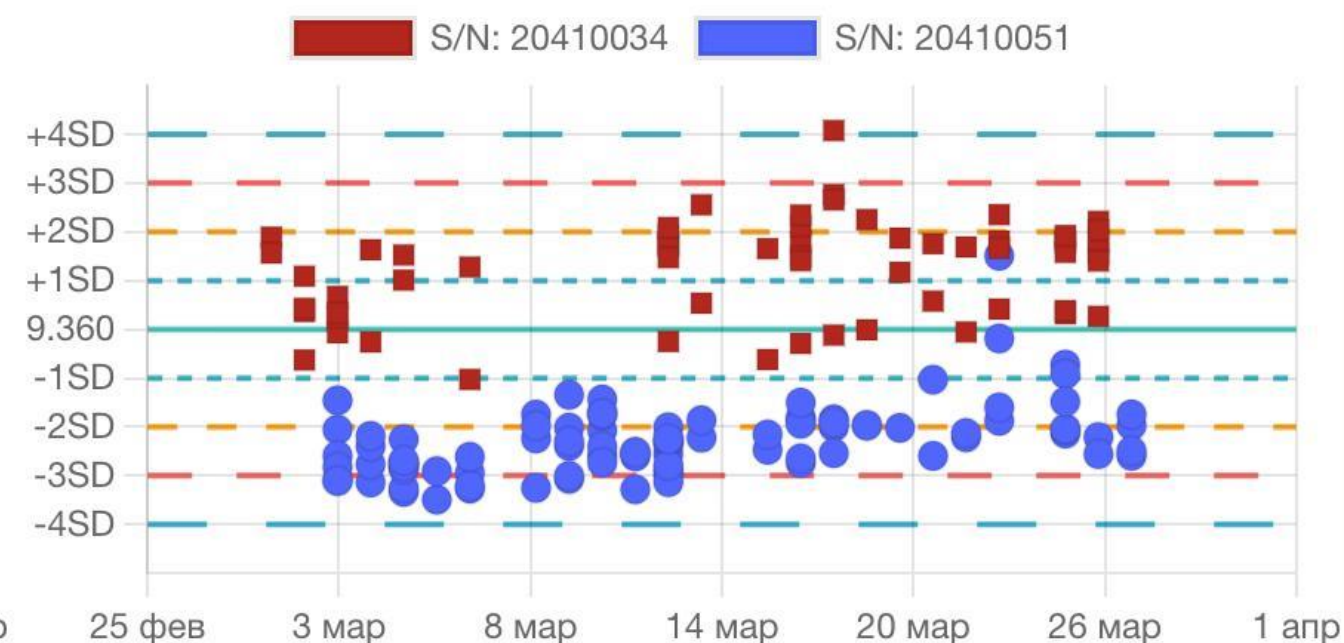
МИНИСТЕРСТВО  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ



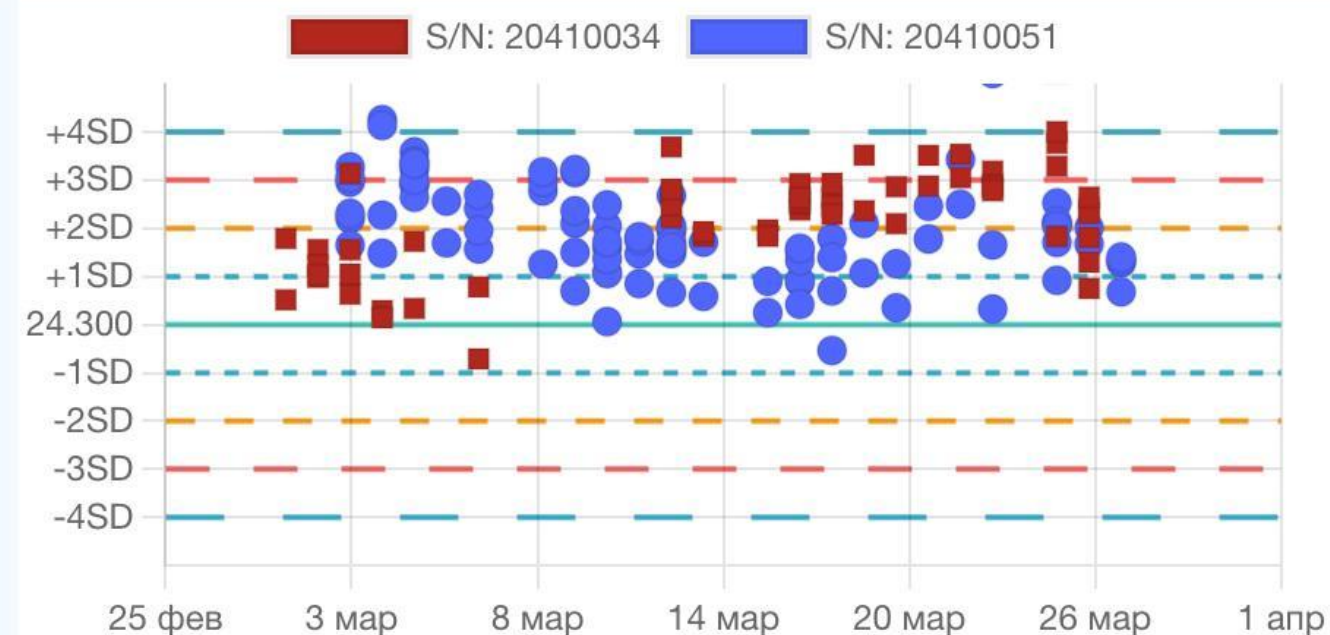
LC SA, [мкмоль/л]



