Приложение

к приказу Министерства здравоохранения

Российской Федерации

от « \_\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_2021 г. №\_\_\_\_\_\_

Порядок

оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

1. Настоящий Порядок устанавливает правила оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (далее – медицинская помощь).

2. Оказание медицинской помощи осуществляется медицинскими и иными организациями государственной, муниципальной и частной систем здравоохранения и индивидуальными предпринимателями, имеющими лицензию, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и лабораторной генетике.

3. Медицинская помощь оказывается в виде:

первичной медико-санитарной помощи;

скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи;

специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи;

паллиативной медицинской помощи.

4. Медицинская помощь оказывается в следующих условиях:

амбулаторно (в условиях, не предусматривающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение);

в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, не требующих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения);

стационарно (в условиях, обеспечивающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение);

вне медицинской организации (по месту вызова бригады скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи, а также в транспортном средстве при медицинской эвакуации).

5.  Медицинская помощь оказывается в следующих формах:

экстренная (оказываемая при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, представляющих угрозу жизни пациента);

неотложная (оказываемая при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, без явных признаков угрозы жизни пациента, не требующих экстренной медицинской помощи);

плановая (оказываемая при проведении профилактических мероприятий, при заболеваниях и состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни пациента, не требующих экстренной и неотложной медицинской помощи, и отсрочка оказания которой на определенное время не повлечет за собой ухудшение состояния пациента, угрозу его жизни и здоровью);

6. Медицинская помощь осуществляется на основе клинических рекомендаций и с учетом стандартов медицинской помощи[[1]](#footnote-1).

7. Первичная медико-санитарная помощь предусматривает:

первичную врачебную медико-санитарную помощь;

первичную специализированную медико-санитарную помощь.

Первичная медико-санитарная помощь оказывается в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара.

Первичная врачебная медико-санитарная помощь оказывается врачом-терапевтом, врачом-терапевтом участковым, врачом-педиатром, врачом-педиатром участковым и врачом общей практики (семейным врачом).

Первичная специализированная медико-санитарная помощь оказывается врачом-генетиком.

8. Медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь по профилю «генетика» делятся на 3 группы:

Первая группа – медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетические консультации, оказывающие первичную специализированную медико-санитарную помощь по профилю «генетика» и «лабораторная генетика» в амбулаторных условиях, которая включает: оказание медико-генетической консультативной и лечебной помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (далее – пациенты) и членам их семей.

В медико-генетических консультациях первой группы предусматривается наличие лаборатории малой мощности (1-й уровень), обеспечивающие выполнение цитогенетических исследований для одной медицинской организации.

Вторая группа – специализированные медико-генетические медицинские организации или медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), оказывающие первичную специализированную медико-санитарную помощь по профилю «генетика» и «лабораторная генетика» в амбулаторных условиях, которая включает: оказание медико-генетической консультативной и лечебно-диагностической помощи пациентам и членам их семей.

В медико-генетических консультациях (центрах) второй группы предусматривается наличие лабораторий средней мощности (2-й уровень), обеспечивающие выполнение цитогенетических исследований, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на 5 врожденных и (или) наследственных заболеваний (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземия, муковисцидоз), селективный скрининг на наследственные заболевания обмена веществ для медицинских организаций.

Третья А группа – специализированные медико-генетические медицинские организации или медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), оказывающие первичную специализированную медико-санитарную помощь по профилю «генетика» и «лабораторная генетика» в амбулаторных условиях, которая включает: оказание медико-генетической консультативной и лечебно-диагностической помощи пациентам и членам их семей.

В медико-генетических консультациях третьей группы предусматривается наличие лаборатории высокой мощности (3-й уровень), обеспечивающих цитогенетическую диагностику, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на 5 врожденных и наследственных заболеваний (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземия, муковисцидоз), селективный скрининг наследственных болезней обмена, расширенный неонатальный скрининг на 31 наследственное заболевание (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина); дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерин); тирозинемия, тип I; болезнь с запахом кленового сиропа мочи; гомоцистинурия; пропионовая ацидемия; метилмалоновая метилмалонил КоА-мутазы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (Недостаточность кобаламина С); изовалериановая ацидемия; глутаровая ацидемия, тип I; 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин-чувствительная форма); первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-KoA дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-KoA дегидрогеназная недостаточность; очень длинноцепочечная ацетил-KoA дегидрогеназная недостаточность;недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз; бета – кетотиолазная недостаточность; спинальная мышечная атрофия; первичные иммунодефициты), молекулярно-генетические исследования при часто встречающихся формах наследственной патологии. Лабораторные подразделения 3А группы при необходимости осуществляют преимплантационное генетическое тестирование.

