

## **Қазақстан Республикасында медициналық-генетикалық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандартын бекіту туралы**

Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2023 жылғы 14 қыркүйектегі № 149 бұйрығы. Қазақстан Республикасының Әділет министрлігінде 2023 жылғы 18 қыркүйекте № 33421 болып тіркелді.

"Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі туралы" Қазақстан Республикасы Кодексінің 7-бабының 32) тармақшасына және 138-бабына сәйкес **БҰЙЫРАМЫН:**

1. Осы бұйрыққа қосымшаға сәйкес Қазақстан Республикасында медициналық-генетикалық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандарты бекітілсін.

2. Ана мен бала денсаулығын сақтау департаменті Қазақстан Республикасының заңнамасында белгіленген тәртіппен:

1) осы бұйрықты Қазақстан Республикасы Әділет министрлігінде мемлекеттік тіркеуді;

2) осы бұйрықты ресми жариялағаннан кейін оны Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің интернет-ресурсында орналастыруды;

3) осы бұйрықты Қазақстан Республикасы Әділет министрлігінде мемлекеттік тіркегеннен кейін он жұмыс күні ішінде Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің Заң департаментіне осы тармақтың 1) және 2) тармақшаларында көзделген іс-шаралардың орындалуы туралы мәліметтерді ұсынуды қамтамасыз етсін.

3. Осы бұйрықтың орындалуын бақылау жетекшілік ететін Қазақстан Республикасының Денсаулық сақтау вице-министріне жүктелсін.

4. Осы бұйрық алғашқы ресми жарияланған күнінен кейін күнтізбелік он күн өткен соң қолданысқа енгізіледі.

*Қазақстан Республикасы  
Денсаулық сақтау министрі*

*А. Ғиният*

Қазақстан Республикасы  
Денсаулық сақтау министрі  
2023 жылғы 14 қыркүйектегі  
№ 149 Бұйрығына  
қосымша

## **Қазақстан Республикасында медициналық-генетикалық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандарты**

### **1-тарау. Жалпы ережелер**

1. Осы Қазақстан Республикасында медициналық-генетикалық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандарты (бұдан әрі – Стандарт) "Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі туралы" Қазақстан Республикасы Кодексінің 7-бабының 32) тармақшасына және 138-бабына сәйкес әзірленді және медициналық-генетикалық көмекті (бұдан әрі – МГК) ұйымдастыруға қойылатын жалпы қағидаттарды және талаптарды белгілейді.

2. Осы Стандартта қолданылатын терминдер мен анықтамалар:

1) адам хромосомаларының цитогеномдық номенклатурасының халықаралық жүйесі (ISCN 2020) – кариотиптерді, хромосомалық ауытқуларды, *in situ* будандастыруды сипаттауға арналған номенклатураны анықтайды. ISCN хромосомалар мен хромосомалық ауытқуларды сипаттау кезінде қолдануға болатын ережелер жиынтығынан басқа таңбалар мен қысқартылған терминдердің тізімін ұсынады, мысалы, хромосоманың қысқа қолы үшін *p*, ұзақ уақыт бойы *q* хромосома иықтары, центромера үшін *cen*, жою үшін *del*, *in situ* будандастыру үшін *ish* және күшейту үшін плюс (+) белгісі;

2) бейінді маман – жоғары медициналық білімі, денсаулық сақтау саласында сертификаты бар медицина қызметкері;

3) бірінші триместрдің құрамдастырылған тесті – хромосомалық патологияның ультрадыбыстық маркерлерін өлшеуге негізделген ұрықтың хромосомалық патологиясының жекелеген генетикалық қаупін есептеу және бірінші триместрдің аналық қан сарысу маркерлерін (бұдан әрі – АҚСМ) айқындау;

4) генетикалық карта – пациент, оның туыстары туралы мәліметтер, шежіре сызбасының бейнесі, фенотипі, зерттеу әдістері, ауру болған кезде қауіпті бағалау көрсетілген медициналық құжат;

5) денсаулық сақтау саласындағы уәкілетті орган (бұдан әрі – уәкілетті орган) – Қазақстан Республикасы азаматтарының денсаулығын сақтау, медицина және фармацевтика ғылымы, медициналық және фармацевтикалық білім беру, халықтың санитариялық-эпидемиологиялық саламаттылығы, дәрілік заттар мен медициналық бұйымдардың айналысы, медициналық қызметтер (көмек) көрсетудің сапасы саласында басшылықты және салааралық үйлестіруді жүзеге асыратын орталық атқарушы орган;

6) инвазивті пренаталдық диагностика (бұдан әрі – ИПД) – цитогенетикалық, молекулалық-цитогенетикалық немесе молекулалық-генетикалық талдау үшін ұрық тектес материалды алу арқылы жатыр ішілік тесу арқылы жүзеге асырылатын ұрықтың хромосомалық және моногендік патологиясын диагностикалау әдістері;

7) медициналық-генетикалық консультация (бұдан әрі – МГК) – диагнозды нақтылау, болжамды және одан әрі тактиканы анықтау үшін "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігерлер жүргізетін, халыққа медициналық қызмет көрсету кешені;

8) медициналық-генетикалық көмек (бұдан әрі – МГК) – отбасында генетикалық аурудың пайда болуы немесе пайда болу қаупіне қатысты проблемаларды шешумен байланысты халыққа мамандандырылған медициналық көмек көрсету жөніндегі іс-шаралар кешені;

9) пренаталдық диагностика (бұдан әрі – ПД) – жатырышілік ақауын ерте анықтау, түзетуге келмейтін туа біткен және тұқым қуалайтын ауруларды алдын алу;

10) пренаталдық скрининг – жатырышілік ұрықтың кейіннен генетикалық диагнозы нақтыланған, хромосомалық патологиясы мен дамуының туа біткен кемістігі (бұдан әрі – ДТК) бойынша қауіп топтарын анықтау мақсатында жүкті әйелдерді жаппай кешенді зерттеп-қарау;

11) сапаны сыртқы бағалау (бұдан әрі – ССБ) – медициналық зертхананың салыстыру сынақтарына қатысу арқылы сыртқы ұйымдарды тарта отырып, зертхана жұмысын беретін нәтижелердің дұрыстығын ерікті түрде сыртқы бағалау жөніндегі іс-шаралар кешені;

12) скринингтік зерттеулер – клиникалық симптомдары мен шағымдары жоқ халықты ерте кезеңде түрлі аурулардың өршуін, сондай-ақ олардың пайда болу тәуекелі факторларын анықтау және олардың алдын алу мақсатында медициналық зерттеп қарау кешені;

13) туа біткен даму кемістігі (бұдан әрі – ТДК) – жатырышілік даму кезінде анықталатын және туғанға дейін, босану кезінде немесе өмірдің кейінгі кезеңдерінде анықталуы мүмкін құрылымдық немесе функционалдық ауытқулар;

14) туа біткен гипотиреоз (ТГ) – қалқанша безінің туа біткен ауруы, ол қалқанша безінің гормондарын бөле алмауымен немесе олардың жеткіліксіз мөлшерімен сипатталады;

