



Об утверждении Стандарта организации оказания медико-генетической помощи в Республике Казахстан

Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 14 сентября 2023 года № 149. Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан 18 сентября 2023 года № 33421

В соответствии с подпунктом 32) статьи 7 и статьи 138 Кодекса Республики Казахстан "О здоровье народа и системе здравоохранения" ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить стандарт организации оказания медико-генетической помощи в Республике Казахстан согласно приложению к настоящему приказу.

2. Департаменту охраны здоровья матери и ребенка в установленном законодательством Республики Казахстан порядке обеспечить:

1) государственную регистрацию настоящего приказа в Министерстве юстиции Республики Казахстан;

2) размещение настоящего приказа на интернет-ресурсе Министерства здравоохранения Республики Казахстан после его официального опубликования;

3) в течение десяти рабочих дней после государственной регистрации настоящего приказа в Министерстве юстиции Республики Казахстан предоставление в Юридический департамент Министерства здравоохранения Республики Казахстан сведений об исполнении мероприятий, предусмотренных подпунктами 1) и 2) настоящего пункта.

3. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на курирующего вице-министра здравоохранения Республики Казахстан.

4. Настоящий приказ вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования.

*Министр здравоохранения
Республики Казахстан*

А. Финият

Приложение к приказу
Министр здравоохранения
Республики Казахстан
от 14 сентября 2023 года № 149

Стандарт организации оказания медико-генетической помощи в Республике Казахстан

Глава 1. Общие положения

1. Настоящий стандарт организации оказания медико-генетической помощи в Республике Казахстан (далее – Стандарт) разработан в соответствии с подпунктом 32) статьи 7 и статьи 138 Кодекса Республики Казахстан "О здоровье народа и системе

здравоохранения" и устанавливает общие принципы и требования к организации медико-генетической помощи (далее – МГП).

2. Термины и определения, используемые в настоящем Стандарте:

1) международная система цитогеномной номенклатуры хромосом человека (ISCN 2020) – определяет номенклатуру для описания кариотипов, хромосомных аномалий, гибридизации *in situ*. ISCN предоставляет список символов и сокращенных терминов в дополнение к набору правил, которые можно использовать при описании хромосом и хромосомных аномалий, таких как p для короткого плеча хромосомы, q для длинного плеча хромосомы, cen для центромеры, del для делеции, ish для гибридизации *in situ* и знак плюс (+) для усиления;

2) профильный специалист – медицинский работник с высшим медицинским образованием, имеющий сертификат в области здравоохранения;

3) комбинированный тест первого триместра – расчет индивидуального генетического риска хромосомной патологии плода, основанный на измерении ультразвуковых маркеров хромосомной патологии и определения материнских сывороточных маркеров (далее – МСМ) первого триместра;

4) генетическая карта – медицинский документ, в котором отражены сведения о пациенте, его родственниках, схематическое изображение родословной, фенотип, методы исследования, оценка риска при наличии заболевания;

5) уполномоченный орган в области здравоохранения (далее – уполномоченный орган) – центральный исполнительный орган, осуществляющий руководство и межотраслевую координацию в области охраны здоровья граждан Республики Казахстан, медицинской и фармацевтической науки, медицинского и фармацевтического образования, санитарно-эпидемиологического благополучия населения, обращения лекарственных средств и медицинских изделий, качества оказания медицинских услуг (помощи);

6) инвазивная пренатальная диагностика (далее – ИПД) – методы диагностики хромосомной и моногенной патологии у плода, осуществляемые путем внутриматочного прокола с забором материала плодового происхождения для цитогенетического, молекулярно-цитогенетического или молекулярно-генетического анализа;

7) медико-генетическая консультация (далее – МГК) – комплекс медицинских услуг населению для уточнения диагноза, определения прогноза и дальнейшей тактики, осуществляется врачами по специальности "Медицинская генетика";

8) медико-генетическая помощь (далее – МГП) – комплекс мероприятий по оказанию специализированной медицинской помощи населению, связанные с решением проблем относительно появления или риска появления генетического заболевания в семье;

9) пренатальная диагностика (далее – ПД) – ранняя диагностика патологии у плода и предупреждение рождения детей с тяжелыми некорректируемыми врожденными и наследственными заболеваниями;

10) пренатальный скрининг – массовое комплексное стандартизированное обследование беременных женщин с целью выявления группы риска по хромосомной патологии и врожденным порокам развития (далее – ВПР) внутриутробного плода с последующим уточнением генетического диагноза;

11) внешняя оценка качества (далее – ВОК) – комплекс мероприятий медицинской лаборатории по добровольной внешней оценке работы лаборатории правильности выдаваемых ею результатов с привлечением внешних организаций, путем участия в сравнительных испытаниях;

12) скрининговые исследования – комплекс медицинского обследования населения, не имеющего клинических симптомов и жалоб, с целью выявления и предупреждения развития различных заболеваний на ранней стадии, а также факторов риска их возникновения;

