

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ПРИКАЗ
от 15 ноября 2012 г. N 917н

**ОБ УТВЕРЖДЕНИИ ПОРЯДКА
ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ С ВРОЖДЕННЫМИ
И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**

В соответствии со [статьей 37](#) Федерального закона от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, N 48, ст. 6724; 2012, N 26, ст. 3442, 3446) приказываю:

Утвердить прилагаемый [Порядок](#) оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Министр
В.И.СКВОРЦОВА

Утвержден
приказом Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от 15 ноября 2012 г. N 917н

**ПОРЯДОК
ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ С ВРОЖДЕННЫМИ
И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**

1. Настоящий Порядок устанавливает правила оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (далее соответственно - медицинская помощь, больные) в медицинских организациях.

2. Медицинская помощь больным оказывается в виде:

первичной медико-санитарной помощи;

скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи;

специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи;

3. Медицинская помощь больным может оказываться в следующих условиях:

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

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

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

4. Первичная медико-санитарная помощь предусматривает:

первичную доврачебную медико-санитарную помощь;

первичную врачебную медико-санитарную помощь;

первичную специализированную медико-санитарную помощь.

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

Первичная доврачебная медико-санитарная помощь больным в амбулаторных условиях осуществляется медицинскими работниками со средним медицинским образованием.

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

5. При подозрении или выявлении у больного врожденного и (или) наследственного заболевания, не требующего стационарного лечения, врач-терапевт участковый, врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач), медицинские работники со средним медицинским образованием медицинских организаций при наличии медицинских показаний направляют больного (при наличии медицинских показаний - членов его семьи) на консультацию к врачу-генетику в медико-генетическую консультацию (центр).

6. Врач-генетик медико-генетической консультации (центра) проводит больному и при необходимости членам его семьи генетическое обследование.

7. При выявлении наследственного и (или) врожденного заболевания у больного врач-генетик осуществляет лечение больного в амбулаторных условиях.

8. При наличии медицинских показаний лечение больных проводится с привлечением врачей-специалистов по специальностям, предусмотренным [Номенклатурой](#) специальностей специалистов с высшим и послевузовским медицинским и фармацевтическим образованием в сфере здравоохранения Российской Федерации, утвержденной приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23 апреля 2009 г. N 210н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 5 июня 2009 г., регистрационный N 14032), с изменениями, внесенными приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 9 февраля 2011 г. N 94н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 16 марта 2011 г., регистрационный N 20144) (далее - Номенклатура специальностей).

9. Скорая, в том числе скорая специализированная, медицинская помощь больным, требующим срочного медицинского вмешательства, оказывается фельдшерскими выездными бригадами скорой медицинской помощи, врачебными выездными бригадами скорой медицинской помощи в соответствии с [приказом](#) Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 1 ноября 2004 г. N 179 "Об утверждении порядка оказания скорой медицинской помощи" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 ноября 2004 г., регистрационный N 6136) с изменениями, внесенными приказами Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 2 августа 2010 г. N 586н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 30 августа 2010 г., регистрационный N 18289), от 15 марта 2011 г. N 202н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 4 апреля 2011 г., регистрационный N 20390) и от 30 января 2012 г. N 65н

(зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 14 марта 2012 г., регистрационный N 23472).

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

11. Скорая, в том числе скорая специализированная, медицинская помощь оказывается в экстренной и неотложной форме вне медицинской организации, а также в амбулаторных и стационарных условиях.

12. Бригада скорой медицинской помощи доставляет больных 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 больных.

13. При наличии медицинских показаний после устранения угрожающих жизни состояний больные по симптомокомплексу основного заболевания переводятся в соматическое отделение медицинской организации для оказания им специализированной медицинской помощи врачами-специалистами по специальностям, предусмотренным [Номенклатурой](#) специальностей.

14. Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь больным в стационарных условиях и условиях дневного стационара оказывается врачами-специалистами по специальностям, предусмотренным [Номенклатурой](#) специальностей, и включает в себя профилактику, диагностику, лечение заболеваний и состояний, требующих использования специальных методов и сложных медицинских технологий, а также медицинскую реабилитацию.

15. Плановая медицинская помощь больным оказывается при проведении профилактических мероприятий, при заболеваниях и состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни больных, не требующих экстренной и неотложной помощи, отсрочка оказания которой на определенное время не повлечет за собой ухудшение состояния больных, угрозу их жизни и здоровью.

