

ПОСТАНОВЛЕНИЕ МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ
БЕЛАРУСЬ
28 марта 2007 г. № 26

**Об утверждении Инструкции о порядке проведения
медико-генетического консультирования и
диагностики граждан в государственных организациях
здравоохранения**

Изменения и дополнения:

Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 9 ноября 2007 г. № 105 (зарегистрировано в Национальном реестре - № 8/17505 от 23.11.2007 г.) <W20717505>;

Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 12 сентября 2008 г. № 141 (зарегистрировано в Национальном реестре - № 8/19528 от 26.09.2008 г.) <W20819528>

На основании Положения о Министерстве здравоохранения Республики Беларусь, утвержденного постановлением Совета Министров Республики Беларусь от 23 августа 2000 г. № 1331, в редакции постановления Совета Министров Республики Беларусь от 1 августа 2005 г. № 843 Министерство здравоохранения Республики Беларусь ПОСТАНОВЛЯЕТ:

1. Утвердить прилагаемую Инструкцию о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения.

2. Настоящее постановление вступает в силу после его официального опубликования.

Министр

В.И.Жарко

УТВЕРЖДЕНО

Постановление
Министерства
здравоохранения
Республики Беларусь
28.03.2007 № 26

ИНСТРУКЦИЯ

**о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики
граждан в государственных организациях здравоохранения**

1. Настоящая Инструкция о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения определяет порядок направления и проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения.

2. Медико-генетическое консультирование и диагностика граждан осуществляются в государственных организациях здравоохранения, имеющих в своем составе медико-генетические центры (отделения, консультации).

3. На медико-генетическое консультирование и диагностику направляются граждане и их семьи при наличии медицинских показаний у ребенка (плода), одного или обоих супругов или их близких родственников.

4. Медико-генетическое консультирование и диагностика осуществляются с целью своевременного выявления, лечения и профилактики врожденных аномалий (пороков развития) и наследственных заболеваний.

5. На медико-генетическое консультирование и диагностику граждане направляются в государственные организации здравоохранения, имеющие в своем составе медико-генетические центры (отделения, консультации), врачом-терапевтом, врачом-педиатром, врачом-акушером-гинекологом и другими врачами-специалистами по месту жительства (месту пребывания) при наличии:

медицинских показаний для проведения медико-генетического консультирования и диагностики согласно приложению 1;

медицинских показаний для проведения ультразвукового исследования плода в медико-генетическом центре (отделении, консультации) согласно приложению 2;

медицинских показаний для проведения беременным инвазивного пренатального диагностику согласно приложению 3.

6. При направлении на медико-генетическое консультирование и диагностику гражданам выдаются:

направление с указанием диагноза и цели консультации и диагностики;

выписка из медицинской документации с результатами проведенного обследования;

результаты морфологического исследования (в случае наличия врожденных аномалий (пороков развития) или наследственной патологии у ребенка (плода) от предыдущих беременностей);

данные ультразвукового исследования беременной (в случае выявления аномалий (пороков развития) у плода);

результаты лабораторного обследования: клинический анализ крови, включая время свертывания; анализ крови на RW; анализ мочи общий; мазок на микрофлору из уретры, цервикального канала и влагалища (в случае направления на инвазивное пренатальное обследование).

7. При проведении медико-генетического консультирования врач-генетик определяет объем необходимого обследования ребенка (плода), одного или обоих супругов или их близких родственников.

8. После проведения медико-генетического консультирования и диагностики врачом-генетиком оформляется выписка из медицинской документации с указанием диагноза и результатов диагностики, рекомендациями по организации диспансерного наблюдения и лечения по месту жительства (месту пребывания). При планировании рождения детей указываются оценка генетического риска, рекомендации по выполнению пренатальной диагностики во время беременности.

9. При выявлении у плода врожденных аномалий (пороков развития) или другой наследственной патологии даются рекомендации по тактике ведения беременности или по искусственному прерыванию беременности в порядке, установленном законодательством.

10. Наблюдение и лечение граждан с установленным диагнозом врожденного или наследственного заболевания осуществляются в государственной организации здравоохранения по месту жительства (месту пребывания) врачом-педиатром, врачом-терапевтом или другими врачами-специалистами в соответствии с заболеванием.