13) врожденный порок развития (далее – ВПР) – структурные или функциональные отклонения, от нормы которые проявляются в период внутриутробного развития и могут быть выявлены до рождения, во время рождения или на более поздних этапах жизни;

14) врожденный гипотиреоз (далее – ВГ) – врожденное заболевание щитовидной железы, которое характеризуется невозможностью выработки гормонов щитовидной железы или их недостаточным количеством;

15) фенилкетонурия (далее – ФКУ) – врожденная, генетически обусловленная патология связанная с нарушением метаболизма фенилаланина;

16) флуоресцентная гибридизация in situ (FISH) – молекулярно-цитогенетический метод, использующий флуоресцентные зонды;

17) международное общество медицины плода (FMF – Fetal Medicine Foundation (ФМП – Фонд Медицины плода) – международная гуманитарная организация, целью которой является улучшение здоровья беременных женщин и плодов посредством исследований и обучения специалистов в области медицины плода; имеющая аккредитованную образовательную программу для медицинских работников;

18) хромосомная аномалия (далее – ХА) – изменение структуры и/или числа хромосом;

19) центры экстракорпорального оплодотворения (далее – ЭКО) – медицинские организации проводящие искусственное оплодотворение яйцеклетки.

Глава 2. Структура организаций, оказывающих медико-генетическую помощь

3. К организациям, оказывающим МГП относятся медико-генетические консультации, создаваемые на уровне регионального Центра Охраны плода, согласно

приказу Министра здравоохранения Республики Казахстан от 26 августа 2021 года № ҚР ДСМ-92 "Об утверждении стандарта организации оказания акушерско-гинекологической помощи в Республике Казахстан" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 24131) (далее – приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 26 августа 2021 года № ҚР ДСМ-92) для обеспечения гарантируемых видов медико-генетической помощи семьям,отягощенным наследственной и врожденной патологией: медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика, скрининг новорожденных на поддающиеся коррекции наследственные болезни.

4. Деятельность МГК в Республике Казахстан осуществляется в рамках обязательного социального медицинского страхования (далее – ОСМС) в соответствии с постановлением Правительства Республики Казахстан от 20 июня 2019 года № 421 "Об утверждении перечня медицинской помощи в системе обязательного социального медицинского страхования".

5. Структура МГК включает:

1) консультативное отделение, где проводится работа по оценке прогноза потомства в семьях с наследственно-отягощенным анамнезом, уточнение диагноза наследственного заболевания, объяснение медико-генетического прогноза в доступной для консультирующихся форме; взятие биопсионного материала инвазивными методами в группах беременных с высоким риском поражения плода частыми формами хромосомных болезней;

2) цитогенетическую лабораторию, где проводят исследования семей и пациентов с подозрением на хромосомную патологию, верификация цитогенетического диагноза;

3) лаборатория пренатального и неонатального скрининга, где проводят скрининг исследования беременных на сывороточные факторы риска синдромов Дауна, Эдвардса, Патау; проведение массового скрининг исследования на ФКУ и ВГ, подтверждение диагноза у предположительно выявленных детей, биохимический контроль за лечением пациентов.

Глава 3. Основные задачи и направления деятельности медицинских организаций, оказывающих медико-генетическую помощь

6. Основными задачами медицинских организаций (далее – МО), оказывающих МГП населению, являются:

1) участие в мероприятиях по ранней профилактике рождения детей с хромосомной и наследственной патологией совместно с МО, оказывающими первичную медико-санитарную помощь (далее – ПМСП), местными представительными и исполнительными органами областей, городов республиканского значения и столицы, предприятиями (работодателями) и иными общественными и некоммерческими организациями;

2) ранняя диагностика ВПР и наследственной патологии с применением современных методов диагностики;

3) предоставление услуг семьям по планированию семьи;

4) уточнение диагноза наследственного заболевания;

5) расчет риска повторения болезни в семье;

6) проведение пренатального биохимического скрининга беременным в соответствии с рекомендациями международных стандартов (FMF);

7) проведение неонатального скрининга новорожденным на наследственные и врожденные заболевания в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704 "Об утверждении Правил организации скрининга" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 6490) (далее – приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704);

8) пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения;

9) постоянное повышение знаний для освоения и внедрения современных методов диагностики с целью снижения ВПР, хромосомной и наследственной патологии.

7. Основным направлением деятельности профильных МО является оказание специализированной медицинской помощи и высокотехнологичных медико-генетических услуг детскому и взрослому населению Республики Казахстан всеми МО независимо от форм собственности в том числе, ЭКО центры с предоставлением отчетных форм в уполномоченный орган согласно приложению 1 и персональную карту ребенка с ВПР согласно приложению 2 к настоящему Стандарту.

Глава 4. Порядок организации оказания медико-генетической помощи населению Республики Казахстан

8. МГП проводится в плановом порядке и осуществляется в МГК, оказывающими специализированную медицинскую помощь в амбулаторных, стационарозамещающих условиях с целью проведения мероприятий по выявлению, профилактике и лечению наследственных и врожденных заболеваний, по снижению обусловленных ими детской заболеваемости, смертности и инвалидизации.

