



1-10-70...
01.01.88

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УРСР

Н А К А З

29.01.88

№ 18

м. Київ

О регистрации врожденных пороков развития у новорожденных в родовспомогательных учреждениях республики.

С целью улучшения регистрации врожденных пороков развития и улучшения медико-генетической помощи населению республики, профилактики наследственной патологии, снижения перинатальной смертности ПРИКАЗЫВАЮ:

I. Заведующим отделами здравоохранения облисполкомов, начальнику управления здравоохранения Киевского горисполкома, заведующему отделом здравоохранения Севастопольского горисполкома:

I.1. Обеспечить с 01.01.88 г. регистрацию врожденных пороков развития у новорожденных (плодов) в родовспомогательных учреждениях республики (согласно перечня, представленного в приложении № I) с обязательным введением учетной формы № ВР 380/88/5, утвержденной Минздравом СССР 18.01.88 г. № 08-6/19-6, сроком на 5 лет до 1992 года включительно. (приложение № 2).

I.2. Организовать проведение вскрытий мертворожденных и умерших новорожденных, имевших врожденные пороки развития, с целью патолого-анатомической верификации клинических диагнозов.

I.3. Обеспечить своевременное направление "Извещений о рождении ребенка (плода) с врожденными пороками развития" в сроки установленные инструкцией к его заполнению (приложение № 3) в межобластные медико-генетические консультации (центры) (приложение № 4).

Контроль за исполнением приказа возложить на начальника Управления лечебно-профилактической помощи детям и матерям т.Розумееву Г.И. и руководителя Республиканского бюро (центра) медстатистики т.Миценко А.Н.

Заместитель министра



А.М.Касьяненко

П Е Р Е Ч Е Н Ь

врожденных пороков развития (аномалий развития),
обусловленных генетически и подлежащих обяза-
тельной регистрации.

1. Болезнь Дауна.
 2. Множественные врожденные пороки развития.
 3. Анэнцефалия.
 4. Микроцефалия.
 5. Гидроцефалия.
 6. Черепно-мозговая грыжа.
 7. Спинальная грыжа.
 8. Расщелина губы.
 9. Расщелина неба,
 10. Полидактилия,
 11. Синдактилия.
 12. Пороки конечностей с отсутствием любой части.
 13. Дефект брюшной стенки.
 14. Атрезия пищевода или трахеопищеводный свищ.
 15. Атрезия ануса или прямой кишки.
 16. Гипоспадия.
- Прочие пороки.

Начальник Управления леч-
профпомощи детям и матерям

Г.И.Разумеева.

КОД ФОРМЫ ПО ОКУД : : : : :
 КОД УЧРЕЖДЕНИЯ ПО ОКПО : : : : : : : :

МИНЗДРАВ СССР

МЕДИЦИНСКАЯ ДОКУМЕНТАЦИЯ ФОРМА
 № : В : р : : 3 : 8 : 0 : / : 8 : 8 : / : 5 :
 УТВ. МИНЗДРАВОМ СССР : 1 : 8 : : 0 : 1 : : 8 : 8 :
 № : 0 : 8 : : 6 : / : 1 : 9 : : 6 :

Корешок извещения о рождении ребенка (плода)
 с врожденными пороками развития (остается в стационаре).

- Извещение направлено в _____
1. Фамилия, имя, отчество матери _____
 2. № истории родов _____
 3. Дата родов _____
 4. Дата выписки, смерти, перевода _____
(нужное подчеркнуть)
 5. Диагноз у ребенка (плода) _____
 6. Фамилия, имя, отчество врача, заполнившего извещение _____
 7. Дата заполнения " " 19__ г. _____

_____ линия отреза _____

Извещение о рождении ребенка (плода) с врожденными пороками развития (направляется в областную медико-генетическую консультацию (кабинет)).

- Фамилия, имя, отчество матери _____
- Адрес: 1. _____ область _____ I
 2. _____ район _____ 2
- _____ населенный пункт, улица, дом №, кв. № _____
3. № истории родов _____
 4. Дата рождения ребенка (плода): год _____ месяц _____
число _____ час _____ 4
 5. Пол ребенка (плода): мужской 1, женский 2 _____ 5
 6. Вес ребенка (плода) _____ 6
 7. Родился: живым 1, мертвым 2 _____ 7
 8. Диагноз _____ 8
- (в случае множественных пороков развития, перечислить все пороки)
9. Дата выписки, смерти, перевода в др. учреждения:
(нужное подчеркнуть) год _____ месяц _____ : : : : : 9
число _____
 10. Возраст матери: год _____ месяц _____ : : : : : 10
число _____
 11. Возраст отца: год _____ месяц _____ : : : : : 11
число _____
 12. Беременность по счету _____ : : : 12
 13. Исходы предыдущих беременностей _____
 14. Течение настоящей беременности _____
 15. Извещение заполнено: наименованием ЛПУ _____
ФИО, должность врача, заполнившего извещение _____
 16. " " " " 19__ г. _____

И Н С Т Р У К Ц И Я

по заполнению "Извещения о рождении ребенка (плода) с врожденными пороками развития".