Медицинские организации, осуществляющие проведение расширенного неонатального скрининга на 31 наследственное заболевание, предусматривают наличие в структуре этой организации медико-генетической консультации (центра), наличие лицензии на медицинскую деятельность по профилям «генетика» и «лабораторная генетика», наличие в штате медико-генетической консультации (центра) не менее трех врачей-генетиков и двух врачей-лабораторных генетиков с опытом работы не менее 5 лет, опыт скрининговых исследований методом тандемной масс-спектрометрии по определению концентрации аминокислот и ацилкарникинов не менее 3 лет, опыт молекулярно-генетических исследований по диагностике наследственных заболеваний не менее 3 лет.

Третья Б группа – специализированные медико-генетические медицинские организации федерального подчинения, имеющие в своей структуре медико-генетический центр, оказывающие первичную специализированную медико-санитарную помощь по профилю «генетика» в амбулаторных условиях, которая включает оказание медико-генетической консультативной и лечебно-диагностической помощи пациентам и членам их семей.

В медико-генетических консультациях (центров) третьей группы предусматривается наличие лаборатории высокой мощности (3-й уровень), обеспечивающих цитогенетическую диагностику, селективный скрининг наследственных болезней, включая подтверждающую диагностику расширенного неонатального скрининга, молекулярно-генетические и молекулярно-цитогенетические исследования при всех формах наследственной патологии. Лабораторные подразделения 3Б группы при необходимости осуществляют пренатальный скрининг, расширенный неонатальный скрининг на 31 наследственное заболевание, преимплантационное генетическое тестирование.

Медицинская помощь в медицинских организациях третьей Б группы предусматривает оказание пациентам и их семьям медицинской помощи с применением новых сложных и (или) уникальных, а также ресурсоемких методов диагностики и лечения с научно-доказанной эффективностью, информационных технологий.

Медицинские организации 3А и 3Б групп, осуществляющие проведение расширенного неонатального скрининга на 31 наследственное заболевание, предусматривают наличие в структуре этой организации медико-генетической консультации (центра), наличие лицензии на медицинскую деятельность по профилю «генетика», наличие в штате медико-генетической консультации (центра) не менее трех врачей-генетиков и двух врачей-лабораторных генетиков с опытом работы не менее 5 лет, опыт скрининговых исследований методом тандемной масс-спектрометрии по определению концентрации аминокислот и ацилкарникинов не менее 3 лет, опыт молекулярно-генетических исследований по диагностике наследственных заболеваний не менее 3 лет.

Медицинская организация 3Б группы, выполняющая функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний для всех субъектов Российской Федерации, предусматривает наличие в структуре этой организации медико-генетической консультации (центра), наличие лицензии на медицинскую деятельность по профилям «генетика» и «лабораторная генетика», наличие в штате медико-генетической консультации (центра) не менее 15 врачей-генетиков и 15 врачей-лабораторных генетиков, опыт исследований методом тандемной масс-спектрометрии по определению концентрации аминокислот и ацилкарникинов, опыт молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований по диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний не менее 10 лет.

9. При подозрении на врожденное и (или) наследственное заболевание, не требующее оказания медицинской помощи в стационарных условиях, врачи-специалисты по специальностям, предусмотренным номенклатурой специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование, утвержденной приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации[[2]](#footnote-2), направляют пациента с врожденным и (или) наследственным заболеванием (далее – пациент) и при необходимости членов его семьи к врачу-генетику в медико-генетическую консультацию (центр).

10. Медико-генетическая консультация (центр) оказывает первичную специализированную медико-санитарную помощь пациентам и членам их семей: медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включая их диагностику, профилактику, лечение, реабилитацию и абилитацию пациентов, проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов, проведение анализа медико-статистической информации.