15) фенилкетонурия (ФКУ) – фенилаланин метаболизмінің бұзылуымен байланысты туа біткен, генетикалық анықталған патология;

16) флуоресцентті *in situ* будандастыру (FISH) – флуоресцентті зондтарды пайдаланатын молекулалық-цитогенетикалық әдіс;

17) халықаралық ұрық медицинасы қоғамы – (FMF – Fetal Medicine Foundation (FMF) (ҰМК – Ұрықтық медициналық қор) – ұрық медицинасы саласындағы мамандарды зерттеу және оқыту арқылы жүкті әйелдер мен ұрықтардың денсаулығын жақсарту болып табылатын, медицина қызметкерлеріне арналған аккредиттелген білім беру бағдарламасы бар халықаралық қайырымдылық ұйым;

18) хромосомалық аномалия (бұдан әрі – ХА) – хромосомалардың құрылымы мен санының өзгеруі;

19) экстракорпоральды ұрықтандыру орталықтары (бұдан әрі – ЭКУ) – жұмыртқаны жасанды ұрықтандыруды жүргізетін медициналық ұйымдар.

**2-тарау. Медициналық-генетикалық көмек көрсететін медициналық ұйымдардың құрылымы**

3. МГК көрсететін ұйымдарға Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2021 жылғы 26 тамыздағы № ҚР ДСМ-92 "Қазақстан Республикасында акушерлік-гинекологиялық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандартын бекіту туралы" ( нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 24131 болып тіркелген) (бұдан әрі – ҚР Денсаулық сақтау министрінің 2021 жылғы 26 тамыздағы № ҚР ДСМ – 92 бұйрығы) бұйрығына сәйкес, тұқым қуалайтын және туа біткен патологиямен ауырлатылған отбасыларға медициналық-генетикалық көмектің кепілдендірілген түрлерін қамтамасыз ету үшін: медициналық-генетикалық кеңес беру, пренаталдық диагностика, жаңа туған нәрестелерді түзетілетін тұқым қуалайтын ауруларға скрининг, ұрықты қорғаудың өңірлік орталығы деңгейінде құрылатын медициналық-генетикалық консультациялар жатады.

4. Қазақстан Республикасындағы МГК қызметі Қазақстан Республикасы Үкіметінің 2019 жылғы 20 маусымдағы № 421 "Міндетті медициналық көмек жүйесіндегі медициналық көмектің тізбесін бекіту туралы" қаулысына (бұдан әрі – ҚРҰҚ) сәйкес міндетті әлеуметтік медициналық сақтандыру (бұдан әрі – МӘМС) шеңберінде жүргізіледі.

5. МГК құрылымы:

1) тұқым қуалайтын-асқынған анамнезі бар отбасыларда ұрпақтардың болжамын бағалау бойынша жұмыс жүргізілетін консультациялық бөлім, тұқым қуалайтын аурудың диагнозын нақтылау, қолжетімді түрде консультация алуға медициналық-генетикалық болжамды түсіндіру; ұрықтың хромосомалық аурулардың жиі кездесетін түрлерімен зақымдану қаупі жоғары топтағы жүкті әйелдерден инвазивті әдіспен биопсиялық материал алу;

2) хромосомалық патологияға күдікті отбасылар мен пациенттерге зерттеулер жүргізетін цитогенетикалық зертхана, цитогенетикалық диагнозды верификациялау;

3) Даун, Эдвардс, Патау синдромдарының сарысулық қауіп факторларына жүкті әйелдерді зерттеу скринингі жүргізілетін пренаталдық және неонаталдық скрининг зертханасы; ФКУ және ТГ-ға жаппай скрининг жүргізу, болжамды анықталған балаларда диагнозды растау, пациенттерді емдеуге биохимиялық бақылауды қамтиды.

### **3-тарау. Медициналық-генетикалық көмек көрсететін медициналық ұйымдар қызметінің негізгі міндеттері мен бағыттары**

6. Халыққа МГК көрсететін медициналық ұйымдардың (бұдан әрі – МҰ) негізгі міндеттері:

1) Медициналық-санитариялық алғашқы көмек көрсететін (бұдан әрі – МСАК) МҰ облыстардың, республикалық маңызы бар қалалардың және астананың жергілікті өкілді және атқарушы органдарымен, кәсіпорындармен (жұмыс берушілермен) және

өзге де үкіметтік емес және коммерциялық емес ұйымдармен бірлесіп хромосомалық және тұқым қуалайтын патологиясы бар балалардың туылуының ерте профилактикасы жөніндегі іс-шараларға қатысу;

2) диагностиканың қазіргі заманғы әдістерін қолдана отырып, ТДК және тұқым қуалайтын патологияны ерте диагностикалау;

3) отбасыларға отбасын жоспарлау бойынша қызметтер көрсету;

4) тұқым қуалайтын ауру диагнозын нақтылау;

5) отбасында аурудың қайталану қаупін есептеу;

6) халықаралық стандарттардың (FMF) ұсынымдарына сәйкес жүкті әйелдерге пренаталдық биохимиялық скрининг жүргізу;

7) жаңа туған нәрестелерге тұқым қуалайтын және туа біткен ауруларға неонаталдық скрининг Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2010 жылғы 9 қыркүйектегі № 704 "Скринингті ұйымдастыру қағидаларын бекіту туралы" бұйрығына сәйкес жүргізіледі (нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 6490 болып тіркелген) (бұдан әрі – ҚР Денсаулық сақтау министрінің 2010 жылғы 9 қыркүйектегі № 704 бұйрығы);

8) дәрігерлер мен халық арасында медициналық-генетикалық білімді насихаттау;

9) ТДК, хромосомалық және тұқым қуалайтын патологияны төмендету мақсатында қазіргі заманғы диагностикалау әдістерін игеру және енгізу үшін білімді үнемі арттыру.

7. Бейінді МҰ медициналық ұйымдар қызметінің негізгі бағыты Қазақстан Республикасында балалар мен ересектерге мамандандырылған медициналық көмек және жоғары технологиялық медициналық-генетикалық қызметтер көрсету, меншік нысандарына қарамастан барлық медициналық ұйымдар, оның ішінде ЭҚҰ орталықтары, осы Стандартқа 1-қосымшаға сәйкес уәкілетті органға есепті нысандарды және 2-қосымшаға сәйкес ТДК бар баланың дербес картасын ұсыну болып табылады.

#### **4-тарау. Қазақстан Республикасының халқына медициналық-генетикалық көмек көрсетуді ұйымдастыру тәртібі**

8. МГК жоспарлы тәртіппен жүргізіледі және амбулаториялық, стационарды алмастыратын жағдайларда мамандандырылған медициналық көмек көрсететін МГК тұқым қуалайтын және туа біткен ауруларды анықтау, профилактика және емдеу, оларға байланысты балалар сырқаттанушылығын, өлімді және мүгедектікті төмендету жөніндегі іс-шараларды жүргізу мақсатында жүзеге асырылады.