16. Оказание специализированной, за исключением высокотехнологичной, медицинской помощи осуществляется в федеральных государственных медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Российской Федерации, при необходимости установления окончательного диагноза в связи с нетипичностью течения заболевания, отсутствии эффекта от проводимой терапии и (или) повторных курсов лечения при вероятной эффективности других методов лечения, высоком риске хирургического лечения в связи с осложненным течением основного заболевания или наличием сопутствующих заболеваний, необходимости дообследования в диагностически сложных случаях и (или) комплексной предоперационной подготовке у больных с осложненными формами заболевания, сопутствующими заболеваниями, при необходимости повторной госпитализации по рекомендации указанных федеральных государственных медицинских организаций в соответствии с [Порядком](#) направления граждан Российской Федерации в федеральные государственные учреждения, находящиеся в ведении Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации, для оказания специализированной медицинской помощи, приведенным в приложении к Порядку организации оказания специализированной медицинской помощи, утвержденному приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 16 апреля 2010 г. N 243н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 12 мая 2010 г., регистрационный N 17175), а также при наличии у больного медицинских показаний - в федеральных государственных медицинских организациях, оказывающих специализированную медицинскую помощь, в соответствии с [Порядком](#) направления граждан органами исполнительной власти субъектов Российской Федерации в сфере здравоохранения к месту лечения при наличии медицинских показаний, утвержденным приказом

Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 5 октября 2005 г. N 617 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 27 октября 2005 г., регистрационный N 7115).

17. При наличии у больного медицинских показаний к оказанию высокотехнологичной медицинской помощи направление в медицинскую организацию, оказывающую высокотехнологичную медицинскую помощь, осуществляется в соответствии с [Порядком](#) направления граждан Российской Федерации для оказания высокотехнологичной медицинской помощи за счет бюджетных ассигнований, предусмотренных в федеральном бюджете Министерству здравоохранения и социального развития Российской Федерации, с применением специализированной информационной системы, утвержденным приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 28 декабря 2011 г. N 1689н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 8 февраля 2012 г., регистрационный N 23164).

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

19. Медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь больным, осуществляют свою деятельность в соответствии с [приложениями N 1 - 3](#) к настоящему Порядку.

Приложение N 1
к Порядку оказания
медицинской помощи больным
с врожденными и (или) наследственными
заболеваниями, утвержденному приказом
Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от 15 ноября 2012 г. N 917н

ПРАВИЛА ОРГАНИЗАЦИИ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ (ЦЕНТРА)

1. Настоящие Правила устанавливают порядок организации деятельности медико-генетической консультации (центра) организаций, оказывающих медицинскую помощь (далее - медицинские организации) больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

2. Медико-генетическая консультация (центр) (далее - Консультация) является самостоятельной медицинской организацией или структурным подразделением медицинской организации, создаваемым для осуществления профилактической, консультативной, диагностической и лечебной помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе членам их семей (далее - больные).

3. На должность заведующего Консультацией назначается специалист, соответствующий требованиям, предъявляемым Квалификационными [требованиями](#) к специалистам с высшим и послевузовским медицинским и фармацевтическим образованием в сфере здравоохранения, утвержденными приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 7 июля 2009 г. N 415н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 9 июля 2009 г., регистрационный N 14292), с изменениями, внесенными приказом

Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 26 декабря 2011 г. N 1644н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 18 апреля 2012 г., регистрационный N 23879), по специальностям: "генетика", "терапия", "акушерство и гинекология", "педиатрия", "организация здравоохранения и общественное здоровье".

Заведующий Консультацией назначается на должность учредителем медицинской организации или руководителем медицинской организации, если Консультация создается как структурное подразделение медицинской организации.

4. Структура и штатная численность Консультации устанавливается учредителем медицинской организации или руководителем медицинской организации в случаях, когда Консультация создается как структурное подразделение, исходя из объема проводимой лечебно-диагностической работы, численности обслуживаемого населения и количества родов в год с учетом рекомендуемых штатных нормативов, предусмотренных [приложением N 2](#) к Порядку оказания медицинской помощи больным с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, утвержденному настоящим приказом.

5. Оснащение Консультации осуществляется в соответствии со стандартом оснащения Консультации, предусмотренным [приложением N 3](#) к Порядку оказания медицинской помощи больным с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, утвержденному настоящим приказом.

