



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(МИНЗДРАВ РОССИИ)



П Р И К А З

21 апреля 2022 г.

Москва

**Об утверждении
Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными
и (или) наследственными заболеваниями**

В соответствии с пунктом 2 части 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; 2018, № 53, ст. 8415) и подпунктом 5.2.17 пункта 5 Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2012 г. № 608 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, № 26, ст. 3526), **п р и к а з ы в а ю:**

1. Утвердить Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями согласно приложению.

2. Признать утратившими силу:

приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 г. № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 21 декабря 2012 г., регистрационный № 26301);

пункт 25 изменений, которые вносятся в отдельные приказы Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации и Министерства здравоохранения Российской Федерации, утверждающие порядки оказания медицинской помощи, утвержденных приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 февраля 2020 г. № 114н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 28 июля 2020 г., регистрационный № 59083).

3. Настоящий приказ вступает в силу с 31 декабря 2022 г.

Министр

М.А. Мурашко

Приложение
к приказу Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от «21» апреля 2022 г. № 274Н

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

1. Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (далее – медицинская помощь) осуществляется медицинскими и иными организациями государственной, муниципальной и частной систем здравоохранения, имеющими лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающую выполнение работ (услуг) по генетике и лабораторной генетике.

2. Медицинская помощь оказывается в виде:

1) первичной медико-санитарной помощи;
2) специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи.

3. Медицинская помощь оказывается в следующих условиях:

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

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

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

4. Медицинская помощь оказывается в следующих формах:

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

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

3) плановая (оказываемая при проведении профилактических мероприятий при заболеваниях и состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни пациента, не требующих экстренной и неотложной медицинской помощи, отсрочка оказания которой на определенное время не повлечет

за собой ухудшение состояния пациента, угрозу его жизни и здоровью).

5. Медицинская помощь осуществляется на основе клинических рекомендаций и с учетом стандартов медицинской помощи¹.

6. Медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь, делятся на три группы.

Первая группа – медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетические консультации (центр), обеспечивающие выполнение цитогенетических исследований для одной медицинской организации и соответствующие требованиям, предусмотренным пунктами 7 и 11 Правил организации деятельности медико-генетической консультации (центра), изложенных в приложении № 1 к настоящему Порядку.

Вторая группа – медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), обеспечивающие выполнение цитогенетических исследований, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, селективный скрининг на наследственные заболевания обмена веществ для нескольких медицинских организаций и соответствующие требованиям, предусмотренным пунктами 8 и 12 Правил организации деятельности медико-генетической консультации (центра), изложенных в приложении № 1 к настоящему Порядку.

Третья А группа – медицинские организации, имеющие в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), обеспечивающие цитогенетические исследования, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на врожденные и наследственные заболевания, селективный скрининг на наследственные заболевания обмена веществ, расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, молекулярно-генетические исследования при часто встречающихся формах наследственной патологии для нескольких медицинских организаций и соответствующие требованиям, предусмотренным пунктами 9 и 13 Правил организации деятельности медико-генетической консультации (центра), изложенных в приложении № 1 к настоящему Порядку.

Третья Б группа – медицинские организации, подведомственные федеральным органам исполнительной власти, имеющие в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), обеспечивающие цитогенетические исследования, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, селективный скрининг на наследственные заболевания обмена веществ, расширенный

¹ Часть 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; 2018, № 53, ст. 8415) (далее - Федеральный закон № 323-ФЗ).

неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, молекулярно-генетические исследования при часто встречающихся формах наследственной патологии для нескольких медицинских организаций и соответствующие требованиям, предусмотренным пунктами 10 и 13 Правил организации деятельности медико-генетической консультации (центра), изложенных в приложении № 1 к настоящему Порядку.

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.

7. Функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний выполняет медицинская организация третьей Б группы, имеющая в своей структуре медико-генетическую консультацию (центр), отвечающую следующим требованиям:

1) наличие в штате не менее 15 врачей-генетиков и не менее 15 врачей-лабораторных генетиков;

2) наличие опыта исследований методом тандемной масс-спектрометрии по определению концентрации аминокислот и ацилкарнитинов не менее 10 лет;

3) наличие опыта молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических исследований по диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний не менее 10 лет.