1. Извещение о рождении ребенка (плода) с врожденными пороками развития предназначено для изучения наследственной патологии, разработки мероприятий в целях возможной ее профилактики и улучшения медико-генетической помощи.

2. Извещение заполняется в день выписки, перевода или смерти новорожденного (плода) с врожденными пороками развития и направляется с трехдневный срок в областную медико-генетическую консультацию (кабинет) или при отсутствии в области в межобластную медико-генетическую консультацию (центр):

- на живорожденных заполняется врачом неонатологом отделения (палаты) новорожденных,
- на мертворожденных или умерших новорожденных (плодов) - врачом патологоанатомом (если вскрытие не производится, то соответственно врачом акушером-гинекологом или неонатологом).

Корешок извещения остается в учреждении, где происходили роды, и хранится в кабинете учета и медицинской статистики.

3. Извещение заполняется при рождении новорожденного (плода) массой 500 г. и более.

4. Извещение заполняется на основании истории развития новорожденного (уч.ф.№ 097/у): пп. I-I2, I4; истории родов (уч.ф.№ 096/у): п. I3; и со слов матери: п. II.

5. Бланк предусмотрен для ручной и машинной обработки.

6. При кодировке используются общепринятые классификаторы, применяемые в ОАСУ "Здравоохранение":

- кодировка области, района - в соответствии классификатора территорий и административно-территориального деления,
- кодировка заболеваний - в соответствии с МКБ-IX пересмотра,
- дата рождения (перевода, смерти) - в соответствии с общепринятым определением:

две первые графы - две последние цифры года, две средние графы - месяц, две последние графы - число

Например: 1987 год март месяц 20 число следует записать

87 03 20

Начальник отдела

Л.А.Мачинская

П Е Р Е Ч Е Н Ь

**межобластных медико-генетических центров и
обслуживаемых ими областей, городов
(согласно приказа МЗ УССР от 28.12.1983 г.
№ 767)**

№№ : п/п :	Межобластные медико- генетические центры :	Обслуживаемые области, города
1.	г.Киев (детская специа- лизированная б-ца № 14)	г.Киев Киевская
2.	г.Симферополь	Крымская Херсонская Одесская г.Севастополь
3.	г.Харьков	Харьковская Сумская Полтавская Черниговская
4.	г.Кривой Рог	Днепропетровская Кировоградская Николаевская Черкасская Запорожская
5.	г.Львов	Львовская Волынская Ив.-Франковская Хмельницкая Тернопольская Черновицкая Ровенская
6.	г.Донецк	Донецкая Ворошиловградская

Житомирская, Винницкая области обслуживаются Республиканским центром по медико-генетическому консультированию при Киевском НИИ педиатрии, акушерства и гинекологии.

Начальник Управления лечпроф-
помощи детям и матерям

Г.И.Разумеева



МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УРСР

Н А К А З

18.10.88

№ 203

м. Київ

О мерах по улучшению медико-генетической помощи в Украинской ССР

В структуре заболеваемости населения республики с временной и стойкой утратой трудоспособности значительный удельный вес занимает генетически обусловленная патология, в том числе врожденные пороки развития. Вступление в брак лиц с указанными нарушениями отрицательно сказывается на потомстве и в целом на здоровье населения и трудовых ресурсах. Наследственные и врожденные заболевания являются одной из ведущих причин высокой детской смертности. Повышение перинатальной смертности в УССР в 25% обусловлено наследственной патологией. На возникновение указанной патологии отрицательно сказывается растущее загрязнение окружающей среды, изменения аналогичной обстановки.

Вместе с тем медико-генетическая помощь населению в Украинской ССР развивается медленно. Программа по скринингу выываемых и курябельных моногенных заболеваний (фенилкетонурия, гипотиреоз, наследственный гипотиреоз и др.), предусмотренная приказом Минздрава УССР № 488 для первичной акушерской службы, не реализована, а обследование фенилкетонурии по методу Гатри в родильных домах проводится лишь в гг.Кривом Роге, Симферополе, Харькове, Львове. Недостаточно внедрены новейшие методы пренатальной диагностики. Не создан единый регистр врожденной и наследственной патологии.

