

## Қазақстан Республикасында медициналық-генетикалық консультациялардың (бөлімшелердің) қызметі туралы ережені бекіту туралы

### *Күшін жойған*

Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің 2008 жылғы 7 наурыздағы N 125 Бұйрығы. Қазақстан Республикасының Әділет министрлігінде 2008 жылғы 7 сәуірде Нормативтік құқықтық кесімдерді мемлекеттік тіркеудің тізіліміне N 5178 болып енгізілді. Күші жойылды - Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2010 жылғы 9 қыркүйектегі № 704 Бұйрығымен.

**Күші жойылды - ҚР Денсаулық сақтау министрінің 2010.09.09 № 704 (ресми жарияланған күнінен бастап күнтізбелік он күн өткен соң қолданысқа енгізіледі) бұйрығымен.**

**Қолданушылардың назарына!!!**

**Бұйрықтың қолданысқа енгізілу тәртібін 2-тармақтан қараңыз.**

"Денсаулық сақтау жүйесі туралы" Қазақстан Республикасы Заңының 7-бабының 14) тармақшасына сәйкес, сондай-ақ Қазақстан Республикасында медициналық-генетикалық консультациялардың (бөлімшелердің) қызметін жетілдіру мақсатында **БҰЙЫРАМЫН:**

1. Осы бұйрыққа қосымшаға сәйкес Қазақстан Республикасында медициналық-генетикалық консультациялардың (бөлімшелердің) қызметі туралы ереже бекітілсін.

2. Емдеу-алдын алу ісі департаменті (Исмаилов Ж.Қ.) осы бұйрықты Қазақстан Республикасы Әділет министрлігіне мемлекеттік тіркеуге жіберсін.

3. Ұйымдастыру-құқықтық қамтамасыз ету департаменті (Мұхамеджанов Ж.М.) осы бұйрық мемлекеттік тіркелгеннен кейін ресми бұқаралық ақпарат құралдарында оны жариялауды қамтамасыз етсін.

4. Облыстардың, Астана және Алматы қалалары денсаулық сақтау департаменттерінің басшылары (келісім бойынша) медициналық-генетикалық консультациялардың (бөлімшелердің) осы бұйрыққа сәйкес жұмыс істеуін қамтамасыз етсін.

5. Осы бұйрықтың орындалуын бақылау Қазақстан Республикасының Денсаулық сақтау вице-министрі Қ.Т. Омаровқа жүктелсін.

6. Осы бұйрық алғаш ресми жарияланған күнінен соң он күн өткеннен кейін қолданысқа енгізіледі.

*Министрдің міндетін атқарушы*

*Қ. Омаров*

Қазақстан Республикасы  
Денсаулық сақтау министрінің  
2008 жылғы 7 наурыздағы  
N 125 бұйрығымен  
бекітілген

## **Қазақстан Республикасындағы медициналық-генетикалық кеңес беру (бөлімшелерінің) қызметі туралы ереже 1. Жалпы ережелер**

1. Осы Ереже Қазақстан Республикасындағы медициналық-генетикалық кеңес беру (бөлімшелерінің) (бұдан әрі - МГК) қызметін ұйымдастыруды анықтайды.

2. МГК халыққа медициналық қызмет көрсету мақсатында, оның ішінде тұқым қуалаушылық және туа біткен ауруларды диагностикалау, профилактика бойынша қазіргі заманғы медициналық технологияларды пайдалана отырып, құрылады.

3. МКГ денсаулық сақтау саласының дербес ұйымы ретінде ұйымдастырылуы немесе оның құрылымдық бөлімшесі (бөлімше) болып табылуы мүмкін.

4. МГК-ні ғылыми, жоғарғы және орта арнаулы медициналық білім беретін ұйымдар мен қосымша медициналық білім беретін ұйымдардың клиникалық базасы ретінде пайдаланылуы мүмкін.

## **2. МГК-ның функциясы**

5. МГК туа біткен және тұқым қуалаушылық аурулары мәселелері бойынша кеңес беру-диагностикалық, профилактикалық және ақпараттық-ағартушылық жұмыс қызметін көрсетеді.