9. МГП в Республике Казахстан оказывается в рамках ОСМС в соответствии с перечнем, утвержденным постановлением Правительства Республики Казахстан от 20 июня 2019 года № 421 "Об утверждении перечня медицинской помощи в системе обязательного социального медицинского страхования".

10. Оказание МГП с оформлением медицинской документации в соответствии с формами учетной документации в области здравоохранения, утвержденными приказом исполняющего обязанности Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 октября 2020 года № ҚР ДСМ-175/2020 "Об утверждении форм учетной документации в области здравоохранения, а также инструкций по их заполнению" (зарегистрирован в

Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21579) и включает в себя МГК с учетом регламента времени 40 минут (допускается проведение дистанционных консультаций врача по специальности "Медицинская генетика"), согласно приказу Министра здравоохранения Республики Казахстан от 26 августа 2021 года № ҚР ДСМ-92:

- 1) пациентов с подозрением на хромосомные и наследственные заболевания;
- 2) пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на ВПР и (или) ХА у плода;
- 3) супружеских пар перед программой ЭКО по результатам генетических обследований, в том числе с результатами преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий;
- 4) членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания;
- 5) здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах.

11. Врач по специальности "Медицинская генетика" для установления точного диагноза наследственного заболевания, изучает семейный анамнез и медицинские обследования для оценки и расчета рисков появления или повторения заболевания:

- 1) проводит сбор информации на основании:
 - клинико-генеалогического анализа;
 - составления родословной с использованием классических символов, принятых в медицинской генетике;
- 2) отмечает все заболевания родственников, репродуктивный анамнез (проблемы деторождения у родителей, сибсов и у других ближайших родственников);
- 3) оценивает возможное повреждающее действие факторов внешней среды, в том числе болезни матери, инфекции, лекарственные препараты, вредные привычки родителей, промышленные и сельскохозяйственные яды на развитие плода;
- 4) определяет тип наследования;
- 5) направляет к профильным специалистам (педиатрам, врачам общей практики) пациентов с ФКУ для расчета лечебного питания, низкобелковых продуктов; с ВГ к эндокринологу;
- 6) решает вопрос о пролонгировании / прерывании беременности, согласно приложению 3 к настоящему Стандарту;
- 7) заполняет генетическую карту на пациента с ВПР и (или) ХА и наследственной патологией согласно приложению 4 к настоящему Стандарту.

12. Врач по специальности "Медицинская генетика" проводит мониторинг эффективности пренатальной диагностики и анализ случаев рождения детей с ВПР и (или) ХА. Организация родовспоможения заполняет персональную карту ребенка (далее – ПКР) и передает региональному внештатному генетику не позднее 7 дней после рождения ребенка согласно приложению 2 к настоящему Стандарту.

13. Врач по специальности "Медицинская генетика" определяет показания и направляет на лабораторные исследования:

- 1) цитогенетическое;
- 2) молекулярно-цитогенетическое;
- 3) молекулярно-генетическое;
- 4) тандемную масс-спектрометрию.

Результаты диагностики врач по специальности "Медицинская генетика" сообщает семье только после полного завершения лабораторных исследований.

14. Врач по специальности "Медицинская генетика":

- 1) выставляет диагноз и регистрирует сведения о пациенте (пробанде) в медицинскую информационную систему;
- 2) определяет наиболее эффективный способ диагностических и уточняющих диагнозов мероприятий;
- 3) объясняет обратившимся смысл собранной и проанализированной информации, медико-генетического прогноза и методов профилактики в семье.

15. Врач по специальности "Медицинская генетика" и специалист с высшим образованием, владеющий цитогенетическими методами, проводят:

- 1) приготовление препаратов хромосом (культивирование, фиксация, окрашивание) ;
- 2) анализ дифференциально окрашенных препаратов хромосом под микроскопом с раскладкой кариотипа с использованием компьютерной программы клеток периферической и(или) пуповинной крови, ворсин хориона и (или) плаценты;
- 3) молекулярно-цитогенетическое исследование некультивируемых клеток амниотической жидкости с использованием пяти дезоксирибонуклеиновой кислоты (далее – ДНК) зондов на анеуплоидии по хромосомам 13, 18, 21, X и Y;
- 4) молекулярно-цитогенетическое исследование лимфоцитов периферической и(или) пуповинной крови;
- 5) оформление результатов цитогенетического и молекулярно-цитогенетического исследования с использованием правил оформления хромосомных нарушений (ISCN 2020).