9. Қазақстан Республикасында МГК "Міндетті әлеуметтік медициналық сақтандыру жүйесіндегі медициналық көмектің тізбесін бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Үкіметінің 2019 жылғы 20 маусымдағы № 421 қаулысымен бекітілген тізбеге сәйкес МӘМС шеңберінде жүзеге асырылады.

10. "Денсаулық сақтау саласындағы есепке алу құжаттамасының нысандарын, сондай-ақ оларды толтыру жөніндегі нұсқаулықтарды бекіту туралы" Қазақстан

Республикасы Денсаулық сақтау министрінің міндетін атқарушының 2020 жылғы 30 қазандағы № ҚР ДСМ-175/2020 бұйрығымен (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 21579 болып тіркелген) бекітілген денсаулық сақтау саласындағы есепке алу құжаттамасының нысандарына сәйкес медициналық құжаттаманы рәсімдей отырып, МГП көрсету және "Қазақстан Республикасында акушерлік-гинекологиялық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандартын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2021 жылғы 26 тамыздағы № ҚР ДСМ-92 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 24131 болып тіркелген) сәйкес 60 минут уақыт регламентін ескере отырып ("Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің қашықтықтан консультацияларын өткізуге жол беріледі) МГК қамтиды:

- 1) хромосомалық және тұқым қуалайтын ауруларға күдік бар пациенттерді;
- 2) скрининг кезінде, оның ішінде жүкті әйелдерге ұрықтағы ТДК және (немесе) ХА скрининг жүргізу кезінде анықталған қауіп тобындағы пациенттерді;
- 3) генетикалық зерттеп-қарау нәтижелері бойынша, оның ішінде қосалқы репродуктивті технологиялар бағдарламаларында имплантацияға дейінгі скрининг нәтижелері бойынша ЭЖҰ бағдарламасының алдында ерлі-зайыптыларды;
- 4) туа біткен және (немесе) тұқым қуалайтын ауру диагнозы анықталған пациенттердің отбасы мүшелерін;
- 5) гендерде патогендік мутацияларды тасымалдауға күдікті сау адамдарды.

**Ескерту. 10-тармақ жаңа редакцияда - ҚР Денсаулық сақтау министрінің 21.02.2025 № 12 (алғашқы ресми жарияланған күнінен кейін күнтізбелік он күн өткен соң қолданысқа енгізіледі) бұйрығымен.**

11. Тұқым қуалайтын аурудың нақты диагнозын анықтау үшін "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер аурудың пайда болу немесе қайталану қаупін бағалау және есептеу үшін отбасылық анамнезі мен медициналық зерттеп-қарауды зерттейді:

- 1) ақпарат жинауды келесі мынадай негізде жүргізеді:  
клиникалық-генеалогиялық талдау;  
медициналық генетикада қабылданған классикалық белгілерді пайдалана отырып, шежіренің сызбасын салу;
- 2) туыстарының барлық ауруларын, репродуктивті анамнезін (ата-аналарында, сибсте, және басқа жақын туыстарында бала туу проблемалары) ескереді;
- 3) сыртқы орта факторларының, оның ішінде ананың аурулары, инфекциялар, дәрілік препараттар, ата-аналардың теріс әдеттері, өнеркәсіптік және ауыл шаруашылығы уларының ұрықтың дамуына ықтимал зиянды әсерін бағалайды;
- 4) тұқым қуалайтын түрін анықтайды;

5) емдік тамақтануды, ақуызы төмен өнімдерді есептеу үшін ФКУ бар пациенттерді бейінді мамандарға (педиатрларға, жалпы практикалық дәрігер); ТГ-мен эндокринологқа жібереді;

6) осы Стандартқа 3-қосымшаға сәйкес жүктілікті ұзарту/үзу туралы шешім қабылдайды;

7) осы Стандартқа 4-қосымшаға сәйкес ТДК және (немесе) ХА және тұқым қуалайтын патологиясы бар пациентке генетикалық картаны толтырады.

12. "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер пренаталдық диагностиканың тиімділігіне мониторинг жүргізеді және ТДК және (немесе) ХА бар балалардың туу жағдайларын талдайды. Босандыру ұйымы осы Стандартқа 2-қосымшаға сәйкес баланың дербес картасын (бұдан әрі – БДК) толтырады және бала туғаннан кейін 7 күннен кешіктірмей өңірлік штаттан тыс генетик маманына жібереді.

13. "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер көрсетілімдерді анықтайды және зертханалық зерттеулерге жібереді:

- 1) цитогенетикалық;
- 2) молекулалық-цитогенетикалық;
- 3) молекулалық-генетикалық;
- 4) тандемдік масс-спектрометрия.

Диагностика нәтижелерін "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер зертханалық зерттеулер толық аяқталғаннан кейін ғана отбасына хабарлайды.

14. "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер:

- 1) диагноз қояды және пациент (пробанда) туралы мәліметтерді медициналық ақпараттық жүйеге тіркейді;
- 2) диагностикалық және диагнозды нақтылайтын іс-шаралардың неғұрлым тиімді әдісін айқындайды;
- 3) жиналған және талданған ақпараттың, медициналық-генетикалық болжамның және отбасындағы профилактика әдістерінің мағынасын өтініш берушілерге түсіндіреді.

15. "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер және цитогенетикалық әдістерді меңгерген жоғары білімі бар маман мыналарды жүргізеді:

- 1) хромосома препараттарын дайындау (өсіру, бекіту, бояу);
- 2) перифериялық және (немесе) кіндік қан жасушаларының, хорион және бала жолдасы қылшығын және амниотикалық сұйықтық өсірілген жасушаларын компьютерлік бағдарламасын пайдалана отырып, кариотиптік орналасуы бар микроскоппен дифференциалды боялған хромосома препараттарын талдау;
- 3) 13,18,21, X және Y хромосомалары бойынша бес дезоксирибонуклеин қышқылы (бұдан әрі – ДНК) зондын пайдалана отырып, амниотикалық сұйықтықтың өсірілмейтін жасушаларын анеуплоидияға молекулалық-цитогенетикалық зерттеу;

4) перифериялық және (немесе) кіндік қан лимфоциттерін молекулалық-цитогенетикалық зерттеу;

5) хромосомалық бұзылуларды рәсімдеу қағидаларын пайдалана отырып, цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық зерттеу нәтижесін рәсімдеу (ISCN 2020).