6. МКГ функциялау қызмет көрсетілетін халықтың мекен-жайына барынша жақын орналасуды қамтамасыз ете отырып, деңгей бойынша жүргізіледі және аудандық, қалалық, облыстық, республикалық деңгейлерді қамтиды.

7. Аудандық (қалалық) деңгейдегі МГК мыналарды:

1) ауруларды және тұқым қуалаушылық пен туа біткен аурулардан зардап шеккен адамдардың жай-күйін анықтауды, облыстық МКГ-ға жіберуді;

2) ауданның (қала) медициналық қызметкерлері мен халқының арасында медициналық-генетикалық білімді таратуды;

3) ұрықтың генетикалық бұзылуына жүкті әйелдерді генетикалық скринингтік тексеруді;

4) жаңа туылған күннің 4-5 күнінен кешіктірмей нәрестелердің генетикалық скринингін;

5) скрининг нәтижесінде аурулары анықталған жағдайда фенилкетонуриямен (бұдан әрі - ФКУ) және туа біткен гипотериозбен (бұдан әрі - ТБГ) ауыратын сырқаттарға инвазивтік диагностика мен емдеу жүргізу үшін облыстық МГК-ға жіберуді;

6) тұқым қуалаушылық және туа біткен аурулары бар адамдарды статистикалық есепке алуды жүргізеді, аумақтық денсаулық сақтау органдарына есеп беру ақпаратын дайындауды жүзеге асырады.

#### 8. Облыстық деңгейдегі МГК мыналарды:

1) диагнозды анықтау кезінде клиникалық-генеталогиялық талдауды ( белгілердің немесе аурулардың тұқым қуалаушылық сипаты мен типін белгілеуге мүмкіндік беретін отбасылық анамнездің деректерін кешенді бағалауға, клиникалық тексеруге негізделген медициналық генетика әдісі), фенотипикалық тексеруді (қаралатын адамның фенотип талдауында және сипаттауына негізделген медициналық генетика әдісі), синдромологиялық әдісті (тұқым қуалаушылық сипаттағы синдромды (аурулар) диагностикалау үшін клиникалық-генеалогиялық талдаудың, фенотиптік тексерудің, клиникалық құрал-саймандық және зертханалық зерттеулердің деректерін кешенді бағалауға негізделген медициналық генетика әдісі), цитогенетикалық зерттеу әдісін (тірі ағзаның тін жасушаларындағы хромосомдық жиынтықтың (кариотип) немесе жеке хромосомдардың құрылымымен танысуға арналған медициналық генетикадағы әдістер тобы) пайдалана отырып, тұқым қуалаушылық және туа біткен аурулары бар адамдарға медициналық-генетикалық кеңес беруді;

2) ультрадыбыстық зерттеу, аналық қан сары су маркерлерін бағалаудың иммундық-флюороресценттік талдауы (жүктілікпен байланысты плазмалық протеин, альфа-фетопропротеин, хорионикалық гонадотропиннің В-бірлігі, неконъюгиривтік эстрадиол және өзге де зерттеу әдістері негізінде хромосомдық аурулар мен туа біткен даму кемшілігіне жүкті әйелдердің пренаталдық скринингі;

3) 3 еселік ультрадыбыстық скринингтің негізінде тұқым қуалаушылық және туа біткен аурудың таралған пренаталдық диагностикалауды (1-кезең скринингтік, 2-кезең облыстық МГК растайтын УДЗ), сондай-ақ құрсақтық ұрықтың хромосомдық патологиясы бойынша жоғары қауіпті жүкті әйелдер тобында инвазивтік ем-шаралар мен хромосомдық аурулардың пренаталдық-цитогенетикалық диагностикасын жүргізуді;

4) зат алмасудың тұқым қуалаушылық ауруларына адамдардың селективтік скринингін;

5) жаңа туған нәрестелердің дамудағы туа біткен кемшіліктерінің (ДТБК) мониторингін жүргізуді;

6) диагнозды нақтылау үшін генетикалық аурудың қиын жағдайындағы адамдарды республикалық МГК жіберу, генетикалық зерттеулер мен медициналық-генетикалық кеңес беруді;

7) салауатты өмір салтын қалыптастыру орталығымен бірлесіп, медицина қызметкерлері мен халықтың арасында медициналық-генетикалық білім мәселелері бойынша ақпараттық-ағартушылық жұмысты;

8) аудандық (қалалық) МГК-ға әдістемелік басшылық пен практикалық көмек көрсетуді;

9) тұқым қуалаушылық және туа біткен аурулары бар адамдарды статистикалық есепке алуды жүргізеді, аумақтық денсаулық сақтау органдарына есеп беру ақпаратын дайындауды жүзеге асырады.

