Приложение № 1

к Порядку оказания медицинской помощи

пациентам с врожденными

и (или) наследственными заболеваниями,

утвержденному приказом

Министерства здравоохранения

Российской Федерации

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

Правила

организации деятельности медико-генетической консультации (центра)

1. Настоящие Правила устанавливают порядок организации деятельности медико-генетической консультации (центра) медицинской организации и иной организации, осуществляющей медицинскую деятельность (далее – медицинская организация).

2. Медико-генетическая консультация (центр) (далее – Консультация) является самостоятельной медицинской организацией или структурным подразделением медицинской организации в государственной системе здравоохранения, создаваемой для оказания первичной специализированной медико-санитарной помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (далее – пациенты) и членам их семей амбулаторно, в дневном стационаре.

3. Консультация создается не менее одной на отдельный субъект Российской Федерации.

4. На должность главного врача (заведующего) Консультацией назначается специалист, соответствующий Квалификационным требованиям к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки», утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации[[1]](#footnote-1)), по специальностям «генетика» или «лабораторная генетика» и «организация здравоохранения», имеющий стаж работы по специальности не менее 5 лет.

Главный врач (заведующий) Консультацией назначается на должность учредителем медицинской организации или руководителем медицинской организации, если Консультация создается как структурное подразделение медицинской организации.

5. Структура и штатная численность Консультации устанавливаются учредителем медицинской организации или руководителем медицинской организации, если Консультация создается как структурное подразделение медицинской организации, исходя из объема проводимой лечебно-диагностической работы, численности обслуживаемого населения и количества родов в год с учетом рекомендуемых штатных нормативов, предусмотренных приложением № 2 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному настоящим приказом.

6. Оснащение Консультации осуществляется в соответствии со стандартом оснащения, предусмотренным приложением № 3 к Порядку оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденному настоящим приказом, исходя из установленной структуры Консультации.

7. В структуре Консультации рекомендуется предусматривать:

консультативное отделение, включающее: кабинеты врачей-генетиков, медицинского психолога, врача-невролога, врача-эндокринолога (врача- детского эндокринолога), врача-диетолога, процедурную, кабинет мониторинга врожденных пороков развития;

клинико-диагностическое отделение, включающее: цитогенетическую лабораторию, лабораторию неонатального скрининга, лабораторию пренатального скрининга, лабораторию селективного скрининга на наследственные болезни обмена, лабораторию молекулярно-генетической диагностики;

отделение пренатальной диагностики, включающее: кабинет инвазивной пренатальной диагностики (манипуляционную), кабинет ультразвуковой пренатальной диагностики;

информационно-аналитическое отделение, включающее регистратуру, организационно-методический кабинет (кабинет медицинской статистики).

8. Консультация осуществляет следующие функции:

оказание медико-генетической консультативной и лечебно-диагностической помощи пациентам и членам их семей;

проведение цитогенетических и молекулярно-цитогенетических исследований при подозрении на хромосомное заболевание у пациентов и при наличии медицинских показаний – у членов их семей;

проведение молекулярно-генетических исследований при подозрении на моногенноенаследственное заболевание у пациентов и при наличии медицинских показаний – у членов их семей;

проведение биохимических исследований флуориметрическим, иммуноферментным, энзимологическим, хроматографическими, масс-спектрометрическими методами и методом с применением тандемной масс-спектрометрии при подозрении на наследственные болезни у пациентов и при наличии медицинских показаний – у членов их семей;

проведение неонатального и расширенного неонатального скрининга для выявления не менее 36 наследственных и (или) врожденных заболеваний новорожденных;

проведение селективного скрининга в целях выявления наследственных болезней обмена;

проведение мониторинга врожденных пороков развития в целях определения частоты пороков и ее динамики во времени;

проведение массового пренатального биохимического скрининга беременных и ультразвукового исследования плода экспертного уровня с целью формирования группы высокого риска врожденной и наследственной патологии у плода беременных при сроке гестации 11-14 недель;

проведение инвазивного обследования беременных из группы высокого риска при сроке гестации 11-14 недель посредством аспирации ворсин хориона, 19-21 недель – плацентоцентеза, амниоцентеза, кордоцентеза и пренатальной цитогенетической, молекулярно-цитогенетической, и молекулярно-генетической диагностики плодного материала у женщин, имеющих высокий риск хромосомных и (или) генных заболеваний у будущего ребенка по результатам пренатального скрининга и (или) в семьях высокого риска по рождению ребенка с наследственной и (или) врожденной патологией);

участие в консилиуме врачей по прогнозу потомства и течению беременности в случае пренатального выявления врожденного и (или) наследственного заболевания у плода;

оказание методической и консультативной помощи врачам-педиатрам участковым, врачам-терапевтам участковым, врачам акушерам-гинекологам, врачам общей практики (семейным врачам), иным врачам-специалистам с целью формирования группы риска по врожденным и (или) наследственным заболеваниям;

направление пациентов при наличии медицинских показаний на консультацию к врачам-специалистам;

направление пациентов при наличии медицинских показаний для оказания медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара;

осуществление диспансерного наблюдения пациентов с наследственными заболеваниями, проживающих на территории, обслуживаемой Консультацией;

участие в проведении анализа основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов, прикрепленных к территории, обслуживаемой Консультацией;

организация и проведение санитарно-просветительной работы среди населения по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний;

участие в оформлении медицинских документов для направления пациентов на медико-социальную экспертизу;

освоение и внедрение в практику новых эффективных методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации пациентов;

представление отчетности в установленном порядке[[2]](#footnote-2), сбор и представление первичных данных о медицинской деятельности для информационных систем в сфере здравоохранения[[3]](#footnote-3)..

9. Консультация для обеспечения своей деятельности использует возможности всех лечебно-диагностических и вспомогательных подразделений медицинской организации, в составе которой она создана.

10. Консультация может использоваться в качестве клинической базы образовательных учреждений среднего, высшего и дополнительного профессионального образования, а также научных организаций.

1. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 8 октября 2015 г. № 707н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 октября 2015 г., регистрационный № 39438), с изменениями, внесенными приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 июня 2017 г. № 328н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 3 июля 2017 г., регистрационный № 47273). [↑](#footnote-ref-1)
2. Пункт 11 части 1 статьи 79 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; 2013, № 48, ст. 6165; 2014, № 30, ст. 4257). [↑](#footnote-ref-2)
3. Часть 1 статьи 91 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; 2013, № 48, ст. 6165; 2014, № 30, ст. 4257). [↑](#footnote-ref-3)