**Ескерту. 15-тармаққа өзгеріс енгізілді - ҚР Денсаулық сақтау министрінің 21.02.2025 № 12 (алғашқы ресми жарияланған күнінен кейін күнтізбелік он күн өткен соң қолданысқа енгізіледі) бұйрығымен.**

16. Цитогенетикалық зерттеулер мынадай жағдайларда жүргізіледі:

- 1) көптеген ТДК;
- 2) көптеген даму микроаномалиялары;
- 3) туу кезіндегі төмен салмақ;
- 4) жыныс мүшелерінің аномалиясы, белгісіз жыныс;
- 5) ақыл-ойдың артта қалуы, психомоторлық дамудың артта қалуы;
- 6) өсудің айқын ауытқулары (қысқа бойлы, ұзын бойлы) және бастың мөлшері (микроцефалия, макроцефалия);
- 7) физикалық және жыныстық дамудың артта қалуы;
- 8) бастапқы, қайталама аменорея және (немесе) ерте менопауза;
- 9) аномальды спермограмма-азооспермия немесе айқын олигозооспермия;
- 10) микроқұрылымдық ХА синдромының клиникалық көріністері;
- 11) этиологиясы белгісіз бедеулік;
- 12) репродуктивті шығындар (әдеттегі көтере алмау, өздігінен түсік түсіру және мұздатылған жүктілік), ұрықтың ТДК және белгісіз этиологиямен өлі тууы;
- 13) дені сау бала болмаған кезде жоғары өнімді технологиялар әдісімен жүктілікті жоспарлау кезінде;
- 14) отбасында ХА болуы;
- 15) пациентті зерттеп-қарау мүмкін болмаған кезде туысының ақыл-есінің дамымай қалуы;
- 16) ПД кезінде табылған ұрықтағы ХА немесе өзгеше хромосомалық нұсқалар;
- 17) кенеттен түсік түсірудің биологиялық материалын, этиологиясы белгісіз өлі туған немесе ұрықтың тіндерін, ұрықта немесе дамымаған жүктілікте ТДК болуына байланысты жүктілікті тоқтатқаннан кейін зерттеу.

17. Жоғары білімі бар дәрігер-зертханашы/маман:

- 1) аналық сарысулық маркерлердің концентрациясын анықтауды (Жүктілікке байланысты ақуыз-А плазма ақуыз (бұдан әрі – ЖБА-А), адамның хортоникалық гонадотропинінің бета суббірлігі (бұдан әрі – АХГ- b);
- 2) хромосомалық патологияның (Даун, Эдвардс, Патау синдромдары) сарысулық қауіп факторларына жүкті әйелдердің аралас скринингі тәуекелін есептеу;



3) фенилаланин деңгейін және қалқанша безді тиреотропты гормон деңгейін анықтау;

4) болжамды анықталған балаларда ФКУ және ТГ диагнозын растауға арналған ре-тест;

5) ФКУ және ТГ пациенттерінің емделуін биохимиялық бақылауды;

6) осы стандартқа 1-қосымшаға сәйкес құжаттаманың есептік нысандарын жүргізуді және Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2010 жылғы 9 қыркүйектегі № 704 бұйрығына сәйкес жаңа туған нәрестелерге тұқым қуалайтын және туа біткен ауруларға неонаталдық скрининг жүргізеді.

18. "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігер және (немесе) цитогенетикалық әдістерді меңгерген маман микроскопияның барлық техникалық процедуралары мен уақытын ескере отырып, жылына бір мөлшерлемеді 200-ден аспайтын перифериялық және (немесе) кіндік қан лимфоциттеріне кариологиялық зерттеулер, 120 метафазалық және (немесе) интерфазалық FISH-тесттер және Вилла кариотипіне 120 зерттеу жүргізеді хорион және (немесе) бала жолдасы немесе сүйек кемігі жасушаларының цитогенетикалық зерттеулері-200 үлгі және 200 метафаза және (немесе) интерфаза FISH - тесттер жүргізеді.

19. Зертхана нәтижелерінің сенімділігін қамтамасыз ету үшін МГК "Зертханалық диагностика жүргізуді ұйымдастыру стандартын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2020 жылғы 11 желтоқсандағы № ҚР ДСМ-257/2020 бұйрығына сәйкес (нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 21768 болып тіркелген) ССБ бағдарламаларына қатысады.

#### **5-тарау. Медициналық-генетикалық көмек көрсететін ұйымдардың ұсынылатын штаты**

20. Амбулаториялық және стационарды алмастыратын жағдайларда МГП көрсететін МҰ-да медицина қызметкерлерімен қамтамасыз етудің ең төменгі нормативі бекітілген 10 000 тұрғынға шаққанда "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігердің кемінде 0,03 лауазымын құрайды.

21. Халыққа МГК көрсетуді:

1) "Медициналық генетика" мамандығы бойынша дәрігерлер;

2) скринингтік зерттеулерді (неонаталдық скрининг, пренаталдық скрининг) орындайтын жоғары білімі бар зертхана дәрігерлері-зертханашылары және мамандары (биологтар, биотехнологтар, биохимиктер);

3) перифериялық/кіндік қан лимфоциттерін, хорион/бала жолдасы талшықтарын зерттеудің цитогенетикалық әдістерін, амниотикалық сұйықтықтың өсірілмеген жасушаларын молекулярлық-цитогенетикалық зерттеуді меңгерген жоғары білімі бар зертхана мамандары;

4) фельдшер-зертханашылар, зертханашылар жүзеге асырады.

## 6-тарау. Медициналық-генетикалық көмек көрсететін ұйымдарды ұсынылатын жабдықтау

22. Қазақстан Республикасының халқына МГК көрсететін ұйымдарды медициналық бұйымдармен жарақтандыру "Денсаулық сақтау ұйымдарын медициналық бұйымдармен жарақтандырудың ең төменгі стандарттарын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2020 жылғы 29 қазандағы № ҚР ДСМ-167/2020 бұйрығына (нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 21560 болып тіркелген) сәйкес жүзеге асырылады. Медициналық бұйымдармен қосымша жарақтандыру медициналық көмекті өңірлендіру деңгейіне сәйкес амбулаториялық және стационарды алмастыратын жағдайларда жүзеге асырылады.

23. Медициналық-генетикалық зертхана жүргізілетін зерттеулерге байланысты қажетті реагенттермен және шығын материалдарымен жарақтандырылады.

24. МГК тұқым қуалайтын және туа біткен ауруларды анықтау, профилактика және емдеу, олардың салдарынан болатын балалар сырқаттанушылығын, өлімді және мүгедектікті төмендету жөніндегі іс-шараларды жүргізу мақсатында зерттеу ағымына қарай осы Стандартқа 5-қосымшаға сәйкес жабдықтың ең аз жарақтандырылуына сәйкес жабдықталады.

Қазақстан Республикасында  
медициналық-генетикалық  
көмек көрсетуді ұйымдастыру  
стандартына  
1-қосымша

## Медициналық-генетикалық қызмет бойынша ақпарат берудің есептік нысандары

Кезең \_\_\_\_\_

Есепті ұсынатын тұлғалар тобы: телефон және e-mail нөмірлері көрсетілген меншік нысанына қарамастан пренаталдық скринингтің екінші және үшінші кезеңіндегі медициналық ұйымдар;

Қайда ұсынылады: уәкілетті орган айқындайтын ұйымға;

Ұсыну мерзімі: пренаталдық скринингтің екінші және үшінші кезеңіндегі медициналық ұйымдар-6 айда 1 рет келесі айдың 10-күніне дейін;

Уәкілетті орган айқындайтын ұйымдар уәкілетті органға 6 айда 1 рет келесі айдың 15-күніне дейін береді.