8. 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 от 7 октября 2015 г. № 700н «О номенклатуре специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование»², направляют пациента и при необходимости членов его семьи в медико-генетическую консультацию (центр).

9. Пренатальный скрининг включает комплекс исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, в том числе орфанных (редких) заболеваний плода, предусматривающих проведение

² Зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 12 ноября 2015 г., регистрационный № 39696 с изменениями, внесенными приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 11 октября 2016 г. № 771н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 26 декабря 2016 г., регистрационный № 44926) и от 9 декабря 2019 г. № 996н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 16 января 2020 г., регистрационный № 57174).

инструментальных исследований, инвазивных (биопсия хориона или плаценты, амниоцентез, кордоцентез) или неинвазивных процедур получения биологического материала, биохимического и/или молекулярно-генетического и/или цитогенетического и/или молекулярно-цитогенетического исследования биологического материала, медико-генетическое консультирование, и осуществляется в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология», утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20 октября 2020 г. № 1130н³ (далее – Порядок по профилю «акушерство и гинекология»), и при необходимости в медико-генетических консультациях (центрах).

10. Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: классическая фенилкетонурия – E70.0 МКБ-10⁴; фенилкетонурия В – E70.1 МКБ-10; врожденный гипотиреоз с диффузным зобом – E03.0 МКБ-10; врожденный гипотиреоз без зоба – E03.1 МКБ-10; кистозный фиброз неуточненный – E84.9 МКБ-10 (муковисцидоз); нарушение обмена галактозы – E74.2 МКБ-10 (галактоземия); адреногенитальное нарушение неуточненное – E25.9 МКБ-10 (адреногенитальный синдром); адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов – E25.0 МКБ-10.

Расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания проводится на следующие заболевания: недостаточность других уточненных витаминов группы В – E53.8 МКБ-10 (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланиемии – E70.1 МКБ-10 (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина – E70.2 МКБ-10 (тирозинемия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа») – E71.0 МКБ-10; другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – E71.1 МКБ-10 (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия

³ Зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 12 ноября 2020 г., регистрационный № 60869.

⁴ Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем, 10-го пересмотра.

(недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; бета-кетотиолазная недостаточность; нарушения обмена жирных кислот – E71.3 МКБ-10 (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот – E72.1 МКБ-10 (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины – E72.2 МКБ-10 (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксилизина – E72.3 МКБ-10 (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин – чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана) – G12.0 МКБ-10; другие наследственные спинальные мышечные атрофии – G12.1 МКБ-10; первичные иммунодефициты – D80 - D84 МКБ-10.

11. Неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания включают массовое (безотборное) обследование новорожденных на врожденные и (или) наследственные заболевания для раннего доклинического выявления заболеваний и их своевременного лечения с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей, предусматривающее осуществление медико-генетической консультацией (центром) следующих действий:

- 1) проведение каждому новорожденному скринингового исследования;
- 2) формирование группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 3) проведение подтверждающих биохимических и (или) молекулярно-генетических исследований новорожденных из группы высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- 4) медико-генетическое консультирование пациентов с подтвержденным диагнозом врожденных и (или) наследственных заболеваний (членов их семей).

12. Для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на

врожденные и (или) наследственные заболевания забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24 – 48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144 – 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного.

Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка (далее – тест-бланк), которые выдаются медико-генетической консультацией (центром).

13. Направление для забора образцов крови и последующего проведения неонатального скрининга и (или) расширенного неонатального скрининга (далее – направление) формируется медицинским работником посредством медицинской информационной системы, распечатывается и прикрепляется к тест-бланку. При отсутствии технической возможности допускается формирование направления в виде документа на бумажном носителе с рукописным заполнением тест-бланка печатными буквами.