11. Медико-генетическое консультирование включает:

диагностику врожденных и (или) наследственных заболеваний, при наличии медицинских показаний проведение клинического, инструментального, клинико-лабораторного, генеалогического, биохимического, цитогенетического и молекулярно-генетического исследований;

определение типа наследования заболевания в данной семье, расчет риска повторения заболевания в семье, определение наиболее эффективного способа профилактики заболевания в конкретной семье, психологическую помощь пациенту и членам его семьи в адаптации к диагнозу и риску, помощь семье в принятии осознанного решения относительно дальнейшего репродуктивного поведения, генетического тестирования и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания.

12. Медико-генетическая консультирование предусматривает:

периконцепционную профилактику, которая представляет систему мероприятий, направленную на устранение факторов риска врожденных и наследственных заболеваний и улучшение состояния здоровья будущих родителей, включая медико-генетическое консультирование, рекомендации по санации хронических очагов инфекции, оптимизации соматического здоровья будущих родителей, периконцепционное лечение;

преимплантационное генетическое тестирование, которое включает исследование эмбрионов при использовании вспомогательных репродуктивных технологий для выявления генетических дефектов в семьях с высоким риском врожденного и (или) наследственного заболевания;

пренатальный скрининг беременных женщин на нарушение развития плода в I триместре, представляющее массовое (безотборное) обследование женщин на сроке беременности 11-14 недель для оценки состояния здоровья плода с целью отбора беременных женщин с высоким риском врожденного и (или) наследственного заболевания плода, включающее биохимическое определение материнских сывороточных маркеров, ультразвуковое исследование плода экспертного уровня, программный комплексный расчет индивидуального риска рождения ребенка с хромосомной патологией, медико-генетическое консультирование беременных женщин, отобранных в группу высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний плода. Ультразвуковое исследование экспертного уровня осуществляется врачами-специалистами, прошедшими специальную подготовку и имеющими допуск на проведение ультразвукового скринингового обследования в I триместре, осуществляется в медицинских организациях и (или) в структурных подразделениях медицинских организаций медико-генетического или акушерско-гинекологического профиля. Биохимическое исследование, расчет риска и медико-генетическое консультирование осуществляются в медико-генетических консультациях (центрах). При установлении у беременной женщины высокого риска по хромосомным нарушениям у плода (индивидуальный риск 1/100 и выше) в I триместре беременности проводится пренатальная генетическая диагностика;

пренатальный скрининг беременных женщин на нарушение развития плода во II триместре включает обследование женщин на сроках беременности 19-21 неделя и 30-34 неделя в группах высокого риска, заключающееся в ультразвуковом исследовании плода для выявления поздно манифестирующих врожденных и (или) наследственных заболеваний плода. Ультразвуковое исследование плода во II триместре осуществляется в медицинских организациях и (или) в структурных подразделениях медицинских организаций медико-генетического или акушерско-гинекологического профиля. Беременные женщины с ультразвуковыми признаками патологии плода направляются в медико-генетическую консультацию(центр) для проведения ультразвукового исследования плода экспертного уровня, медико-генетического консультирования, проведения пренатальной генетической диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний плода;

пренатальную генетическую диагностику, включающую комплекс исследований для прямой диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, в том числе орфанных (редких) заболеваний плода, предусматривающий проведение инвазивных (биопсия хориона или плаценты, амниоцентез, кордоцентез) или неинвазивных процедур получения биологического материала плода, биохимическое и/или молекулярно-генетическое и/или цитогенетическое и/или молекулярно-цитогенетическое исследование биологического материала плода, медико-генетическое консультирование;

неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг, который включает массовое (безотборное) обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики инвалидизации и ранней смерти, включающее проведение каждому новорожденному скринингового исследования и формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний, подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска, медико-генетического консультирования выявленных пациентов (членов их семей).

Для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга образец крови берут из пятки новорожденного через 3 часа после кормления в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 день –у недоношенного ребенка.

Забор образцов крови осуществляется на два специальных фильтровальных бумажных тест-бланков (далее – тест-бланк), которые выдаются медико-генетической консультацией (центром). Взятие образцов крови на любую другую бумагу или бланки не предусматривается. В медицинскую документацию новорожденного вносится соответствующая отметка, включающая:

наименование медицинской организации, в которой осуществлен забор образцов крови;

должность, фамилия, имя, отчество лица, осуществлявшего забор крови;

дата и время забора образцов крови;

особые отметки.

Перед забором образца крови пятку новорожденного необходимо вымыть, протереть стерильной салфеткой, смоченной 700 спиртом. Во избежание гемолиза крови обработанное место следует высушить сухой стерильной салфеткой.