1-кесте

## Медициналық-генетикалық қызмет штаттары және ресурстар:

					Пренаталдық биохимиялық скрининг жүргізуге арналған жабдық, әдіс (
		Тегі, аты, әкесінің аты (			

№№	Өңір	бұдан әрі – Т.А.Ә. (бар болған жағдайда)	Мамандығы, санаты және еңбек өтілі	Соңғы 5 жылдағы мамандандыру	сарысу немесе құрғақ дақтар) Цитогенетикалы к зертханалардағы микроскоптар мен бағдарламалар
----	------	---	--	------------------------------------	---

Консультациялық көмек:

Барлығы \_\_\_\_\_, оның ішінде жүкті әйелдерге \_\_\_\_\_, балаларға \_\_\_\_\_, басқаларға \_\_\_\_\_ медициналық-генетикалық кеңес өткізілді

Цитогенетикалық қызмет:

Барлығы: \_\_\_\_\_ цитогенетикалық зерттеулер жүргізілді (кариотип), олардың ішінде барлығы: \_\_\_\_\_ патология анықталды.

2-кесте

**Перифериялық қанды цитогенетикалық зерттеп-қарау кезінде анықталған хромосомалық патологияның жалпы саны мен үлес салмағы**

Хромосомалық патология	Барлығы	%
Анеуплоидиялар		
21 хромосома бойынша трисомия:		
трисомия 21, қарапайым түрі		
трисомия 21 транслокация пішіні		
трисомия 21, мозаикалық пішін		
18 хромосома бойынша трисомия:		
трисомия 18, қарапайым түрі		
трисомия 18, мозаикалық пішін		
трисомия 13, қарапайым түрі		
трисомия 13, қарапайым түрі		
трисомия 13, мозаикалық пішін		
Шерешевский-Тернер синдромы:		
қарапайым пішін		
мозаикалық пішін		
Клайнфельтер синдромы:		
қарапайым пішін		
мозаикалық пішін		
Маркер хромосомасы:		
қарапайым пішін		
мозаикалық пішін		
Басқа анеуплоидиялар: (санау)		
полиплоидия		

Хромосомалардың құрылымдық бұзылушылық: (санау)		
Басқалар		

3-кесте

### I триместрдегі сарысу маркерлері

12 аптаға дейін есепке алынған жүкті әйелдер, барлығы:	I триместрдің ана сарысуының маркерлерімен (бұдан әрі – АСМ) біріктірілген скринингінен өтті, барлығы:		Олардың ішінде ұрықтың ықтимал хромосомалық патологиясы бойынша қауіп тобына енгізілген	
	Жалпы саны	Есепке алынғандардың жалпы санының %	Жалпы саны	А С М талдауларының жалпы санының %

Инвазивті пренаталдық диагностика ( бұдан әрі – ИПД):

инвазивті диагностика көрсетілген (барлығы) \_\_\_\_\_, оның ішінде ИПД-дан бас тарту

\_\_\_\_\_ барлығы \_\_\_\_\_ ИПД өтті

Көрсетілімдер:

АСМ өзгерістеріне байланысты \_\_\_\_\_

ультрадыбыстық маркерлерінің болуына байланысты \_\_\_\_\_

жас факторына байланысты \_\_\_\_\_

басқа көрсетілімдер (тератогендік факторлар, анамнез және басқа факторлар) \_\_\_\_\_

Инвазивті диагностика жүргізілді (барлығы), оның ішінде:

хорион биопсиясы \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_ патология анықталды

плацентоцентез \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_ патология анықталды

амниоцентез \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_ патология анықталды

кордоцентез \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_ патологиялар анықталды

ИПД көрсеткіштері бойынша: барлығы \_\_\_\_\_ үзілді, барлығы \_\_\_\_\_

ұзартылды.

4-кесте

### ИПД әдісімен анықталған хромосомалық патология

№	Анықталған хромосомалық аномалия (бұдан әрі – ХА)	ИПД-ға көрсеткіштер	Үзілді/Ұзартылды
1			
2			
3			

### Индикаторлар

5-кесте

## Пренаталдық скрининг процесі мен нәтижесінің көрсеткіштері

	Процесс индикаторы			Нәтиже индикаторы	
	Есепті кезең	Жүкті әйелдерді бірінші триместрдің біріктірілген генетикалық скринингімен қамту (нысаналы көрсеткіш 85% - дан кем емес)	Даун, Эдвардс, Патау синдромдары бойынша жоғарғы қауіп тобына түскен бірінші триместрде біріктірілген генетикалық скринингтен өткен жүкті әйелдердің үлес салмағы (нысаналы көрсеткіш 5% - дан аспайды)	Жүкті әйелдерді екінші триместрдегі пренаталдық ультрадыбыстық скринингпен қамту (нысаналы көрсеткіш 90% - дан кем емес)	Инвазивті пренаталдық диагностиканың тиімділігі (10% - дан басталатын нысаналы көрсеткіш)
A	1	2	3	4	5

\*Ескертпе: 5-кесте төменде келтірілген осы нысандардың түсіндірмесіне сәйкес толтырылады.

5-кестенің 1-бағанында жүкті әйелдерді мына формула бойынша есептелген есепті кезеңнің соңына бірінші триместрдің аралас генетикалық скринингімен қамту көрсетіледі:

жүкті әйелдерді бірінші триместрдің біріктірілген генетикалық скринингімен қамту  $= \frac{П \times 100}{Б}$ , мұндағы:

есепті кезеңде 12 аптаға дейін есепке алынған жүкті әйелдердің саны –Б;

олардың ішінде бірінші триместрде біріктірілген генетикалық скринингтен өткен жүкті әйелдердің саны – П.

нысаналы көрсеткіш 85% - тен кем емес.

5-кестенің 2-бағанында Даун, Эдвардс және Патау синдромдары бойынша тәуекел тобына түскен бірінші триместрдің біріктірілген генетикалық скринингінен өткен жүкті әйелдердің есепті кезеңнің соңындағы мынадай формула бойынша есептелген үлес салмағы көрсетіледі:

ұрықтың хромосомалық патологиясы бойынша жоғары қауіпті жүкті әйелдердің үлес салмағы  $\frac{П \times 100}{Б}$ , мұндағы:

бірінші триместрде біріктірілген генетикалық скринингтен өткен жүкті әйелдердің саны – Б;

олардың ішінде ұрықтың хромосомалық патологиясының жеке генетикалық қауіпі бар жүкті әйелдердің саны 1: 150 және одан жоғары – П.

нысаналы көрсеткіш 5% - дан аспайды.