16. Цитогенетические исследования проводятся в следующих случаях:

- 1) множественные ВПР;
- 2) множественные микроаномалии развития;
- 3) низкий вес при рождении;
- 4) аномальное строение половых органов, неопределенный пол;
- 5) умственная отсталость, отсталость в психомоторном развитии;
- 6) выраженные отклонения в росте (низкий рост, высокий рост) и размере головы (микроцефалия, макроцефалия);
- 7) отставание в физическом и половом развитии;

- 8) первичная, вторичная аменорея и (или) ранняя менопауза;
- 9) аномальная спермограмма – азооспермия или выраженная олигозооспермия;
- 10) клинические проявления синдрома микроструктурной ХА;
- 11) бесплодие неясной этиологии;
- 12) репродуктивные потери (привычное невынашивание, самопроизвольные выкидыши и замершие беременности), ВПР плода и мертворождения невыясненной этиологии;
- 13) при планировании беременности методом высокорепродуктивных технологий при отсутствии здорового ребенка;
- 14) наличие ХА в семье;
- 15) умственная отсталость у родственника, при невозможности обследования пациента;
- 16) ХА или необычные хромосомные варианты у плода, обнаруженные при ПД;
- 17) исследовании биологического материала спонтанных выкидышей, тканей мертворожденного или плода с пороками развития неизвестной этиологии, после прерывания беременности в связи с наличием ВПР у плода или при неразвивающейся беременности.

17. Врач-лаборант и (или) специалист с высшим образованием проводит:

- 1) определение концентрации сывороточных материнских маркеров (Ассоциированный с беременностью протеин-А плазмы – протеин (далее – ПАПП-А), Бета-субъединица хорионического гонадотропина человека (далее – b-ХГЧ);
- 2) расчет риска комбинированного скрининга беременных на сывороточные факторы риска хромосомной патологии (синдромов Дауна, Эдвардса, Патау);
- 3) определение уровня фенилаланина и уровня тиреотропного гормона;
- 4) ре-тест для подтверждения диагноза ФКУ и ВГ у предположительно выявленных детей;
- 5) биохимический контроль за лечением пациентов на ФКУ и ВГ;
- 6) ведение отчетных форм документации, согласно приложению 1 к настоящему Стандарту и проведение неонатального скрининга новорожденным на наследственные и врожденные заболевания в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704.

18. Врач по специальности "Медицинская генетика" и (или) специалист, владеющие цитогенетическими методами с учетом всех технических процедур и времени микроскопии на одну ставку в год проводит не более: 200 кариологические исследования лимфоцитов периферической и (или) пуповинной крови, 120 метафазных и (или) интерфазных FISH-тестов и 120 исследований кариотипа ворсин хориона и (или) плаценты или цитогенетические исследования клеток костного мозга - 200 образцов и 200 метафазных и (или) интерфазных FISH- тестов.

19. МГК для обеспечения надежности результатов лаборатории участвуют в программах ВОК, согласно приказу Министра здравоохранения Республики, Казахстан от 11 декабря 2020 года № ҚР ДСМ-257/2020 "Об утверждении Стандарта организации проведения лабораторной диагностики" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21768).

Глава 5. Рекомендуемый штат организаций, оказывающих медико-генетическую помощь

20. Минимальный норматив обеспеченности медицинскими работниками в МО, оказывающих МГП в амбулаторных и стационарозамещающих условиях, составляет не менее 0,03 должности врача по специальности "Медицинская генетика" на 10 000 прикрепленного населения.

21. МГП населению осуществляется:

1) врачами по специальности "Медицинская генетика";

2) врачами-лаборантами и специалистами лаборатории с высшим образованием (биологи, биотехнологи, биохимики), выполняющими скрининговые исследования (неонатальный скрининг, пренатальный скрининг);

3) специалистами лаборатории с высшим образованием, владеющими цитогенетическими методами исследования лимфоцитов периферической и (или) пуповинной крови, ворсин хориона и (или) плаценты, молекулярно-цитогенетические исследования некультивированных клеток амниотической жидкости;

4) фельдшер-лаборантами, лаборантами.

Глава 6. Рекомендуемое оснащение организаций, оказывающих медико-генетическую помощь

22. Оснащение медицинскими изделиями организаций, оказывающих МГП населению Республики Казахстан, осуществляется в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 29 октября 2020 года № ҚР ДСМ-167/2020 "Об утверждении минимальных стандартов оснащения организаций здравоохранения медицинскими изделиями" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21560). Дополнительное оснащение медицинскими изделиями осуществляется в амбулаторных и стационарозамещающих условиях в соответствии с уровнем регионализации медицинской помощи.

23. Медико-генетическая лаборатория оснащается необходимыми реагентами и расходными материалами в зависимости от проводимых исследований.

24. МГК с целью проведения мероприятий по выявлению, профилактике и лечению наследственных и врожденных заболеваний, по снижению обусловленных ими детской заболеваемости, смертности и инвалидизации в зависимости от потока исследований,

оборудуется в соответствии с минимальным оснащением оборудования согласно приложению 5 к настоящему Стандарту.

Приложение 1 к Стандарту
организации оказания
медико-генетической помощи
в Республике Казахстан

Отчетные формы предоставления информации по медико-генетической службе

Период _____

Круг лиц, представляющих отчет: медицинские организации второго и третьего этапа пренатального скрининга не зависимо от форм собственности с указанием номеров телефона и e-mail;

Куда представляется: в организацию, определяемой уполномоченным органом;

Срок предоставления: медицинские организации второго и третьего этапа пренатального скрининга – 1 раз в 6 месяцев до 10 числа следующего месяца;

Организации, определяемой уполномоченным органом предоставляет в уполномоченный орган – 1 раз в 6 месяцев до 15 числа следующего месяца.