14. Направление содержит следующую информацию:

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

2) контактный телефон медицинской организации, в которой произведен забор образцов крови у новорожденного;

3) фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника, производившего забор образцов крови у новорожденного;

4) фамилия, имя, отчество (при наличии) матери новорожденного;

5) дата рождения матери новорожденного;

6) документ, подтверждающий регистрацию в системе индивидуального (персонифицированного) учета, содержащий страховой номер индивидуального лицевого счета матери новорожденного;

7) адрес регистрации по месту жительства (месту пребывания) и адрес фактического проживания матери новорожденного;

8) контактный телефон матери новорожденного;

9) данные документа, удостоверяющего личность матери новорожденного (тип документа, серия, номер, дата выдачи, кем выдан);

10) номер полиса обязательного медицинского страхования матери новорожденного;

11) дата и время родов новорожденного;

12) пол новорожденного;

13) при многоплодных родах - очередность при рождении новорожденного (первый, второй, третий и следующий ребенок);

14) уникальный идентификационный номер тест-бланка;

15) дата и время забора образцов крови у новорожденного;

16) диагноз новорожденного (код МКБ-10; для здоровых новорожденных указывается код: Z00.1 МКБ-10);

17) срок гестации, на котором произошли роды (полных акушерских недель/дней);

18) масса тела новорожденного;

19) отметка о факте переливания крови новорожденному (да/нет), дата переливания (при наличии);

20) отметка о первичном/повторном направлении с указанием причины повторного исследования.

15. Информация о заборе образцов крови (дата и время забора образцов крови) вносится в карту развития ребенка и выписной эпикриз.

16. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 5 пятнами крови. Для лабораторного исследования образцов крови новорожденных в рамках расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания используются тест-бланки с 3 пятнами крови.

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

Во избежание загрязнения тест-бланки упаковываются, не соприкасаясь пятнами крови и не накладываясь друг на друга, герметично в индивидуальную упаковку и вместе с направлениями передаются в медико-генетическую консультацию (центр).

17. При поступлении новорожденного под динамическое наблюдение в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту жительства, или при переводе по медицинским показаниям в иную медицинскую организацию в случае отсутствия в медицинской документации новорожденного отметки о взятии образца крови, осуществляется забор образцов крови у новорожденных для проведения неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, согласно требованиям пунктов 13 и 14 настоящего Порядка.

18. Тест-бланки с образцами крови (5 и 3 пятна) доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в медико-генетическую консультацию (центр) ежедневно или при необходимости 1 раз в 2 дня.

Медико-генетические консультации (центры) медицинских организаций субъектов Российской Федерации осуществляют скрининговые лабораторные

исследования образцов крови новорожденных (неонатальный скрининг) из тест-бланков с 5 пятнами крови новорожденных.

Медико-генетические консультации (центры) медицинских организаций первой и второй групп в течение 24 часов после получения тест-бланков организуют отправку образцов крови на тест-бланках с 3 пятнами крови в медицинскую организацию третьей А и Б групп для проведения расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания.

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

Медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь женщинам в период родов и в послеродовой период, третьей Б группы (уровня)⁵ проводят мероприятия неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания самостоятельно.

Информация о новорожденных группы высокого риска, выявленных в результате скрининговых исследований, передается в медико-генетическую консультацию (центр) субъекта Российской Федерации по месту жительства.

При получении результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группам высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

Дети из группы детей «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

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

В течение 24 часов после получения информации новорожденный из группы высокого 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 третьей Б группы, выполняющей функции

⁵ Пункт 27 Порядка по профилю «акушерство и гинекология».

референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний.

При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации (центра) субъекта Российской Федерации немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения 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 третьей Б группы, выполняющей функции референс-центра по подтверждающей диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний, 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 консультацией (центром) 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, врач общей практики (семейный врач) по месту жительства в течение 48 часов направляет новорожденного с выявленным врожденным и (или) наследственным заболеванием в медико-генетическую консультацию (центр) субъекта Российской Федерации или медицинскую организацию третьей А и Б групп или к специалистам по профилю заболевания медицинских организаций 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 третьей А и Б групп после подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания новорожденный при необходимости госпитализируется в медицинскую организацию, оказывающую медицинскую помощь детям по профилю заболевания. В случае нахождения новорожденного на лечении в стационаре проводится консультация с врачом-генетиком медико-генетической консультации (центра) субъекта Российской Федерации или медицинской организации третьей А и Б групп специалистами

по профилю заболевания, консилиум врачей с применением телемедицинских технологий медицинской организацией, подведомственной федеральным органам исполнительной власти, для определения тактики лечения.