М №	Баланың анасының жүктілігі және босану орны туралы "Д" есеп	Баланың Т.А.Ә. (бар болған жағдайда)	Туған күні (және қайтыс болған жағдайда қайтыс болған күні)	Жаңа туған нәрестенің диагнозы	Скринингтік ультрадыбыстық зерттеу (бұдан әрі – УДЗ) (өткізілген күні мен орны)	ХА кезіндегі биохимиялық скрининг	Консилиумның қорытындысымен және ұсынымдарымен МКТ, ИПД (түрі, жүктілік мерзімі, қорытынды)/ ИПД дан бас тарту), арнайы мамандардың қорытындысын өткізу	Пікірлер орны
-----	---	--------------------------------------	---	--------------------------------	---	-----------------------------------	---	---------------

**\* 6-кестеге ескерту: ТДК "қатаң есепке алу"**

/с №	ТДК қатаң есепке алу	Патологияның атауы
11	Орталық жүйке жүйесінің ТДК	Аненцефалия, бас сүйек және жұлын жарығы, голопрозенцефалия, акрания, шизенцефалия, инноэнцефалия, лиссенцефалия, ромбенцефалосинапсис, Гален венасының аневризмасы, диастематомия, айқын венотрикуломегалия, гидроцефалия
22	Тірек-қимыл аппаратының ТДК	Аяқтың редукциялық кемістіктері, ахондроплазия, танатофорлық дисплазия, кампомелиялық дисплазия, жетілмеген остеогенез, аяқтың редукциялық кемістіктері (фокомелия, амелия, сиреномелия)
33	Асқазан-ішек жолдарының ТДК	Гастрошизис висцераабдоминальды диспропорция және ХА біріктірілуімен, үлкен өлшемді омфалоцеле (жарық қапшығында бауыр, жүрек).
44	Зәр шығару жүйесінің ТДК	Екі жақты бүйректің агенезиясы, поликистозды екі жақты бүйрек ауруы (Поттер I және Поттер II), мегацистис, қуық экстрофиясы, су аз болған жағдайдағы гидронефроз
		Бірнеше жүйенің туа біткен кемістіктері, соның ішінде кеуде

55	Көптеген ТДК	қуысы мен іштің алдыңғы қабырғасында кең аномалиясы бар өмірлік маңызды жүйелердің бірнеше өрескел туа біткен ауытқулары (пентада Кантрелла, дене бағанының ауытқуы)
66	Хромосомды патологиялар	Даун, Патау, Эдвардс синдромы
77	Бөлінбеген егіздер	Сиам егіздерінің барлық түрлері
88	Бет құрылымдарының ТДК	Еріннің немесе таңдайдың жырықтары, ариния, пробосцис, циклопия, екі жақты анофтальмия, отоцефалия, эпигнатус, бет құрылымдарының тез өсіп келе жатқан қатерлі ісіктері, мойынның кисталық гигромасы
99	Жүрек пен қан тамырларының ТДК	Акардия, жүректің сол жақ гипопластикалық синдромы, Эбштейн аномалиясы, жүрек эктопиясы, эндокард фиброэластозы, аорта доғасының үзілуі, Ула кемістіктері, жалпы артериялық бағана, үш камералы жүрек, айқын стеноз, атрезия, аорта түтікшелі гипоплазиясы, айқын стеноз және өкпе артериясының атрезиясы, гетеротоксикалық синдром (оң жақ атриальды изомеризм), трикуспидті дисплазияның ауыр түрлері, трикуспидті атрезия қалпақшасы, өкпе артериясы қалпақшасының болмау синдромы, жүректің бір қарыншасы, инфантилді артериялық кальцинация, өкпе тамырларының жалпы қалыптан тыс дренажы, магистральдық тамырлардың транспозициясы
110	Тыныс алу жүйесінің ТДК	Диафрагматикалық жарық, екі жақты гипоплазия / өкпе агенезиясы, жоғарғы тыныс жолдарының обструктивті зақымдануы

Қазақстан Республикасында  
 медициналық-генетикалық  
 көмек көрсетуді ұйымдастыру  
 стандартына  
 2-қосымша

### Туа біткен даму кемістігі (бұдан әрі – ТДК) бар баланың дербес картасы

ТДК бар баланың жеке картасы № \_\_\_\_\_



1. Туған жері			
А бөлімі. Бала туралы мәліметтер			
2. Баланың тегі, аты, әкесінің аты (бұдан әрі – Т.А.Ә.) (бар болған жағдайда)			
3 . Туған күні	4. Жынысы	5. Салмағы	6 . Бойы
7 . Жағд айы	А – тірі туған	Б – өлі туған	В – 6 күнге дейін өлген
8 . ТДК диагн озы			
9. ТДК код (Аурулардың халықаралық жіктемесінің 10-қаралымы)			
Б бөлімі. Ата-аналар туралы мәліметтер			
10. Анасының Т.А.Ә. (бар болған жағдайда) ЖСН: МСАК (жүктілігі бойынша қаралған) Баланың анасының ұялы телефонының нөмірі			
11. Мекенжайы			
12. Туған күні	13. Ұлты		
14. № жүктілік	15. № босану	16. Жүктілік мерзімі	
17. Жүктіліктің 1 триместріндегі асқынулар			
Пренаталдық скринингтен өту туралы ақпарат			
18. 1, 2, 3 триместрді ұрықтың ультрадыбыстық зерттеу ( бұдан әрі – УДЗ) (анықталған деректер туралы) ТДК хромосомалық патологиясының эхографиялық маркерлері, УДЗ зерттеуінің өтетін орны)			
УДЗ 1 ҚПМ _____ мм	ЖКҚ _____ мм		Басқасы
УДЗ 2 ТДК _____ мм	ТДК ұрық-		
УДЗ 3 ұрықтың ТДК _____			
19. Биохимиялық скрининг (МоМ қаупі скрининг өтетін орын орны)			
ПАППА _____ МоМ	б-АХГ _____ МоМ	ЖКҚ _____ МоМ	Қауіп
Пренаталдық консилиум туралы ақпарат			
Пренаталдық консилиумға арналған көрсетілімдер _____			
Өтетін орны		Жүктілік мерзімі	
Пренаталдық консилиум шешімдері			
20. Анасының мамандығы, кәсіби зияндылығы			
21. Анасының аурулары			
22. Әкесінің Т.А.Ә. (бар болған жағдайда)		23. Туған күні	
24. Ұлты	25. Әкесінің мамандығы, кәсіби зияндылығы		
26. Әкесінің аурулары			
В бөлімі. Теріс факторлар туралы мәліметтер			

27. Генетикалық аурулардың болуы	
Баланың анасы	Баланың әкесі
Г бөлімі. Қызметтік мәліметтер	
28. Толтыру күні	28. Толтыру орны
30. Баланың дербес картасын толтырған тұлғаның Т.А.Ә. (бар болған жағдайда) лауазымы	

Қазақстан Республикасында  
 медициналық-генетикалық  
 көмек көрсетуді ұйымдастыру  
 стандартына  
 3-қосымша

**Жүктіліктің мерзіміне қарамастан, жүктілікті үзуге немесе ұрықтың өміріне қауіп төндіретін (моногенді генетикалық аурулар, түзелмейтін туа біткен даму кемістіктері және ұрықтың өмірімен үйлеспейтін жай-күйі) мерзімінен бұрын босануға медициналық көрсетілімдер тізбесі**

1. Орталық жүйке жүйесінің кемістіктері: аненцефалия, бас сүйек және жұлын жарығы, голопрозэнцефалия, акрания, шизэнцефалия, иниоэнцефалия, лиссенцефалия, микроцефалия, ромбенцефалосинапсис, бассүйекішілік жатырышілік қан кетулер, Дэнди-Уокер синдромы, Гален венасының аневризмасы, диастематомия, Арнольд-Киари синдромы, айқын вентрикуломегалия және гидроцефалия, бассүйекішілік ісіктер.