Приложение 1
к Инструкции о порядке проведения
медико-генетического
консультирования и диагностики
граждан в государственных
организациях здравоохранения

ПЕРЕЧЕНЬ

медицинских показаний для проведения медико-генетического консультирования и диагностики

1. Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения.
2. Отсутствие ожидаемого нормального физиологического развития.
3. Умственная отсталость.
4. Расстройства развития речи и языка неуточненные.
5. Специфические расстройства развития моторной функции.
6. Общие расстройства психологического развития.
7. Нарушения полового созревания.
8. Аденогенитальные расстройства.
9. Врожденный гипотиреоз.
10. Нарушения обмена веществ.
11. Кондуктивная и нейросенсорная потеря слуха.
12. Зрительные расстройства и слепота.
13. Судороги неуточненной этиологии.
14. Гепатомегалия и спленомегалия, не классифицированные в других рубриках.
15. Отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм.
16. Болезни нервной системы:
системные атрофии, поражающие преимущественно центральную нервную систему;
экстрапирамидные нарушения;
полиневропатии;
болезни нервно-мышечного синапса и мышц;
детский церебральный паралич неуточненной этиологии.
17. Два и более самопроизвольных аборта.
18. Близкородственный брак.
19. Возраст женщины 35 лет и старше, мужчины 45 лет и старше.
20. Планирование беременности женщиной, больной:
фенилкетонурией;
сахарным диабетом;
гипотиреозом;
тиреотоксикозом;
системными заболеваниями соединительной ткани.
21. Лучевая или химиотерапия во время беременности.
22. Воздействие тератогенного фактора до 14 недель беременности: радиационное воздействие, прием лекарственных препаратов (противосудорожные, антикоагулянт варфарин и др.), длительный контакт с химическими веществами, инфекционные заболевания матери (коровая краснуха, токсоплазмоз, цитомегаловирусная инфекция и др.) и иные.
23. Наличие ультразвуковых маркеров врожденных аномалий (пороков развития) или наследственной патологии у плода.
24. Болезни, не вошедшие в настоящий перечень, имеющие врожденный или наследственный характер.

Приложение 2

к Инструкции о порядке проведения
медико-генетического
консультирования и диагностики
граждан в государственных
организациях здравоохранения

ПЕРЕЧЕНЬ

медицинских показаний для проведения ультразвукового исследования плода в медико-генетическом центре (отделении, консультации)

1. Беременные, находящиеся на диспансерном учете у врача-генетика.
2. Врожденные аномалии (пороки развития) или наследственная патология у ребенка (плода), выявленные во время предыдущих беременностей.
3. Наличие ультразвуковых маркеров врожденных аномалий (пороков развития) или наследственной патологии у плода, выявленных в первом и втором триместрах беременности.
4. Наличие врожденных аномалий (пороков развития) или наследственной патологии у плода, выявленных в первом и втором триместрах беременности.
5. Порок сердца у плода, выявленный в сроке 16–22 недели беременности (для проведения эхокардиографии плода).

Приложение 3
к Инструкции о порядке проведения
медико-генетического
консультирования и диагностики
граждан в государственных
организациях здравоохранения

ПЕРЕЧЕНЬ

медицинских показаний для проведения беременным инвазивного пренатального диагностики

1. Повышенный риск хромосомной патологии у плода по результатам многопараметрического скрининга первого триместра беременности.
2. Повышенный риск хромосомной патологии у плода по результатам ультразвукового скрининга первого триместра беременности.
3. Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии у плода, выявленные в первом или втором триместре беременности.
4. Врожденные аномалии (пороки развития) плода, выявленные при ультразвуковом исследовании в первом или втором триместре беременности.
5. Возраст беременной старше 35 лет.
6. Наличие хромосомной перестройки у одного из супругов.
7. Наличие ребенка (плода) с хромосомной патологией в анамнезе.
8. Повышенный риск рождения ребенка с моногенной болезнью, для которой разработаны специфические методы пренатальной диагностики.