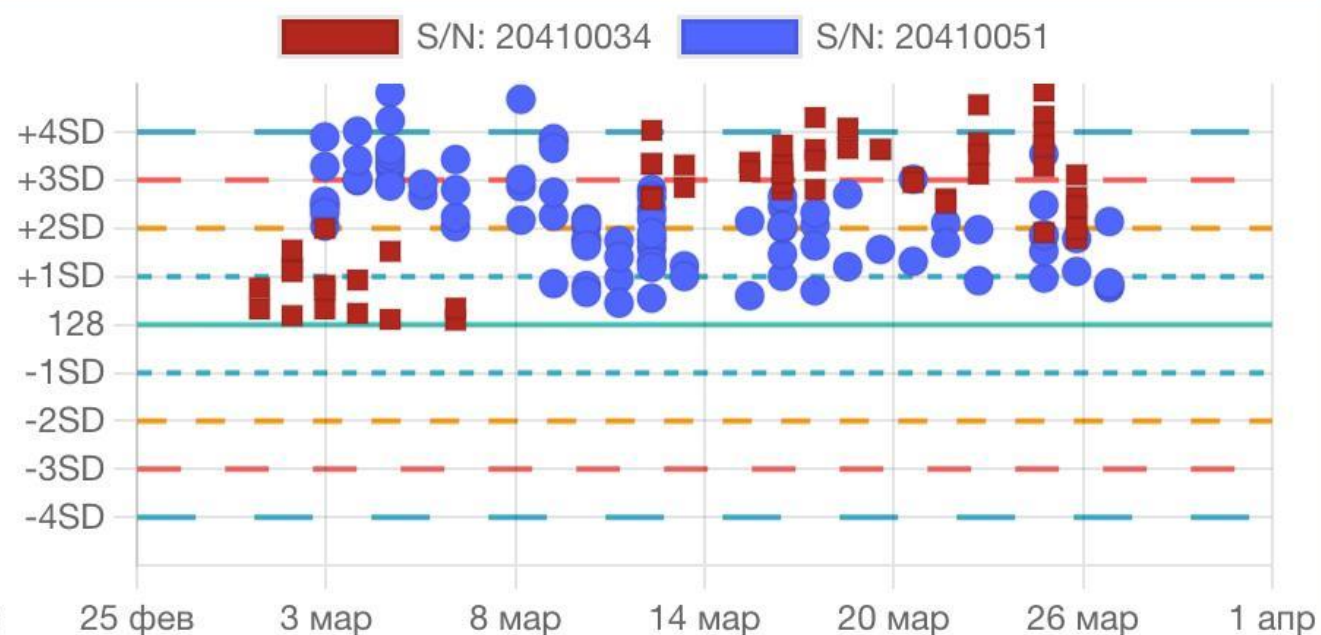
HC SA, [мкмоль/л]