Таблица 1

Штаты медико-генетической службы и ресурсы:

№	Регион	Фамилия, имя, отчество (далее – Ф. И. О.) (при его наличии)	Специальность, категория и стаж	Специализации за последние 5 лет	Оборудование для проведения пренатального биохимического скрининга, метод (сывороточный или сухие пятна) Микроскопы и программы в цитогенетических лабораториях
1					

Консультативная помощь:

Проведено медико-генетических консультаций, всего _____,
из них беременные _____, дети _____, прочие _____.

Цитогенетическая служба:

проведено цитогенетических исследований (кариотип), всего:

из них выявлено патологии, всего: _____

Таблица 2

Общее количество и удельный вес выявленной хромосомной патологии при цитогенетическом обследовании периферической крови

Хромосомная патология	Всего	%
Анеуплоидии		
Трисомия по 21 хромосоме:		
трисомия 21, простая форма		
трисомия 21 транслокационная форма		
трисомия 21, мозаичная форма		
Трисомия по 18 хромосоме:		
трисомия 18, простая форма		
трисомия 18, мозаичная форма		
трисомия 13, простая форма		
трисомия 13, простая форма		
трисомия 13, мозаичная форма		
Синдром Шерешевского-Тернера:		
простая форма		
мозаичная форма		
Синдром Клайнфельтера:		
простая форма		
мозаичная форма		
Маркерная хромосома:		
простая форма		
мозаичная форма		
Прочие анеуплоидии: (перечислить)		
полиплоидия		
Структурные нарушения хромосом: (перечислить)		
Прочие		

Таблица 3

Сывороточные маркеры I триместра

Встало на учет беременных до 12 недель, всего	Прошли комбинированный скрининг материнского сывороточного маркера (далее – МСМ) I триместра, всего:		из них включено в группу риска по возможной хромосомной патологии плода	
	общее число	% от общего числа вставших на учет	общее число	% от общего числа анализов МСМ

Инвазивная пренатальная диагностика (далее – ИПД):
показана инвазивная диагностика (всего) _____, из них отказов от ИПД _____
прошли ИПД всего _____

Показания:

в связи с изменениями МСМ _____

в связи с наличием ультразвуковых маркеров _____

в связи с возрастным фактором _____
 прочие показания (тератогенные факторы, анамнез и другие факторы) ____
 Проведена инвазивная диагностика (всего) _____, из них:
 биопсия хориона _____, выявлено патологии _____
 плацентоцентез _____, выявлено патологии _____
 амниоцентез _____, выявлено патологии _____
 кордоцентез _____, выявлено патологии _____
 По показаниям ИПД: всего прервано _____, всего пролонгировано _____

Таблица 4

Хромосомная патология, выявленная методом ИПД

№	Выявленная хромосомные аномалия (далее – ХА)	Показания для ИПД	Прервана/Пролонгирована
1			
2			
3			

Индикаторы

Таблица 5

Индикаторы процесса и результата пренатального скрининга

Отчетный период	Индикаторы процесса			Индикаторы результата	
	Охват беременных женщин комбинированным генетическим скринингом первого триместра (целевой показатель не менее 85 %)	Удельный вес беременных женщин, прошедших комбинированный генетический скрининг первого триместра, попавших в группу риска по синдромам Дауна, Эдвардса, Патау (целевой показатель не более 5 %)	Охват беременных женщин пренатальным ультразвуковым скринингом второго триместра (целевой показатель не менее 90 %)	Эффективность инвазивной пренатальной диагностики (целевой показатель от 10 %)	Удельный вес проведенной инвазивной пренатальной диагностики в сроке до 19 недель (целевой показатель не менее 60 %)
А	1	2	3	4	5

*Примечание:

таблица 5 заполняется согласно пояснению к настоящим формам, приведенному ниже.

В графе 1 таблицы 5 указывается охват беременных женщин комбинированным генетическим скринингом первого триместра на конец отчетного периода, рассчитанный по следующей формуле:

охват беременных женщин комбинированным генетическим скринингом первого триместра = $\Pi \times 100 / Б$, где:

количество беременных, вставших на учет до 12 недель за отчетный период – Б;

из них количество беременных женщин, прошедших комбинированный генетический скрининг первого триместра – Π .

целевой показатель не менее 85 %.

В графе 2 таблицы 5 указывается удельный вес беременных женщин, прошедших комбинированный генетический скрининг первого триместра, попавших в группу риска по синдромам Дауна, Эдвардса и Патау на конец отчетного периода, рассчитанный по следующей формуле:

удельный вес беременных женщин группы высокого риска по хромосомной патологии плода = $\Pi \times 100 / Б$, где:

количество беременных женщин, прошедших комбинированный генетический скрининг первого триместра – Б;

из них количество беременных женщин с индивидуальным генетическим риском хромосомной патологии плода 1:150 и выше – Π .