#### 9. Республикалық МГК мыналарды:

1) диагностикалаудың цитогенетикалық, биохимиялық, молекулярлық-генетикалық және басқа да түрлерін пайдалану арқылы генетикалық аурулардың қиын жағдайларында, тұқым қуалаушылық ауруларының қиын және сирек жағдайларында кеңес беруді;

2) облыстық және өңірлік МГК-ні әдістемелік басқару және практикалық көмек көрсетуді;

3) МГК ұйымы қызметіне талдау және жүкті әйелдер мен жаңа туған нәрестелердің генетикалық бұзылуына скрининг жүргізуге қатысты, оның ішінде қажетті ұйымдастыру іс-шараларын өткізу мақсатында жергілікті жерлерге бара отырып, олардың жұмыстарының ұйымдастырушылық нысандарын жетілдіру бойынша іс-шараларды әзірлеуді;

4) инвазивтік ем-шаралар жүргізе отырып, ана биохимиялық қан сарысуы скринингін ұйымдастыруда, Қазақстан Республикасының аумағында жаңа туған нәрестелерді ФКУ және ТБК-ге скрининг жүргізуде МГК жұмысын және басқа жұмыстарды үйлестіруді;

5) Қазақстан Республикасы аумағында медициналық-генетикалық жағдай мен генетикалық скринингтің тиімділігін бақылау үшін жаңа туған нәрестелердің ДТБК мониторингін енгізу бойынша өңірлік МГК ұйымдастырушылық-әдістемелік және кеңестік көмек көрсетуді;

6) МГК медицина қызметкерлерін даярлау мен біліктілігін арттыру жөніндегі жоспарларды әзірлеуді;

7) туа біткен және тұқым қуалаушылық ауруларымен танысуға, Қазақстан Республикасы өңірлеріндегі экологиялық факторлардың жағымсыз әсерінің медициналық-генетикалық салдарын бағалауға, медициналық-генетикалық кеңес беруге, генетикалық скринингке, генетикалық аурулары бар адамдарды диагностикалаудың, емдеудің және оңалтудың жаңа әдістерін әзірлеуге, саралауға және енгізуге, халық және медициналық қызметкерлер арасында

медициналық-генетикалық білімді арттыру мақсатында ақпараттық материалдар дайындауға бағытталған ғылыми-зерттеу жұмыстарын жүргізуді;

8) тұқым қуалаушылық және туа біткен аурулары бар адамдарды статистикалық есепке алуды жүргізеді, орталық мемлекеттік денсаулық сақтау органына есеп беру ақпаратын дайындауды жүзеге асырады.

### **3. МГК-нің ұсынылатын құрылымы**

10. Аудандық (қалалық) деңгейдегі МГК медициналық генетика бойынша маман сертификаты бар дәрігердің қызметін қарастырады.

11. Облыстық МГК мыналарды қамтиды:

- 1) медициналық-генетикалық кеңес беру бөлімшесі;
- 2) цитогенетикалық диагностика зертханасы;
- 3) зат алмасудың тұқым қуалаушылық ауруының неонаталдық және биохимиялық скрининг зертханасы;
- 4) пренаталдық диагностика зертханасы;
- 5) Облыстық МГК ұйымдастыру-әдістемелік бөлімі.

12. Республикалық МГК (бөлім) мыналарды қамтиды:

- 1) медициналық-генетикалық кеңес беру бөлімшесі;
- 2) цитогенетикалық диагностика зертханасы;
- 3) зат алмасудың тұқым қуалаушылық ауруының диагностикасы зертханасы;
- 4) ФКУ және ТБК скрининг зертханасы;
- 5) пренаталдық диагностика зертханасы;
- 6) молекулярлық-генетикалық диагностика зертханасы;
- 7) республикалық МГК ұйымдастыру-әдістемелік бөлімі.