6. В структуре Консультации рекомендуется предусматривать:

консультативное отделение;

цитогенетическую лабораторию;

лабораторию массового скрининга;

лабораторию селективного скрининга;

лабораторию молекулярно-генетической диагностики;

отделение пренатальной диагностики, включающую кабинет врача-акушера-гинеколога, манипуляционную (операционную), кабинет ультразвуковой диагностики;

процедурную;

помещение для приема образцов крови, мочи и другого биологического материала для лабораторной диагностики наследственных и (или) врожденных заболеваний.

7. В Консультации рекомендуется предусматривать:

административно-хозяйственное отделение;

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

8. Консультация осуществляет следующие функции:

оказание консультативной и лечебно-диагностической помощи больным и членам их семей;

организация и обеспечение неонатального скрининга в целях выявления наследственных заболеваний;

проведение селективного скрининга;

организация взятия образцов крови у беременных для проведения пренатального биохимического скрининга;

проведение пренатального биохимического скрининга беременных первого триместра (1-й этап) с целью пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка;

проведение 2-го (подтверждающего) этапа комплексного обследования беременных с целью пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка;

проведение пренатальной цитогенетической, молекулярно-цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики у женщин, имеющих повышенный риск хромосомных заболеваний у будущего ребенка по результатам комбинированного пренатального скрининга I триместра беременности и ультразвукового исследования во II триместре беременности;

проведение пренатальной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний в отягощенных семьях;

участие в проведении внешней экспертной оценки качества лабораторных исследований, выполняемых при массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания;

организация и оказание методической и консультативной помощи врачам-педиатрам участковым, врачам-терапевтам участковым, врачам акушерам-гинекологам, врачам общей практики (семейным врачам) с целью выявления больных группы риска с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, а также больных с начальными проявлениями наследственных и (или) врожденных заболеваний;

при наличии медицинских показаний - направление больных на консультацию к врачам-специалистам по специальностям, предусмотренным [Номенклатурой](#) специальностей специалистов с высшим и послевузовским медицинским и фармацевтическим образованием в сфере здравоохранения Российской Федерации, утвержденной приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23 апреля 2009 г. N 210н;

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

осуществление диспансерного наблюдения больных, прикрепленных к территории, обслуживаемой Консультацией;

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

организация и проведение санитарно-просветительной работы среди населения по профилактике наследственных и (или) врожденных заболеваний, формированию принципов здорового образа жизни;

участие в разработке и организации выполнения индивидуальных программ реабилитации и лечения больных;

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

участие в проведении анализа основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности больных;

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

ведение учетной и отчетной документации, представление отчетов о деятельности Консультации в установленном порядке.

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

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

Приложение N 2
к Порядку оказания
медицинской помощи больным
с врожденными и (или) наследственными
заболеваниями, утвержденному приказом
Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от 15 ноября 2012 г. N 917н

РЕКОМЕНДУЕМЫЕ ШТАТНЫЕ НОРМАТИВЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ (ЦЕНТРА)

Приложение не приводится

Приложение N 3
к Порядку оказания
медицинской помощи больным
с врожденными и (или) наследственными
заболеваниями, утвержденному приказом
Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от 15 ноября 2012 г. N 917н

СТАНДАРТ
ОСНАЩЕНИЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ (ЦЕНТРА)
(ЗА ИСКЛЮЧЕНИЕМ КОНСУЛЬТАТИВНОГО ОТДЕЛЕНИЯ, ПРОЦЕДУРНОЙ,
ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРИИ, ЛАБОРАТОРИИ МАССОВОГО
СКРИНИНГА, ЛАБОРАТОРИИ СЕЛЕКТИВНОГО СКРИНИНГА, ЛАБОРАТОРИИ
МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ, МАНИПУЛЯЦИОННОЙ
(ОПЕРАЦИОННОЙ), ОТДЕЛЕНИЕ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ
(ВКЛЮЧАЮЩЕЙ КАБИНЕТ ВРАЧА-АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА,
МАНИПУЛЯЦИОННУЮ (ОПЕРАЦИОННУЮ), КАБИНЕТ УЛЬТРАЗВУКОВОЙ
ДИАГНОСТИКИ), ПОМЕЩЕНИЯ ДЛЯ ПРИЕМА ОБРАЗЦОВ КРОВИ, МОЧИ
И ДРУГОГО БИОЛОГИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА ДЛЯ ЛАБОРАТОРНОЙ
ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ И (ИЛИ) ВРОЖДЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ)

Приложение не приводится