целевой показатель не более 5 %.

В графе 3 таблицы 5 указывается охват беременных женщин пренатальным ультразвуковым скринингом второго триместра на конец отчетного периода, рассчитанный по следующей формуле:

охват беременных женщин пренатальным ультразвуковым скринингом = $\Pi \times 100 / Б$, где:

количество беременных женщин, вставших на учет до 12 недель за отчетный период – Б;

из них количество беременных женщин, прошедших пренатальный ультразвуковой скрининг – Π .

целевой показатель не менее 90 %.

В графе 4 таблицы 5 указывается эффективность инвазивной пренатальной диагностики на конец отчетного периода, рассчитанный по следующей формуле:

Эффективность инвазивной пренатальной диагностики = $Б \times 100 / \Pi$, где:

количество проведенной инвазивной пренатальной диагностики – Π .

количество выявленной хромосомной патологии плода после инвазивной пренатальной диагностики – Б;

целевой показатель от 10 %.

В графе 5 таблицы 5 указывается удельный вес проведенной инвазивной пренатальной диагностики до 19 недель среди инвазивной пренатальной диагностики на всех сроках беременности на конец отчетного периода, рассчитанный по следующей формуле:
 удельный вес инвазивной пренатальной диагностики до 19 недель = $B \times 100 / П$, где:
 количество всего проведенной инвазивной пренатальной диагностики – П;
 количество проведенных инвазивных обследований до 19 недель – Б;
 целевой показатель не менее 60 %.

Анализ проведенных мультидисциплинарных комиссий (далее—МДК)

Регион: _____

Период: _____

Всего антенатально выявлен врожденный порок развития (далее – ВПР) плода ____,
 из них подлежало прерыванию беременности _____

Всего антенатально выявлено ХА плода ____, из них подлежало прерыванию
 беременности _____

Прервано ВПР и ХА всего _____

из них: в I триместре беременности _____

во II триместре беременности _____

Таблица 6

Анализ родившихся детей с ВПР строгого учета и ХА, согласно ПКР

№№	"Д" учет по беременности матери ребенка и место родов	ФИО (при его наличии) ребенка	Дата рождения (и дата смерти в случае смерти)	Диагноз новорожденного	Скрининговые ультразвуковые исследования (далее – далее УЗИ) (дата и место проведения)	Биохимический скрининг при ХА	Проведение МДК, ИПД (вид, срок беременности), заключение)/ отказ от ИПД), заключение узких специалистов с заключением и рекомендациями консилиума	Комментарии

*Примечание к таблице 6: ВПР "строгого учета"

№ п/	ВПР строго учета	Наименование патологии
1		Анэнцефалия, черепно-мозговые и спинномозговые грыжи, голопрозэнцефалия, акрания, шизэнцефалия, иниоэнцефалия, лиссэнцефалия, ромбэнцефалосинапсис,

	ВПР центральной нервной системы	аневризма вены Галена, диастематомия, выраженная вентрикуломегалия, гидроцефалия .
2	ВПР опорно-двигательного аппарата	Редукционные пороки конечностей, ахондроплазия, танатоформная дисплазия, кампомиелическая дисплазия, несовершенный остеогенез, редукционные пороки конечностей (фокомелия, амелия, сиреномелия)
3	ВПР желудочно-кишечного тракта	Гастрошизис с висцероабдоминальной диспропорцией и сочетанием ХА, омфалоцеле больших размеров (в грыжевом мешке печень, сердце)
4	ВПР мочевыделительной системы	Двухсторонняя агенезия почек, поликистозная двухсторонняя болезнь почек (Поттер I и Поттер II), мегацистис, экстрофия мочевого пузыря, гидронефроз при выраженном маловодии
5	Множественные врожденный порок развития	Врожденные пороки развития более одной системы, в том числе множественные грубые врожденные аномалии жизненно важных систем с обширным дефектом грудной клетки и передней брюшной стенки (пентада Кантрелла, аномалия стебля тела)
6	Хромосомные патологии	Синдром Дауна, Патау, Эдвардса
7	Неразделившиеся двойни	Все виды сиамских близнецов
8	ВПР лицевых структур	Расщелины губы и /или нУба, ариния, пробосцис, циклопия, двухсторонняя анофтальмия, отоцефалия, эпигнатус, быстрорастущие злокачественные опухоли лицевых структур, кистозная гигрома шеи
		Акардия, гипопластический синдром левых отделов сердца, аномалия Эбштейна, эктопия сердца, фиброэластоз эндокарда, прерывание дуги аорты, аномалии Уля, общий артериальный ствол, трУхкамерное сердце, выраженный стеноз, атрезия, тубулярная гипоплазия аорты, выраженный стеноз и атрезия легочной артерии,