### **4. МГК жұмысын ұйымдастыру**

13. Медициналық-генетикалық кеңес беру бөлімшесі қызметтерінің түрі:

1) тұқым қуалаушылықтан зардап шегетін отбасыларындағы ұрпақтардың болжамын бағалау, тұқым қуалаушылық ауруының диагнозын нақтылау, көптеген туа біткен даму кемшіліктерінің синдромдық диагностикасы, кеңес алушы адам үшін медициналық-генетикалық болжамды түсінікті нысанда түсіндіру;

2) дамуда туа біткен кемшілігі бар жаңа туған нәрестелердің мониторингін жүргізу, сондай-ақ тұқым қуалаушылық аурулары бар адамдары есепке алу және медициналық генетика бойынша функционалдық міндеттер жүктелген аудандық (қалалық) медициналық қызметкерлерімен байланыс арқылы МГК-да емделушілердің ағымын қалыптастыру;

3) қызмет көрсету аумағында пренаталдық және неонаталдық скринингті өткізуге қатысу;

4) алғашқы медициналық-санитарлық көмектің денсаулық сақтау ұйымымен сабақтастығы.

14. Цитогенетикалық зертхана қызметінің түрлері:

1) хромосомдық ауруға күдікті адамға цитогенетикалық тексеру жүргізу;

2) туа біткен және тұқым қуалаушылық аурулармен науқастанатын отбасыларды және науқастарды тіркеуді жүргізу;

3) цитогенетикалық пренеталдық диагностика.

15. Зат алмасудың тұқым қуалаушылық ауруларын диагностикалау зертханасы қызметінің түрлері:

1) айғақтары бойынша тұқым қуалаушылық ауруларының диагностикасын жүргізу;

2) тұқым қуалаушылық аурулары анықталған науқастарды емдеуге жіберу;

3) зат алмасудың тұқым қуалаушылық ауруларымен науқастанатын бар отбасыларын тіркеуді жүргізу.

16. ФКУ және ТБК-ға неонаталдық скрининг зертханасы қызметінің түрлері:

1) өңірлердегі жаңа туған нәрестелерге ФКУ және ТБК-ға скрининг жүргізуде ұйымдастыру-әдістемелік көмек көрсету, ұйымдастыру және бақылау;

2) ФКУ және ТБК-ға күдікті жаңа туған нәрестелердің диагнозын растау, неонаталдық скринингті анықтау, осы отбасыларға кеңес беру;

3) науқастардың диетотерапиясы және емдеудің биохимиялық бақылауы;

4) Қазақстан Республикасында ФКУ және ТБК-дан зардап шеккен отбасыларын тіркеуді бақылау.

17. Пренаталдық диагностика зертханасы қызметінің түрлері:

1) дамудың туа біткен кемшіліктерінің таралған нысандарын ұрықты ультрадыбыспен тексеру әдісімен растайтын диагностика;

2) Дауна ауруы қатерінің қан сарысуы маркеріне және орталық нерв жүйесі дамуына жүкті әйелдердің скринингінің мониторингі;

3) ұрықтың зақымдануының жоғары генетикалық қатері, ұрықтың хромосомдық аурулары бар жүкті әйелдердің тобында инвазидік ем-шаралар жүргізу;

4) генетикалық скринингі бағдарламасында ауытқулар анықталған жүкті әйелдерді тіркеуге жүргізуді бақылау.

18. Молекулалық-генетикалық диагностика зертханасы қызметінің түрлері:

1) тұқым қуалаушылық және тұқым қуалаушылықпен орналасқан ауруларды пренаталды молекулалық-генетикалық диагностикалауды жүргізу;

2) науқастарды тіркеуді жүргізу және ДНК мұрағатын құру;

3) тұқым қуалаушылық аурулары бар науқастарды диагностиканың жаңа молекулалық-генетикалық әдістерін әзірлеу, саралау және енгізу;

4) халық және медициналық қызметкерлер арасында молекулалық-генетикаға қатысты медициналық-генетикалық білімді арттыру мақсатында ақпараттық материалдар дайындау.

