

Об утверждении Положения о деятельности медико-генетических консультаций (отделений) в Республике Казахстан

Утративший силу

Приказ и.о. Министра здравоохранения Республики Казахстан от 7 марта 2008 года № 125. Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан 7 апреля 2008 года № 5178. Утратил силу приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704

Сноска. Утратил силу приказом Министра здравоохранения РК от 09.09.2010 № 704 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней со дня его первого официального опубликования).

В соответствии с подпунктом 14) статьи 7 Закона Республики Казахстан "О системе здравоохранения", а также в целях совершенствования деятельности медико-генетических консультаций (отделений) в Республике Казахстан,

ПРИКАЗЫВАЮ :

1. Утвердить Положение о деятельности медико-генетических консультаций (отделений) в Республике Казахстан, согласно приложению к настоящему приказу.

2. Департаменту лечебно-профилактической работы (Исмаилов Ж.К.), направить настоящий приказ на государственную регистрацию в Министерство юстиции Республики Казахстан.

3. Департаменту организационно-правового обеспечения (Мухамеджанов Ж.М.) после государственной регистрации настоящего приказа обеспечить его опубликование в официальных средствах массовой информации.

4. Руководителям департаментов здравоохранения областей, городов Алматы и Астана (по согласованию) обеспечить деятельность медико-генетических консультаций (отделений) согласно настоящему приказу.

5. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на вице-министра здравоохранения Республики Казахстан Омарова К. Т.

6. Настоящий приказ вводится в действие по истечении десяти дней после дня их первого официального опубликования.

И.о. Министра

К. Омаров

У т в е р ж д е н о

приказом Министра здравоохранения

Р е с п у б л и к и К а з а х с т а н

от 7 марта 2008 года N 125

Положение о деятельности медико-генетических консультаций (отделений) в Республике Казахстан

1. Общие положения

1. Настоящее Положение определяет организацию деятельности медико-генетических консультаций (отделений) в Республики Казахстан (далее - МГК).

2. МГК создаются с целью оказания медицинской помощи населению, в том числе с использованием современных медицинских технологий по диагностике, профилактике наследственных и врожденных заболеваний.

3. МГК могут быть организованы как самостоятельная организация здравоохранения или являться ее структурным подразделением (отделением).

4. МГК могут использоваться в качестве клинической базы научных, высших и средних медицинских образовательных организаций и организаций дополнительного медицинского образования.

2. Функции МГК

5. МГК оказывают консультативно-диагностические, профилактические услуги и информационно-просветительскую работу по вопросам врожденной и наследственной болезни.

6. Функционирование МГК происходит по уровням и охватывает районный, городской, областной, республиканский уровни, обеспечивая максимальное приближение к месту жительства обслуживаемого населения.

7. МГК районного (городского) уровня осуществляет следующее:

1) проводит выявление заболеваний и состояний лиц,отягощенных наследственной и врожденной болезнью, направление в областной МГК;

2) распространение медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения района (города);

3) генетические скрининговые обследования беременных на генетические нарушения плода;

4) генетический скрининг новорожденных не позднее 4-5 дня жизни;

5) направление беременных и новорожденных в областные МГК для проведения инвазивной диагностики и лечения, больных с фенилкетонурией (далее - ФКУ) и врожденным гипотериозом (далее - ВГ) при выявлении заболевания в результате скрининга;

б) проводят статистический учет лиц с наследственными и врожденными заболеваниями, готовят и сдают отчетную информацию в территориальный орган здравоохранения.

8. МГК областного уровня осуществляют:

1) медико-генетическое консультирование лиц с наследственным и врожденным заболеванием, используя при уточнении диагноза клинико-генеалогический анализ (метод медицинской генетики, основанный на комплексной оценке семейного анамнеза, данных клинического обследования и родословной семьи, позволяющей установить наследственный характер и тип наследования признака или болезни), фенотипический осмотр (метод медицинской генетики, основанный на описании и анализе фенотипа обследуемого лица), синдромологический метод (метод клинической генетики, основанный на комплексной оценке данных клинико-генеалогического анализа, фенотипического осмотра, клинического инструментального и лабораторного исследований для диагностики синдрома (болезни) наследственного характера), цитогенетические методы исследования (группа методов в медицинской генетике, предназначенная для изучения структуры хромосомного набора (кариотипа) или отдельных хромосом в клетках тканей живого организма);

2) пренатальный скрининг беременных на хромосомные болезни и врожденные пороки развития на основе ультразвукового исследования, иммуно-флюоресцентного анализа оценки материнских сывороточных маркеров (плазменный протеин, связанный с беременностью, альфа-фетопротеин, в-единицы хорионического гонадотропина, неконъюгированный эстрадиол и иных методов исследования);