9	ВПР сердца и сосудов	гетеротоксический синдром (правопредсердный изомеризм), тяжёлые формы трикуспидальной дисплазии, атрезия трикуспидального клапана, синдром отсутствия клапана легочной артерии, единый желудочек сердца, инфантильная артериальная кальцификация, тотальный аномальный дренаж легочных вен, транспозиция магистральных сосудов
10	ВПР дыхательной системы	Диафрагмальная грыжа, двухсторонняя гипоплазия/агенезия лёгких, обструктивные поражения верхних дыхательных путей

Приложение 2 к Стандарту
организации оказания
медико-генетической помощи
в Республике Казахстан

Персональная карта ребенка с врожденным пороком развития (далее – ВПР)

Персональная карта ребенка с ВПР № _____			
1. Место рождения			
Раздел А. Сведения о ребенке			
2. Фамилия, имя, отчество (далее – ФИО) (при его наличии) ребенка			
3 . Дата рожде ния	4. Пол	5. Вес	6 . Рост
7 . Состо яние	А - живой	Б - мертворожденный	В – умер до 6 дней
8 . Диagn оз ВПР			
9. Код ВПР (Международная классификация болезней 10-го пересмотра)			
Раздел Б. Сведения о родителях			
10. ФИО (при его наличии) матери ИИН: ПМСП (где наблюдалась по беременности) Номер сотового телефона матери ребенка			
11. Домашний адрес			
12. Дата рождения		13. Национальность	

14. № беременности	15. № родов	16. Срок беременности
17. Осложнения в 1 триместре беременности		
Информация о прохождении пренатального скрининга		
18. Ультразвуковое исследование (далее – УЗИ) плода 1,2,3 триместра (данные о выявленных эхографических маркерах хромосомных патологий ВПР плода, место прохождения УЗИ)		
УЗИ 1 КТР _____мм	ТВП _____мм	Другое
УЗИ 2 ВПР _____мм	ВПР плода -	
УЗИ 3 ВПР плода _____		
19. Биохимический скрининг (МоМы риска место проведения скрининга)		
ПАППА _____МоМ	b-ХГЧ _____МоМ	ТВП _____МоМ
		Риск
Информация о пренатальном консилиуме		
Показания для пренатального консилиума _____		
Место прохождения		Срок беременности
Решения пренатального консилиума		
20. Профессия матери, проф.вредности		
21. Заболевания матери		
22. ФИО отца		23. Дата рождения
24. Национальность	25. Профессия отца, проф.вредности	
26. Заболевания отца		
Раздел В. Сведения об отрицательных факторах		
27. Наличие генетических заболеваний		
Матери ребенка		Отец ребенка
Раздел Г. Служебные сведения		
28. Дата заполнения		29. Место заполнения
30. ФИО (при его наличии) должность лица заполнившего персональную карту ребенка		

Приложение 3 к Стандарту
организации оказания
медико-генетической помощи
в Республике Казахстан

Перечень медицинских показаний к прерыванию беременности или досрочному родоразрешению, угрожающие жизни плода (моногенные генетические заболевания, не поддающиеся лечению врожденные пороки развития и состояния плода, несовместимые с жизнью) независимо от срока беременности

1. Пороки развития центральной нервной системы: анэнцефалия, черепно-мозговые и спинномозговые грыжи, голопрозэнцефалия, акrania, шизэнцефалия, иниоэнцефалия, лиссэнцефалия, микроцефалия, ромбэнцефалосинапсис, внутричерепные

внутриутробные кровоизлияния, синдром Денди-Уокера, аневризма вены Галена, диастематомия, синдром Арнольда-Киари, выраженная венгерукуломегалія и гидроцефалія, внутречерепные опухоли.

2. ВПР лицевых структур и шеи: ариния, пробосцис, циклопия, двухсторонняя анофтальмия, отоцефалія, эпигнатус, быстрорастущие злокачественные опухоли лицевых структур, кистозная гигрома шеи.

3. Пороки развития дыхательной системы: диафрагмальная грыжа, объемные образования средостения, двухсторонняя гипоплазия легких, обструктивные поражения верхних дыхательных путей, опухоли вилочковой железы.

4. Пороки развития сердечно-сосудистой системы: акардия, гипопластический синдром левых отделов сердца, аномалия Эбштейна, эктопия сердца, фиброэластоз эндокарда, прерывание дуги аорты, аномалии Уля, общий артериальный ствол, трехкамерное сердце, выраженный стеноз, атрезия, тубулярная гипоплазия аорты, выраженный стеноз и атрезия легочной артерии, гетеротоксический синдром (правопредсердный изомеризм), тяжелые формы трикуспидальной дисплазии, атрезия трикуспидального клапана, синдром отсутствия клапана легочной артерии, единый желудочек сердца, инфантильная артериальная кальцификация, тотальный аномальный дренаж легочных вен.

5. Пороки развития органов пищеварения: гастрошизис с висцероабдоминальной диспропорцией и сочетанием ХА, омфалоцеле больших размеров (в грыжевом мешке печень, сердце).

6. Пороки развития мочевыделительной системы: двухсторонняя агенезия почек, поликистозная двухсторонняя болезнь почек (Поттер I и Поттер II), мегацистис, экстрофия мочевого пузыря, опухоли, синдром Пруне-Белли, гидронефроз при выраженном маловодии.