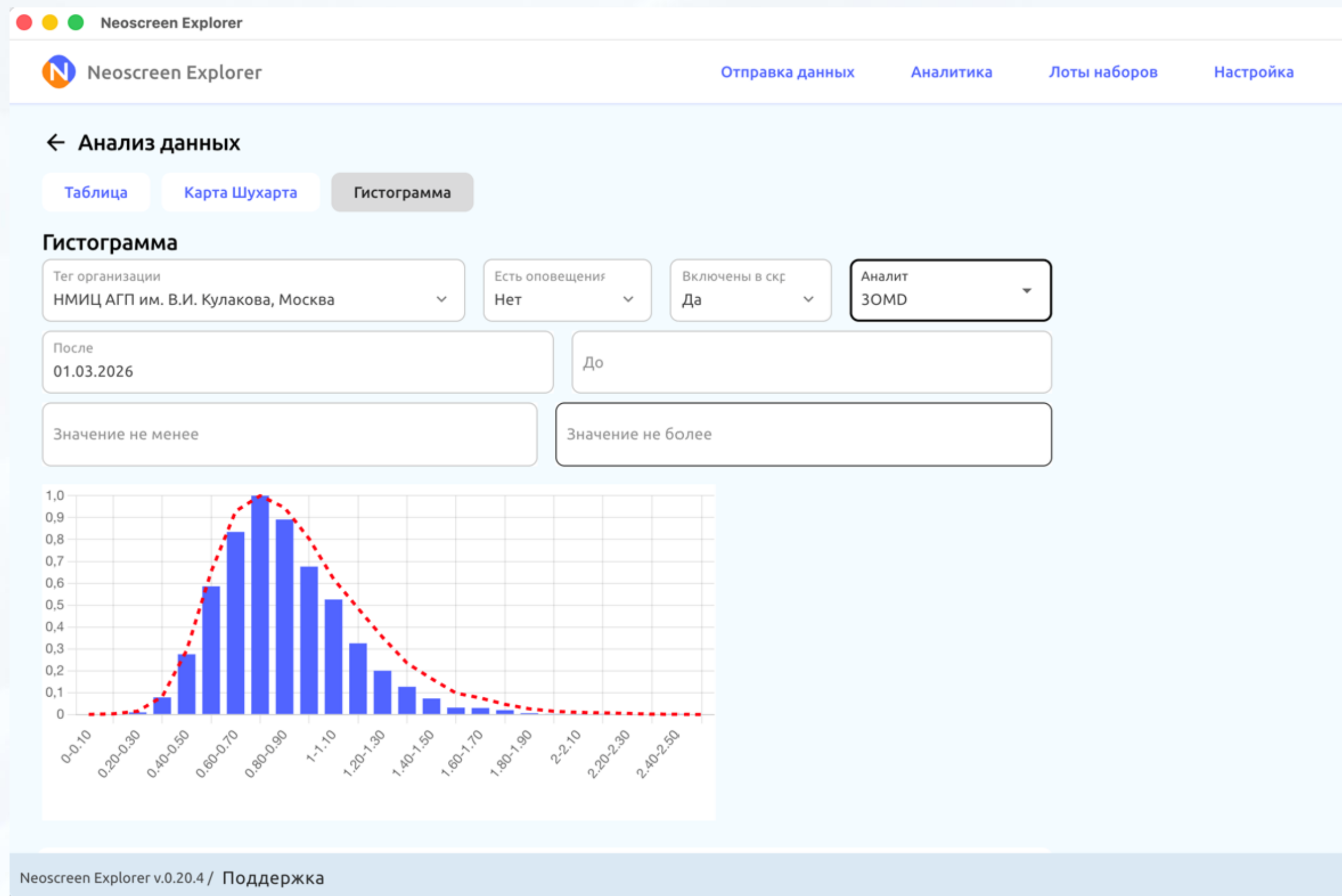
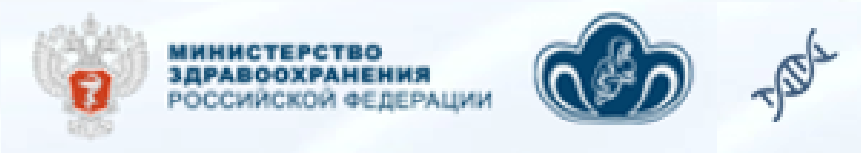
LC ARG, [мкмоль/л]