Прокол пятки новорожденного осуществляется медиально от линии, проведенной от большого пальца до пятки, или латерально от линии, проведенной от мизинца до пятки. Глубина пунктирования не более 2-5мм. Выполнить прокол пятки одноразовым скарификатором (гильотинного типа), снять первую каплю крови стерильным сухим тампоном. Мягкое массажное надавливание на пятку новорожденного способствует накоплению второй капли крови. Нанести вторую каплю крови на тест-бланк. Для этого перпендикулярно приложить тест-бланк к капле крови и пропитать его кровью насквозь в указанных местах тест-бланка (кружки). Кровь наносится на лицевую сторону бланка. На каждую область кровь наносить один раз. Не рекомендуется наслаивать на уже нанесенную кровь второй слой. Диаметр насквозь пропитанного кружка крови соответствует указанным на тест-бланке размерам. На один тест-бланк наносится пять пятен крови, на второй тест-бланк – три.В случае забора образца крови для подтверждающей диагностики забор проводится на один тест-бланк на три кружка. С обеих сторон тест-бланка вид пятен одинаков, без белых вкраплений бумаги и запекшихся участков. От качества забора крови зависит точность и достоверность исследования.

Тест-бланк подлежит высушиванию в горизонтальном положении на сухой, чистой обезжиренной поверхности до полного высыхания не менее 2-3 часов при комнатной температуре (15-22 градуса С) без применения дополнительной тепловой обработки для ускорения сушки (солнечный свет, фен, батарея и т.п.), избегая соприкосновение тест-бланков между собой во время сушки.

Работник, выполнивший забор образцов крови, осуществляет:

запись в карте развития ребенка, выписном эпикризе о проведенном заборе крови;

запись на тест-бланке (не затрагивая пятен крови, шариковой ручкой, разборчиво) следующих сведений:

наименование медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

фамилия, имя, отчество матери ребенка;

адрес выбытия матери ребенка; (место регистрации, адрес проживания, контактный телефон);

порядковый номер тест-бланка с образцом крови;

дата родов;

номер истории родов;

дата взятия образца крови;

информация о состоянии новорожденного (здоров, если болен указать диагноз);

доношенный/недоношенный, указать срок гестации;

масса тела новорожденного;

фамилия, имя, отчество лица, осуществляющего забор крови;

контактные телефоны врача, курирующего новорожденного, и медицинской сестры, осуществлявшей забор крови.

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

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично, в специальную упаковку (ZIP пакет) и направляются в медико-генетическую консультацию (центр).

Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных на пять врожденных и (или) наследственных заболеваний (фенилкетонурия (дефицит биотинидазы с 2023 года), врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия, адреногенитальный синдром) используются тест-бланки с пятью пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных не менее чем на 31 врожденное и (или) наследственное заболевание (включая фенилкетонурию с 2023 года) используются тест-бланки с тремя пятнами крови.

При поступлении новорожденного под наблюдение в детскую поликлинику по месту жительства или переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию в случае отсутствия в документации новорожденного отметки о взятии образца крови в медицинской организации, осуществляется забор образцов крови у новорожденных для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга.

Тест-бланки с образцами крови (пять и три пятна) доставляются из акушерских стационаров в медико-генетическую консультацию (центр) медицинских организаций субъектов Российской Федерации ежедневно или при необходимости один раз в два дня.

Медико-генетические консультации (центры) медицинских организаций субъектов Российской Федерации осуществляют скрининговые лабораторные исследования образцов крови новорожденных из тест-бланков с пятью пятнами крови новорожденных на пять врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Медико-генетические консультации (центры) медицинских организаций первой и второй групп в течение 24 часов после получения тест-бланков из акушерских стационаров организуют отправку образцов крови на тест-бланках с тремя пятнами крови в медицинскую организацию третьей А и Б групп для проведения расширенного неонатального скрининга. Отправка осуществляется с сопроводительным письмом, в котором указаны дата отправки, список новорожденных, фамилия, имя, отчество и подпись отправляющего. Сведения о новорожденных передаются на информационном носителе (флэш-карта) вместе с тест-бланками либо по защищенному каналу связи в медицинскую организацию третьей А и Б групп для проведения расширенного неонатального скрининга, где осуществляются скрининговые лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей не менее чем на 31 врожденное и (или) наследственное заболевание методом тандемной масс-спектрометрии и молекулярно-генетическими методами.