7. Пороки развития костно-мышечной системы: ахондрогенез, танатоформная дисплазия, кампомиелическая дисплазия, несовершенный остеогенез, редукционные пороки конечностей (фокомелия, амелия, сиреномелия), синдром Жене, синдром Апера, синдром Пфайффера, тяжелые формы синдрома каудальной регрессии, синдром Ларсена, синдром коротких ребер-полидактилии, хондрэктодермальная дисплазия.

8. Аденогенитальный синдром.

9. Грубые врожденные аномалии жизненно важных систем с обширным дефектом грудной клетки и передней брюшной стенки (пентада Кантрелла, аномалия стебля тела)

10. Подтвержденные хромосомные аномалии.

11. Спинальная мышечная амиотрофия, Миопатия Дюшенна/Беккера.

Примечание:

При внутриутробном пороке развития у плода, не указанном в данном перечне, представляющем угрозу жизни и(или) качеству жизни, грозящем тяжелым уродом

здоровью, вопрос о прерывании беременности решается мультидисциплинарной комиссией согласно приказу Министра здравоохранения Республики Казахстан от 26 августа 2021 года № ҚР ДСМ-92 "Об утверждении стандарта организации оказания акушерско-гинекологической помощи в Республике Казахстан" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 24131).

При внутриутробном пороке развития у плода, не представляющем угрозу жизни и/или качеству жизни, вопрос о прерывании беременности решается консилиумом врачей согласно желанию беременной/семьи.

Приложение 4 к Стандарту
организации оказания
медико-генетической помощи
в Республике Казахстан

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		

Консультация жоспары / План проведения консультаций

1. _____
 2. _____
 3. _____
 4. _____
 5. _____
 6. _____
-
-
-
-

Зерттеудің нәтижелері/Результаты исследований:
Цитогенетикалық / Цитогенетических

Биохимиялық / биохимических

Иммунологиялық / иммунологических

Басқа параклиникалық / Других параклинических

Қорытынды /Заключение

Өтініш берушінің кеңес алғанан кейінгі қабылдаған шешімі/
Решение , принятое обратившимся после консультации

Отбасы анамнезі/ Семейный анамнез

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

Приложение 5 к Стандарту
организации оказания
медико-генетической помощи
в Республике Казахстан

Минимальное оснащение оборудованием

№ п/п	Наименование оборудования	Количество
1	Персональный компьютер	2
2	Автоматизированная система диагностики синдромальных	1

3	Микроскоп экспертного класса, светлопольный оснащенный камерой и персональным компьютером с программным модулем, включающий в себя Модуль базы данных пациентов и случаев, модуль захвата изображения и модуль проведения кариотипирования в светлом поле с автоматическим составлением клинических отчетов*	1 штук (далее – шт.)
4	Микроскоп экспертного класса, проходящего и отраженного света, оснащенный камерой и персональным компьютером с программным модулем, включающий в себя Модуль базы данных пациентов и случаев, модуль захвата изображения и модуль проведения кариотипирования в светлом поле и модуль для проведения FISH анализа с набором светофильтров для визуализация хромосом 13,18,21, X, Y, с автоматическим составлением клинических случаев и отчетов;*	1 шт.
5	Термостат инкубатор с цифровым контролем температуры не менее +60 Градус Цельсия (далее –°С)	1 шт.
6	Центрифуга 3000 об/мин для пробирок объем не более 15 миллилитр	1 шт.
7	Центрифуга настольная для пробирок типа Эппендорф объем 1,5-2,0 миллиметр	1 шт.
8	Сушильный столик для стекол	1 шт.
9	Вытяжной шкаф	1 шт.
10	Набор дозаторов одноканальные 1 -10 микролитр (далее – мкл), 200 мкл, 1000 мкл	1 набор
11	Ламинарный шкаф с вертикальной подачей воздуха	1 шт.
12	Фармацевтический холодильник + 2/+8°С	1 шт.
13	Морозильная камера до -20°С	1 шт.
14	Камера для гибридизации и денатурации	1 шт.

15	Водяная баня с цифровым контролем температуры, объем от 2 литр	1 шт.
16	Вортекс	1 шт.
17	pH- метр	1 шт.
18	Шкаф для хранения химических реагентов	1 шт.
19	Набор ванночек для ручного для ручного окрашивания стекол сосуда Коплина	1упаковка
20	Миницентрифуга - вортекс со сменными блоками	1
21	Шкаф для архивирования стекол	1
22	Многофункциональный высокоточный биохимический анализатор для проведения неонатального скрининга с программами расчета риска и с комплектующими для проведения полного объема исследований;	1
23	Многофункциональный высокоточный биохимический анализатор для проведения пренатального скрининга с программами расчета риска рекомендованных FMF и с комплектующими для проведения полного объема исследований.	1

* Примечание: допускается наличие одного микроскопа с двумя программными модулями (светлопольный и фазовоконтрастный)