3) пренатальную диагностику распространенных наследственных и врожденных болезней на основе 3-х кратного ультразвукового скрининга (1 - этап скрининговый, 2 этап - подтверждающее УЗИ в областных МГК), а также проведение инвазивных процедур и пренатально-цитогенетической диагностики хромосомных болезней в группе беременных высокого риска по возможной хромосомной патологии внутриутробного плода;

4) селективный скрининг лиц на наследственные болезни обмена веществ;

5) ведение мониторинга врожденных пороков развития (далее - ВПР) у новорожденных;

6) направление лиц со сложными случаями генетической болезни в республиканскую МГК для уточнения диагноза, проведения генетических исследований и медико-генетического консультирования;

7) информационно-просветительская работа по вопросам медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения совместно с центрами формирования здорового образа жизни;

8) методическое руководство и практическая помощь районным (городским) МГК;

9) проводят статистический учет лиц с наследственными и врожденными заболеваниями, готовят и сдают отчетную информацию в территориальный орган здравоохранения.

9. Республиканские МГК осуществляют:

1) консультирование сложных случаев генетической болезни, с использованием цитогенетических, биохимических, молекулярно-генетических и иных видов диагностики сложных и редких случаев наследственных болезней;

2) методическое руководство и практическую помощь областным и региональным МГК;

3) анализ деятельности организаций МГК и разработку мероприятий по совершенствованию организационных форм их работы в области проведения скрининга беременных и новорожденных на генетические нарушения, в том числе путем выездов с целью проведения необходимых организационных мероприятий на местах;

4) координацию работы МГК в организации материнского биохимического сывороточного скрининга с проведением инвазивных процедур, в проведении скрининга новорожденных на ФКУ и ВГ на территории Республики Казахстан;

5) оказание организационно-методической и консультативной помощи региональным МГК по ведению мониторинга ВПР у новорожденных, контроля медико-генетической ситуации и эффективности генетического скрининга на территории Республики Казахстан;

6) разработку планов по подготовке и проведению повышения квалификации медицинских работников МГК;

7) проведение научно-исследовательских работ, направленных на изучение врожденных и наследственных заболеваний, оценку медико-генетических последствий неблагоприятного влияния экологических факторов в регионах Республики Казахстан, медико-генетическое консультирование, генетический скрининг, разработку, апробацию и внедрение новых методов диагностики, лечения и реабилитации лиц с генетическими болезнями, подготовку информационных материалов с целью повышения медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения;

8) проводят статистический учет лиц с наследственными и врожденными заболеваниями, готовят и сдают отчетную информацию в центральный государственный орган здравоохранения.

3. Рекомендуемая структура МГК

10. МГК районного (городского) уровня предусматривает должность врача, имеющего сертификат специалиста по медицинской генетике.

11. Областная МГК включает:

- 1) отделение медико-генетического консультирования;
- 2) лабораторию цитогенетической диагностики;
- 3) лабораторию неонатального и биохимического скрининга на наследственные болезни обмена веществ;
- 4) лабораторию пренатальной диагностики;
- 5) организационно-методический отдел областной МГК.

12. Республиканская МГК (отдел) включают:

- 1) отделение медико-генетического консультирования;
- 2) лабораторию цитогенетической диагностики;
- 3) лабораторию диагностики наследственных болезней обмена веществ;
- 4) лабораторию скрининга на ФКУ и ВГ;
- 5) лабораторию пренатальной диагностики;
- 6) лабораторию молекулярно-генетической диагностики;
- 7) организационно-методический отдел республиканских МГК.

4. Организация работы МГК

13. Виды деятельности медико-генетического консультативного отделения:

1) оценка прогноза потомства в наследственно-отягощенных семьях, уточнение диагноза наследственного заболевания, синдромальная диагностика множественных врожденных пороков развития, объяснение медико-генетического прогноза в доступной для консультирующихся лиц форме;

2) ведение мониторинга новорожденных с врожденными пороками развития, а также учет лиц с наследственными болезнями и формирование потока пациентов в МГК путем контакта с районными (городскими) медицинскими работниками, на которых возложены функциональные обязанности по медицинской генетике;

3) участие в проведении пренатального и неонатального скрининга на территории обслуживания;

4) преемственность с организациями здравоохранения первичной медико-санитарной помощи.

14. Виды деятельности цитогенетической лаборатории:

1) проведение цитогенетического обследования лиц с подозрением на хромосомную болезнь;

2) ведение регистра семей и больных с врожденной и наследственной болезнью;

3) цитогенетическая пренатальная диагностика.