#### 19. Облыстық МГК ұйымдастыру-әдістемелік бөлімі:

1) облыс аумағында жаңа туған нәрестелердің ДТБК мониторингін жасайды және жүргізеді;

2) мониторинг жүргізу бойынша облыстың ауылдық аудандарына ұйымдастыру-әдістемелік және кеңестік көмек көрсетеді;

3) республиканың ДТБК мониторингінің орталық серверіне мониторинг беруді жүзеге асырады;

4) тұқым қуалаушылық және туа біткен аурулары бар адамдарды статистикалық есепке алуды жүргізеді, аумақтық денсаулық сақтау органына және республикалық МГК-ға есеп беру ақпаратын дайындайды және тапсырады;

5) облыс аумағында жүкті әйелдердің және жаңа туған нәрестелердің генетикалық скинингін жүргізу бойынша әдістемелік басшылықты жүзеге асырады;

6) ана мен баланы қорғау ұйымдарының медициналық жеке қызмет адамдарын скининг жүргізуге оқытады;

7) жүкті әйелдердің және жаңа туған нәрестелердің скинингін жүргізуге қажетті реактивтерге, медициналық-генетикалық кеңес беруге, сондай-ақ облыстық МГК-да есепте тұрған ФКУ-мен науқастар үшін қажетті емдік өнімдерге тапсырыс беруді және уақыты жеткізуді бақылауды жүзеге асырады;

8) медициналық-генетикалық кеңес беру аясында медициналық қызметкерлерді даярлау және біліктіліктерін арттыру бойынша жоспарлар әзірлейді;

9) халық және медициналық қызметкерлер арасында молекулалық генетикаға қатысты медициналық-генетикалық білімді арттыру мақсатында ақпараттық материалдар дайындайды.

10) облыстық МГК қызметіне талдау жүргізеді;

11) генетикалық скининг және медициналық-генетикалық кеңес беруге қатысты ұйымдастыру нысандарын жетілдіру бойынша іс-шаралар әзірлейді;

12) ұйымдастырушылық іс-шаралар жүргізу мақсатында ауылдық аудандарға баруды жүзеге асырады.

#### 20. Республикалық МГК үшін ұйымдастыру-әдістемелік бөлім:

1) облыстық МГК қызметіне талдау жүргізеді;

2) генетикалық скининг және медициналық-генетикалық кеңес беруге қатысты ұйымдастыру нысандарын жетілдіру бойынша іс-шаралар әзірлейді;

- 3) республика аумағында ДТБК мониторингін жүргізеді;
- 4) жаңа туған нәрестелердегі ДТБК мониторингін жүргізу бойынша облыстық МГК-не ұйымдастыру-әдістемелік және кеңестік көмек көрсетеді;
- 5) тұқым қуалаушылық және туа біткен аурулары бар адамдарды статистикалық есепке алуды жүргізеді, орталық мемлекеттік денсаулық органына республикадағы медициналық-генетикалық қызмет жұмысы туралы есеп беру құжаттамасын дайындайды;
- 6) республиканың аумағындағы жүкті әйелдердің және жаңа туған нәрестелердің генетикалық скинингі бойынша әдістемелік басшылықты жүзеге асырады;
- 7) генетикалық скининг жүргізу ережесі бойынша тақырыптық жетілдіру тренингтерін, семинарларды, курстарды жүргізеді;
- 8) жүкті әйелдердің және жаңа туған нәрестелердің скинингін жүргізуге қажетті реактивтермен, медициналық-генетикалық кеңес берумен, сондай-ақ республика аумағындағы ФКУ-мен науқастар үшін қажетті емдік өнімдермен қамтамасыз етілуін және уақтылы жеткізілуін бақылауды жүргізеді;
- 9) медициналық-генетикалық кеңес беру аясында медициналық қызметкерлерді даярлау және біліктіліктерін арттыру бойынша жоспарлар әзірлейді;
- 10) генетикалық аурулары бар адамдарды диагностикалаудың, емдеудің және оңалтудың жаңа әдістерін енгізу бойынша әзірлеу, саралау жүргізу;
- 11) халық және медициналық қызметкерлер арасында молекулалық генетикаға қатысты медициналық-генетикалық білімді арттыру мақсатында ақпараттық материалдар дайындайды;
- 12) себептерімен танысу және ұйымдастыру іс-шараларын жүргізу мақсатында туа біткен және тұқым қуалаушылық патологиясының көрсеткіші жоғары өңірлерге баруды жүзеге асырады.