2. Бет құрылымдары мен мойынның ТДК: ариния, пробосцис, циклопия, екі жақты анофтальмия, отоцефалия, эпигнатус, бет құрылымдарының тез өсіп келе жатқан қатерлі ісіктері, мойынның кистозды гигромасы.

3. Тыныс алу жүйесінің кемістіктері: диафрагматикалық жарық, средостенияның көлемді түзілімдері, өкпенің екі жақты гипоплазиясы, жоғарғы тыныс жолдарының обструктивті зақымдануы, айыраша безінің ісіктері.

4. Жүрек-қантамыр жүйесінің кемістіктері: Акардия, жүректің сол жақ гипопластикалық синдромы, Эбштейн аномалиясы, жүрек эктопиясы, эндокард фиброэластозы, аорта доғасының үзілуі, Ула кемістіктері, жалпы артериялық бағана, үш камералы жүрек, айқын стеноз, атрезия, аорта түтікшелі гипоплазиясы, айқын стеноз және өкпе артериясының атрезиясы, гетеротоксикалық синдром (оң жақ атриальды изомеризм), трикуспидті дисплазияның ауыр түрлері, трикуспидті атрезия қалпақшасы, өкпе артериясы қалпақшасының болмау синдромы, жүректің бір қарыншасы, инфантилді артериялық кальцинация, өкпе тамырларының жалпы қалыптан тыс дренажы.

5. Ас қорыту мүшелерінің кемістігі: гастрошизис висцераабдоминальды диспропорция және ХА біріктірілуімен, үлкен өлшемді омфалоцеле (жарық қапшығында бауыр, жүрек).

6. Зәр шығару жүйесінің кемістіктері: екі жақты бүйректің агенезиясы, поликистозды екі жақты бүйрек ауруы (Поттер I және Поттер II), мегацистис, қуық экстрофиясы, ісіктер, Прунет-Белли синдромы, су аз болған жағдайдағы гидронефроз.

7. Сүйек-бұлшықет жүйесінің даму кемістіктері: ахондрогенез, танатоформды дисплазия, кампомиеликалық дисплазия, жетілмеген остеогенез, аяқ-қолдың редукциялық ақаулары (фокомелия, амелия, сиреномелия), Жене синдромы, Апер синдромы, Пфайффер синдромы, каудальды регрессия синдромының ауыр түрлері, Ларсен синдромы, қысқа қабырға синдромы-полидактилия, хондроктодермальды дисплазия.

8. Адреногенитальды синдром.

9. Кеуде қуысы мен іштің алдыңғы қабырғасында кең аномалиясы бар өмірлік маңызды жүйелердің өрескел туа біткен кемістіктері (пентада Кантрелла, дене бағанының ауытқуы).

10. Расталған хромосомалық аномалиясы.

11. Жұлынның бұлшықет амиотрофиясы, Дюшен/Беккер миопатиясы.

Ескерту:

Осы тізбеде көрсетілмеген, өмірге және (немесе) өмір сапасына қауіп төндіретін, денсаулығына ауыр зиян келтіретін ұрықтың жатыр ішілік даму кемістігі кезінде жүктілікті тоқтату туралы мәселені "Қазақстан Республикасында акушерлік-гинекологиялық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандартын бекіту туралы" бұйрығына (нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 24131 болып тіркелген) Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2021 жылғы 26 тамыздағы № ҚР ДСМ-92 бұйрығына сәйкес мультипәндік комиссия шешеді.

Ұрықтың өміріне немесе өмір сапасына қауіп төндірмейтін іштен туа біткен даму кемістігімен жүктілікті тоқтату мәселесі жүкті әйелдің/отбасының қалауына сәйкес дәрігерлердің консилиумымен шешіледі.

Қазақстан Республикасында  
медициналық-генетикалық  
көмек көрсетуді ұйымдастыру  
стандартына  
4-қосымша

**Туа біткен даму кемістігі (бұдан әрі – ТДК) және/немесе хромосомалық аномалия (бұдан әрі – ХА) және тұқым қуалайтын патологиясы бар пациенттің генетикалық картасы**  
**Генетическа карта на пациента с врожденным пороком развития (далее – ВПР) и/или хромосомной аномалией (далее – ХА ) и наследственной патологией**

Генетикалық карта/ Генетическая карта № \_\_\_\_\_

Қабылдау күні/Дата обращения \_\_\_\_\_

Баланың тегі, аты, әкесінің аты (бұдан әрі – Т.А.Ә.) (бар болған жағдайда) /  
Фамилия, имя, отчество (далее – Ф.И.О) (при его наличии) ребенка

\_\_\_\_\_

Келушінің Т.А.Ә. (бар болған жағдайда) /Ф.И.О (при его наличии) обратившегося

\_\_\_\_\_

Байланыс мәліметтері /Контактные данные

\_\_\_\_\_

Пробандпен туыстық қатынасы/Родственное отношение к пробанду

\_\_\_\_\_

Тұрғылықты мекенжайы және телефон/Домашний адрес и телефон

\_\_\_\_\_

Қай мекемеден жіберілген/Кем направлен

\_\_\_\_\_

Сұраныс мақсаты/ Цель обращения

\_\_\_\_\_

Өтініш беру себебі/ Причина обращения \_\_\_\_\_

### **Пробанд/ Пробанд**

Т.А.Ә. (бар болған жағдайда) (Ф.И.О (при его наличии) \_\_\_\_\_

Ұлты/ Национальность \_\_\_\_\_

Туған күні мен жері/Дата и место рождения \_\_\_\_\_

Жүктілік мерзімі (аптасы)/Срок беременности (в неделях) \_\_\_\_\_

Босану кезіндегі шарананың орналасуы: бойлық, көлденең, жамбас, аяқ/Положение  
плода при родах: продольное, поперечное, ягодичное, ножное

\_\_\_\_\_

Толық мерзімді, мерзімінен бұрын/Доношенный, недоношенный \_\_\_\_\_

Тірі туған, өлі туған /Живорожденный, мертворожденный \_\_\_\_\_

Қайтыс болды (жасы, мәйітті ашып қарау күні мен уақыты, қай жерде)/Умер (возраст, где, когда, вскрытие) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Қайтыс болған сибстері туралы (жасы, мәйітті ашып қарау күні мен уақыты, қай жерде)/ Сведения об умерших сибсах (возраст, где, когда, вскрытие)