Время проведения скрининговых исследований составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков в медико-генетические консультации (центры) медицинских организаций всех групп.

Медицинские организации федерального подчинения, имеющие в своей структуре акушерский стационар и медико-генетическую консультацию (центр), располагающую соответствующим оборудованием и медицинским персоналом, проводят мероприятия неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга самостоятельно. Информация о новорожденных группы риска, выявленных в результате скрининга, передается в медико-генетическую консультацию (центр) субъекта Российской Федерации по месту жительства.

При получении первичных результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым нозологиям и группам риска.

Дети «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований.

Информация о новорожденных группы риска, выявленных в результате расширенного неонатального скрининга, из медицинской организации третьей А и Б групп втечение 24 часов передается в медико-генетическую консультацию (центр) медицинских организаций первой и второй групп.

В течение 24 часов после получения информации новорожденный из группы риска приглашается в медико-генетическую консультацию (центр) субъекта Российской Федерации для забора образцов крови для повторного скринингового исследования в медико-генетической консультации (центре) субъекта Российской Федерации или медицинской организации третьей А и Б групп, для проведения подтверждающей биохимической и (или) молекулярно-генетической и (или) молекулярно-цитогенетической диагностики в медико-генетическую консультацию (центр) медицинской организации группы 3Б, выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации (центра) субъекта Российской Федерации направляет новорожденного из группы риска на срочную госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания, не дожидаясь результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

Время проведения повторных скрининговых исследований составляет не более 72 часов. Время проведения подтверждающих биохимических, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований в медицинской организации 3Б уровня, выполняющей функции референс-центра, составляет не более 10 рабочих дней.

После получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики формируется группа детей с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием, сведения о которых передаются медико-генетической консультации (центра) в течение 24 часов после получения результатов исследования в медицинскую организацию по месту проживания или нахождения новорожденного с соответствующими рекомендациями.

При отсутствии клинических проявлений врожденного и (или) наследственного заболевания врач-участковый педиатр по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным в медико-генетическую консультацию (центр) субъекта Российской Федерации или медицинской организации 3А и 3Б групп, специалистам по профилю заболевания медицинских организаций уровня для назначения лечения. При наличии медицинских показаний по направлению лечащего врача медицинской организации по месту жительства по согласованию с врачом-генетиком медико-генетической консультации (центра) субъекта Российской Федерации или медицинской организации 3А и 3Б групп после подтверждения диагноза наследственного заболевания новорожденный при необходимости госпитализируется в медицинскую организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания. В случае нахождения ребенка на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком медико-генетической консультации (центра) субъекта Российской Федерации или медицинской организации 3А и 3Б групп, специалистами по профилю заболевания, телемедицинский консилиум с медицинской организацией федерального подчинения для определения тактики лечения пациента.

13.  Врач-генетик медико-генетической консультации (центра) для установления диагноза наследственного и (или) врожденного заболевания определяет объем диагностического обследования пациента с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание и при наличии медицинских показаний членов его семьи; проводит медико-генетическое консультирование пациентов с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание (членов его семьи) и выявленных при проведении неонатального скрининга, беременных женщин с высоким риском врожденных и (или) наследственных заболеваний у плода, выявленных при проведении пренатального скрининга, а также здоровых носителей патогенных мутаций в генах; осуществляет патогенетическое лечение выявленных пациентов с заболеванием из группы наследственных болезней обмена, в амбулаторных условиях или условиях дневного стационара, его диспансерное наблюдение; рекомендует проведение мероприятий по профилактике, реабилитации и абилитации пациентов.

14. Врач-лабораторный генетик осуществляет биохимическое, и (или) молекулярно-генетическое, и (или) цитогенетическое, и (или) молекулярно-цитогенетическое исследование с целью диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, проведения мероприятий неонатального и пренатального скрининга в части биохимических и молекулярно-генетических исследований, преимплантационной и пренатальной генетической диагностики.

15. Скорая, в том числе скорая специализированная, медицинская помощь пациентам оказывается при заболеваниях, несчастных случаях, травмах, отравлениях и других состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства, медицинскими работниками выездных бригад скорой медицинской помощи в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации[[3]](#footnote-3).