15. Виды деятельности лаборатории диагностики наследственных заболеваний обмена веществ:

- 1) проведение диагностики наследственных болезней по показаниям;
- 2) направление выявленных больных с наследственными болезнями на лечение;
- 3) ведение регистра семей с наследственной болезнью обмена веществ.

16. Виды деятельности лаборатории неонатального скрининга на ФКУ и ВГ:

- 1) организационно-методическая помощь, организация и контроль за проведением скрининга новорожденных на ФКУ и ВГ в регионах;
- 2) подтверждение диагноза у новорожденных с подозрением на ФКУ и ВГ, выявленные неонатальным скринингом, консультирование этих семей;
- 3) биохимический контроль лечения и диетотерапии больных;
- 4) контроль за ведением регистра семей, отягощенных ФКУ и ВГ в Республике Казахстан.

17. Виды деятельности лаборатории пренатальной диагностики:

- 1) подтверждающая диагностика распространенных форм врожденных пороков развития методами ультразвукового обследования плода;
- 2) мониторинг скрининга беременных на сывороточные маркеры риска болезни Дауна и врожденные пороки развития центральной нервной системы;
- 3) проведение инвазивных процедур в группах беременных с высоким генетическим риском поражения плода, хромосомных болезней плода;
- 4) контроль за ведением регистра беременных с выявленными отклонениями в программе генетического скрининга.

18. Виды деятельности лаборатории молекулярно-генетической диагностики:

- 1) проведение пренатальной молекулярно-генетической диагностики наследственных и наследственно расположенных болезней;
- 2) ведение регистра больных и создание архива ДНК;
- 3) разработка, апробация и внедрение новых молекулярно-генетических методов диагностики больных с наследственными заболеваниями;
- 4) подготовка информационных материалов с целью повышения медико-генетических знаний в области молекулярной генетики среди медицинских работников и населения.

19. Организационно-методический отдел областной МГК:

- 1) составляет и ведет мониторинг ВПР у новорожденных на территории области;
- 2) оказывает организационно-методическую и консультативную помощь сельским районам области по ведению мониторинга;

3) осуществляет передачу мониторинга на центральный сервер мониторинга ВПР республики;

4) проводят статистический учет лиц с наследственными и врожденными заболеваниями, готовят и сдают отчетную информацию в территориальный орган здравоохранения и республиканскую МГК;

5) осуществляет методическое руководство по проведению генетического скрининга беременных и новорожденных на территории области;

6) обучает медицинский персонал организации охраны материнства и детства правилам проведения скрининга;

7) осуществляет заказ и контролирует своевременность доставки реактивов, необходимых для проведения генетического скрининга беременных и новорожденных, медико-генетического консультирования, а также необходимых лечебных продуктов для больных ФКУ, состоящих на учете в областной МГК;

8) разрабатывает планы по подготовке и проведению повышения квалификации медицинских работников в области медико-генетического консультирования;

9) готовит и выпускает информационные материалы с целью повышения медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения;

10) проводит анализ деятельности областной МГК;

11) разрабатывает мероприятия по совершенствованию организационных форм в области генетического скрининга и медико-генетического консультирования;

12) осуществляет выезд в сельские районы с целью проведения организационных мероприятий.

20. Организационно-методический отдел для республиканских МГК:

1) проводит анализ деятельности областных МГК;

2) разрабатывает мероприятия по совершенствованию организационных форм в области генетического скрининга и медико-генетического консультирования;

3) ведет мониторинг ВПР на территории республики;

4) оказывает организационно-методическую и консультативную помощь областным МГК по ведению мониторинга ВПР у новорожденных;

5) ежеквартально проводит статистический учет лиц с наследственными и врожденными заболеваниями, готовит отчетную документацию о деятельности медико-генетической службы республики в центральный государственный орган здравоохранения;

6) осуществляет методическое руководство по генетическому скринингу беременных и новорожденных на территории республики;

7) проводит тренинги, семинары, курсы тематического усовершенствования по правилам проведения генетического скрининга;

8) проводит контроль обеспеченности и своевременности доставки реактивов, необходимых для генетического скрининга беременных и новорожденных, медико-генетического консультирования, а также необходимых лечебных продуктов для больных ФКУ на территории республики;

9) разрабатывает планы по подготовке и проведению повышения квалификации медицинских работников в области медико-генетического консультирования;

10) проводит разработку, апробацию по внедрению новых методов диагностики, лечения и реабилитации лиц с генетическими болезнями;

11) готовит информационные материалы с целью повышения медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения;

12) осуществляет выезд в регионы с высокими показателями врожденной и наследственной патологией с целью изучения причин и проведения организационных мероприятий.