HC ARG, [мкмоль/л]



# Контроль качества расширенного неонатального скрининга



Количество 3417

Среднее 0.844

0.5% 0.478

1% 0.543

50% 0.821

99% 1.523

99.5% 1.608

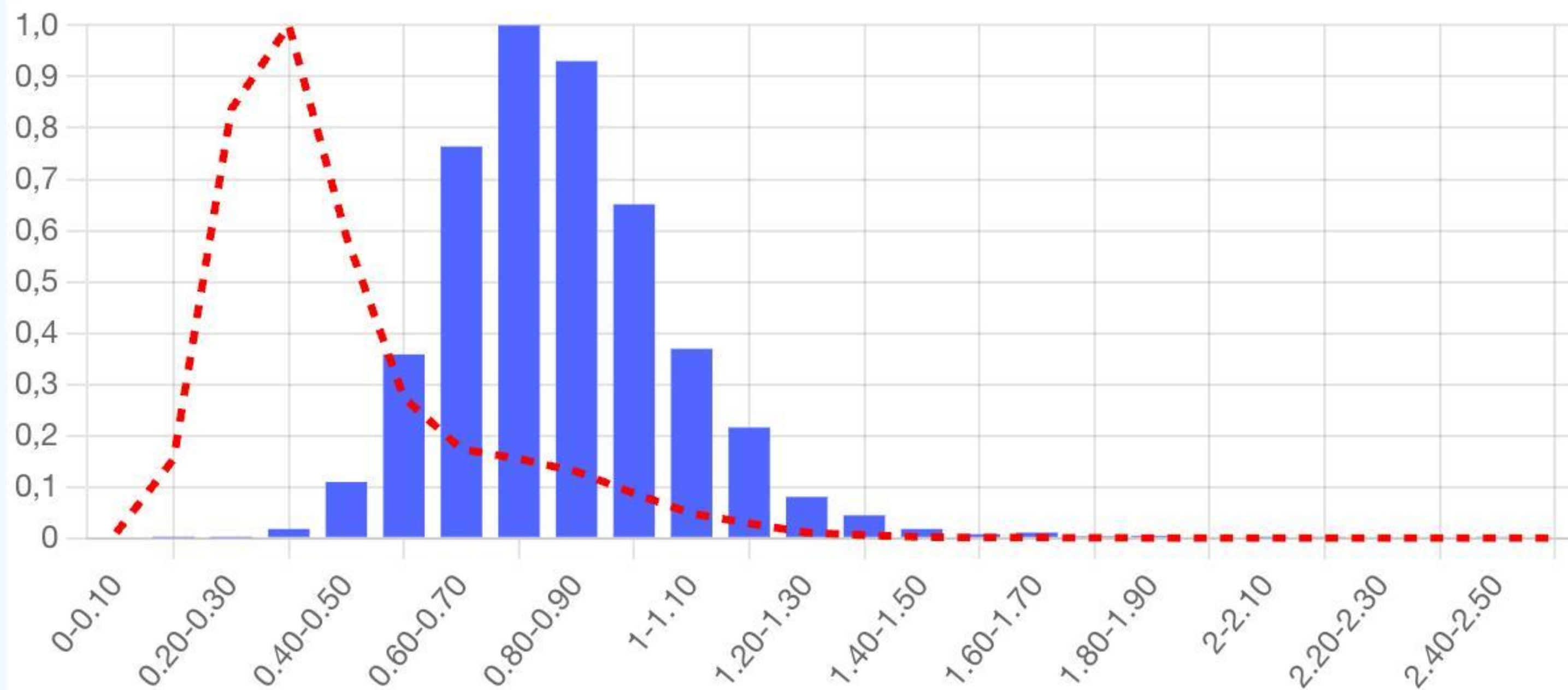
Отрезная точка 3.5



# Контроль качества расширенного неонатального скрининга



МИНИСТЕРСТВО  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ



*Благодарность ФГБНУ «МГНЦ»*

**Спасибо за внимание!**

Пугачева Татьяна Викторовна  
8-(980)-411-64-54  
e-mail: [t\\_pugacheva@oparina4.ru](mailto:t_pugacheva@oparina4.ru)