16. При оказании скорой медицинской помощи в случае необходимости осуществляется медицинская эвакуация, которая включает в себя санитарно-авиационную и санитарную эвакуацию.

17. Бригада скорой медицинской помощи доставляет пациентов с угрожающими жизни состояниями в медицинские организации, имеющие в своей структуре отделение анестезиологии-реанимации или блок (палату) реанимации и интенсивной терапии и обеспечивающие круглосуточное медицинское наблюдение и лечение пациентов.

18. При наличии медицинских показаний после устранения угрожающих жизни состояний пациенты по симптомокомплексу основного заболевания с учетом клинических проявлений заболевания переводятся в отделение медицинской организации для оказания им специализированной медицинской помощи врачами-специалистами.

19. Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь оказывается в медицинских организациях государственной, муниципальной (в случае передачи органами государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья полномочий по организации оказания специализированной медицинской помощи органам местного самоуправления) и частной систем здравоохранения, имеющих лицензию на медицинскую деятельность, полученную в порядке, установленном законодательством Российской Федерации, в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации[[4]](#footnote-4).

20. При наличии медицинских показаний к применению высокотехнологичной медицинской помощи направление пациентов в медицинскую организацию, оказывающую высокотехнологичную медицинскую помощь, осуществляется в соответствии с Порядком организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением специализированной информационной системы, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации[[5]](#footnote-5).

21. Медицинская помощь пациентам может быть оказана с применением телемедицинских технологий  путем организации и проведения консультаций и (или) участия в консилиуме врачей в порядке, утвержденном приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации[[6]](#footnote-6).

22. Паллиативная медицинская помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями осуществляется в соответствии с положением об организации оказания паллиативной медицинской помощи[[7]](#footnote-7).

23. Медицинские организации вносят информацию об оказанной медицинской помощи пациентам с подозрением на врожденные и (или) наследственные заболевания, а также пациентам с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания в медицинские информационные системы медицинских организаций, государственную информационную систему в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, в единую государственную информационную систему в сфере здравоохранения.[[8]](#footnote-8)

24. В случае если проведение медицинских манипуляций, связанных с оказанием медицинской помощи, может повлечь возникновение болевых ощущений, такие манипуляции проводятся с обезболиванием.

25. Медицинские организации осуществляют свою деятельность в соответствии с приложениями № 1-3 к настоящему Порядку, утвержденному настоящим приказом.

1. Пункт 1 статьи 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724) (далее - Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ). [↑](#footnote-ref-1)
2. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 7 октября 2015 г. № 700н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 12 ноября 2015 г., регистрационный № 39696), с изменениями, внесенными приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 1 октября 2016 г. № 771н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 26 декабря 2016 г., регистрационный № 44926). [↑](#footnote-ref-2)
3. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20 июня 2013 г. № 388н «Об утверждении Порядка оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 16 августа 2013 г., регистрационный № 29422), с изменениями, внесенными приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 22 января 2016 г. № 33н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 9 марта 2016 г., регистрационный № 41353) и от 5 мая 2016 г. № 283н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 26 мая 2016 г., регистрационный № 42283). [↑](#footnote-ref-3)
4. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2 декабря 2014 г. № 796н «Об утверждении Положения об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной,  медицинской  помощи» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 2 февраля 2015 г., регистрационный № 35821), с изменениями, внесенными приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 августа 2015 г. № 598н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 9 сентября 2015 г., регистрационный № 38847). [↑](#footnote-ref-4)
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 29 декабря 2014 г. № 930н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 31 декабря 2014 г., регистрационный № 35499), с изменениями, внесенными приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 29 мая 2015 г. № 280н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 июня 2015 г., регистрационный № 37770) и от 27 августа 2015 г. № 598н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 9 сентября 2015 г., регистрационный № 38847). [↑](#footnote-ref-5)
6. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 г. № 965н «Об утверждении Порядка и организации медицинской помощи с применением телемедицинских технологий» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 9 января 2018 г., регистрационный № 49577). [↑](#footnote-ref-6)
7. Статья 36 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2019, № 10, ст. 888). [↑](#footnote-ref-7)
8. Постановление Правительства Российской Федерации от 5 мая 2018 г. № 555 «О единой государственной информационной системе в сфере здравоохранения» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2018, № 20, ст. 2849; 2020, № 52, ст. 8856). [↑](#footnote-ref-8)