### **Клиникалық диагноз / Клинический диагноз**

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Цитогенетикалық талдау деректері / Данные цитогенетического анализа:

Кариотип /Кариотип: \_\_\_\_\_

—

Анасының / Матери:

\_\_\_\_\_

Әкесінің /Отца:

\_\_\_\_\_

Баланың /Ребенка:

\_\_\_\_\_

Кеңеске келген пробандтың өанамнезі/Пробанд анамнез жизни пробанда относительно консультируемого вопроса \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Пробандпен жүктілік ағымы/Течение беременности пробандом:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Қосымша ақпарат/Дополнительные сведения

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Сибс пробанды /Сибсы пробанда**

Босанудың реттік нөмірі / Порядковый номер родов		
Т.А.Ә.(бар болған жағдайда) туған күні/ Ф.И.О.( при его наличии) дата рождения		
Туған кездегі ата-анасының жасы/ Возраст родителей к моменту рождения		
Қайтыс болған жағдайда себебін көрсетіңіз / В случае смерти указать причину		

Қосымша мәліметтер/ Дополнительные сведения		
--	--	--

### Пробандтың туыстары/ Родственники пробанда

Пробандқа туыстық қатынасы/ Родственное отношение к пробанду	Анасы /Мать	Әкесі /Отец
Т.А.Ә. ( бар болған жағдайда)/ Ф.И.О ( при его наличии)		
Туған күні, туған жері /Дата и место рождения		
Ұлты Национальность		
Пробандтың туған кездегі жасы/ Возраст к моменту рождения пробанда		
Білімі/Образование		
Жұмыс істейтін жері /Место работы		
Мамандығы/Специальность		
Ауырған аурулары/Перенесенные заболевания		
Қазіргі кездегі денсаулық жағдайы /Состояние здоровья в настоящий момент		
Неке туыстығы/ Родственность брака		
Қосымша мәліметтер / Дополнительные сведения		
Неке тұрған кездегі жасы / Возраст вступления в брак		

Ата –анасының ұлты/ Национальность родителей:  
әйелі/жены ер/мужа

Анасы/Мать		
Әкесі/Отец		

Ата- анасының туған жері /Место рождения родителей:

Анасы/Мать		
Әкесі/Отец		

Осы жүктілік, алдыңғы жүктілігі немен аяқталды /Настоящая беременность по  
счету прочие беременности оканчивались

Қалыпты босануы/ Нормальными родами	Қашан, қанша/когда, сколько	
Мерзімінен бұрын босану/ преждевременные роды	Қашан, қанша/когда, сколько	

Өлі шаранамен босану/Родами мертвым плодом	Қашан, қанша/когда, сколько	
Өздігінен жасалған аборт/ самопроизвольным абортom	Қашан, қанша/когда, сколько	
Медициналық аборт/ медицинский аборт	Қашан, қанша/когда, сколько	
Жатырдан тыс жүктілік/ внематочной беременностью	Қашан, қанша/когда, сколько	

## Шежіресі / Родословная

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Консультация жоспары / План проведения консультаций

1. \_\_\_\_\_
2. \_\_\_\_\_
3. \_\_\_\_\_
4. \_\_\_\_\_
5. \_\_\_\_\_
6. \_\_\_\_\_

---

---

---

---

---

---

Зерттеудің нәтижелері/ Результаты исследований :

Цитогенетикалық / Цитогенетических





---

---

---

---

---

---

---

---

---

Отбасы анамнезі/ Семейный анамнез

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Патологиялық-анатомиялық зерттеу (Патологиялық-анатомиялық зерттеу хаттамасы №,прозектор)/Паталогоанатомический диагноз(протокол вскрытия №, прозектор)

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Жабдықтармен ең аз жарақтандыру

р/с №	Жабдықтың атауы	Саны
1	Дербес компьютер	2
2	Синдромдық нысандарды диагностикалаудың автоматтандырылған жүйесі	1
3	Пациенттер мен жағдайлар дерекқорының модулін, суретті түсіру модулін және клиникалық есептерді автоматты түрде жасай отырып, жарық өрісте кариотиптеуді жүргізу модулін қамтитын бағдарламалық модулі бар камерамен және дербес компьютермен жарақтандырылған сараптама сыныбының микроскопы*	1 дана
4	Камерамен және бағдарламалық модулі бар дербес компьютермен жабдықталған, пациенттер мен жағдайлардың дерекқор модулін, суретті түсіру модулін және жарық өрісте кариотиптеуді жүргізу модулін және жарық сүзгілер жиынтығымен FISH талдау жүргізуге арналған модульді қамтитын, өтетін және шағылысқан жарықтың сараптамалық сыныбы микроскопы 13,18,21, х, У, хромосомаларды автоматты түрде визуализациялау клиникалық жағдайлар мен есептерді құрастыру*	1 дана
5	Температураны +60 Цельсий градусы (бұдан әрі –°C) кем емес сандық бақылауы бар Термостат инкубаторы	1 дана
6	3000 айн / мин пробиркалар үшін көлемі 15 миллилитр аспайтын центрифуга	1 дана
7	Эппендорф типіндегі түтіктерге арналған үстел үсті Центрифуга көлемі 1,5-2,0 миллиметр	1 дана
8	Шыны кептіру үстелі	1 дана
9	Сорғыш шкаф	1 дана

10	Бір арналы дозатор жиынтығы 1-10 микролитр (бұдан әрі – мкл), 200 мкл, 1000 мкл	1 жиынық
11	Тік ауа беретін ламинарлы шкаф	1 дана
12	Фармацевтикалық тоңазытқыш +2/+8°C	1 дана
13	-20°C дейін мұздатқыш камера	1 дана
14	Будандастыру және денатурация камерасы	1 дана
15	Температураны цифрлық бақылайтын су моншасы, көлемі 2 литрден	1 дана
16	Вортекс	1 дана
17	pH- метр	1 дана
18	Химиялық реагенттерді сақтауға арналған шкаф	1 дана
19	Шыныларды қолмен бояуға арналған ванналар жиынтығы Коплин сосуды	1 қаптама
20	Ауыстырылатын блоктары бар шағын центрифуга-вортекс	1
21	Шынылары мұрағаттауға арналған Шкаф	1
22	Тәуекелді есептеу бағдарламаларымен және зерттеулердің толық көлемін жүргізу үшін жинақтауыштармен неонаталдық скрининг жүргізуге арналған көпфункционалды жоғары дәлдіктегі биохимиялық анализатор	1
23	FMF ұсынған тәуекелді есептеу бағдарламаларымен және зерттеулердің толық көлемін жүргізу үшін жинақтауыштармен, пренаталды скрининг жүргізу үшін көпфункционалды жоғары дәлдіктегі биохимиялық анализатор	1

\*екі бағдарламалық модулі бар бір микроскоптың болуына жол беріледі (жарық өрісі және фазалық контраст)