19. Врач-генетик медико-генетической консультации (центра) для установления диагноза наследственного и (или) врожденного заболевания:

1) определяет объем диагностического обследования пациента с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание и при наличии медицинских показаний членов его семьи;

2) проводит медико-генетическое консультирование пациентов с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание (членов его семьи), а также новорожденных с выявленными при проведении неонатального скрининга врожденными и (или) наследственными заболеваниями, 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;

3) осуществляет патогенетическое лечение выявленных пациентов с заболеванием из группы наследственных болезней обмена в амбулаторных условиях или условиях дневного стационара, его диспансерное наблюдение;

4) рекомендует проведение мероприятий по профилактике и лечению пациентов.

20. Врач-лабораторный генетик медико-генетической консультации (центра) 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, предимплантационной и пренатальной генетической диагностики.

21. При наличии у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинских показаний, требующих оказания медицинской помощи в стационарных условиях, специализированная медицинская помощь оказывается в профильных отделениях медицинских организаций, в соответствии с показаниями.

22. Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь осуществляется в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2 октября 2019 г. № 824н «Об утверждении Порядка организации оказания

высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения»⁶.

23. Медицинская помощь пациентам может быть оказана с применением телемедицинских технологий путем организации и проведения консультаций и (или) консилиума врачей в порядке, утвержденном приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 ноября 2017 г. № 965н «Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий»⁷.

24. Медицинские организации вносят информацию об оказанной медицинской помощи в медицинские информационные системы медицинских организаций, государственную информационную систему в сфере здравоохранения субъекта Российской Федерации, в единую государственную информационную систему в сфере здравоохранения⁸.

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

26. Медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь, осуществляют свою деятельность в соответствии с приложениями № 1–3 к настоящему Порядку.

⁶ Зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 22 ноября 2019 г., регистрационный № 56607.

⁷ Зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 9 января 2018 г., регистрационный № 49577.

⁸ Постановление Правительства Российской Федерации от 9 февраля 2022 г. № 140 «О единой государственной информационной системе в сфере здравоохранения» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2022, № 8, ст. 1152).

Приложение № 1
к Порядку оказания медицинской помощи
пациентам с врожденными
и (или) наследственными заболеваниями,
утвержденному приказом
Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от «21» *апреля* 2022 г. № *244н*

**Правила
организации деятельности
медико-генетической консультации (центра)**

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

2. В субъекте Российской Федерации предусматривается не менее одной Консультации.

3. 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 от 8 октября 2015 г. № 707н «Об утверждении Квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки»¹, по специальностям «генетика» или «лабораторная генетика» и «организация здравоохранения и общественное здоровье», требованиям профессионального стандарта «Специалист в области организации здравоохранения и общественного здоровья», утвержденного приказом Минтруда России от 7 ноября 2017 г. № 768н², имеющий стаж работы по специальности не менее пяти лет.

¹ Зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 октября 2015 г., регистрационный № 39438 с изменениями, внесенными приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 июня 2017 г. № 328н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 3 июля 2017 г., регистрационный № 47273) и от 4 сентября 2020 г. № 940н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 1 октября 2020 г., регистрационный № 60182).

² Зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 29 ноября 2017 г., регистрационный № 49047.

4. 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.

5. 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.

6. Консультации подразделяются на:

1) консультации первой группы, обеспечивающие выполнение цитогенетических исследований для одной медицинской организации;

2) консультации второй группы, обеспечивающие выполнение цитогенетических исследований, при необходимости пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания для нескольких медицинских организаций;

3) консультации третьей А и Б групп, обеспечивающие цитогенетическую диагностику, при необходимости предимплантационное генетическое тестирование, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, селективный скрининг на наследственные заболевания обмена веществ, расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания для медицинских организаций (не менее 3).

7. В структуре Консультации первой группы рекомендуется предусматривать:

1) консультативное отделение, включающее кабинеты врачей-генетиков;

2) информационно-аналитическое отделение, включающее регистратуру, организационно-методический кабинет;

3) процедурную;

4) цитогенетическую лабораторию.

8. В структуре Консультации второй группы рекомендуется предусматривать:

1) консультативное отделение, включающее кабинеты врачей-