Не организовано генетическое консультирование больных с наследственно обусловленными видами болезней - сердечно-сосудистыми, онкологическими, гематологическими, неврологическими, нарушениями слуха и др. В медицинских учреждениях не налажена диспансеризация родственников больных с мультифакториальной патологией.

Отсутствует неудовлетворительная материально-техническая база медико-генетических центров и кабинетов.

ческих центров и кабинетов. Слабо ведется подготовка врачей и лаборантов-генетиков, а также специалистов со средним образованием. Материальные нормы функционирования медико-генетических центров устаревают вне зависимости от объема работы.

Главные специалисты отделов здравоохранения Минздрава УССР и практикующие врачи, прежде всего педиатры, акушеры, терапевты, кардиологи, невропатологи, урологи, окулисты и психиатры плохо ориентируются в наследственной патологии, не используют возможности медико-генетического консультирования больных.

Научные исследования в области медицинской генетики ведутся разрозненно во многих маломощных научных подразделениях и вузах, не обеспечиваемых квалифицированными кадрами и современным оборудованием. Отсутствует должная координация с научными учреждениями АН УССР и АМН СССР.

Неудовлетворительно проводится санитарное просвещение населения по профилактике врожденных и наследственных заболеваний.

С целью дальнейшего развития медицинской генетики в Украинской ССР

УТВЕРЖДАЮ:

Основные приоритетные научно-практические направления в развитии медицинской генетики в республике:

- эпидемиология врожденных, наследственных заболеваний, их диагностика и лечение с применением методов молекулярной генетики и биотехнологии;

- генетический мониторинг в связи с изменением экологической обстановки;

- медицинскую биотехнологию;

- генетику мультифакториальных заболеваний (атеросклероз, нефрозы);

- генетические аспекты репродуктивной функции человека.

1. Структуру медико-генетической службы УССР (приложение № 1).

2. Сеть межобластных медико-генетических центров в УССР (МЦГ) (приложение № 2).

3. Задача по развитию сети консультативных кабинетов по медицинской генетике в УССР (приложение № 3).

4. Рекомендуемые штатные нормативы медицинского персонала межобластных медико-генетических центров, областных и районных консультативных кабинетов по медицинской генетике (приложения № 4,5).

5. Нормы затрат рабочего времени и расхода реактивов в медико-генетических консультативных кабинетах и центрах республики (приложение № 6).

6. Положение о порядке выявления случаев наследственной и врожденной патологии в лечебных учреждениях республики (приложение № 7).

7. Перечень необходимого медицинского оборудования и химических реактивов по оснащению межобластных медико-генетических центров (приложение № 8).

8. Планирование расхода спиртов на цитологические исследования (приложение № 9).

9. Перечень научно-исследовательских и медицинских институтов, оказывающих консультативную и лечебно-диагностическую помощь больным с наследственными и врожденными заболеваниями (приложение № 10).

10. Задание по подготовке врачей на базе межобластных медико-генетических центров и Киевского НИИ педиатрии, акушерства и гинекологии (приложение № 11).

II. Состав Координационного совета по медицинской генетике (приложение № 12).

ПРИКАЗЫВАЮ:

I. Заведующим отделами здравоохранения облисполкомов, Севастопольского горисполкома, начальнику Управления здравоохранения Киевского горисполкома:

I.1. Рассмотреть состояние медико-генетической помощи населению на заседаниях коллегий отделов здравоохранения исполкомов в ноябре-декабре 1988 г.

I.2. Организовать до 01.01.1989 г. районные (межрайонные) консультативные кабинеты по медицинской генетике из расчета I кабинет на 300 тыс. жителей (приложение № 3), укомплектовать их должности из внутренних резервов базовых учреждений (центральных районных и городских больниц) в соответствии со штатным расписанием согласно приложению № 5.

1.3. Завершить в 1989—1990 гг. создание материально-технической базы межобластных медико-генетических центров, их техническое и кадровое обеспечение; организовать кабинеты пренатальной диагностики с тем, чтобы к 1985 году выдать массовый скрининг беременных и диагностику хромосомной патологии плода в сроке 8—10 недель беременности у женщин в возрасте 35 лет и старше.

1.4. До 01.01.1989 г. назначить выездных главных специалистов обл(гор)администраций по медицинской генетике из числа заведующих межобластными медико-генетическими центрами (кабинетами).

Включить выездных главных специалистов по медицинской генетике в состав аттестационных комиссий по акушерству и гинекологии, педиатрии, психиатрии, эндокринологии, неврологии, онкологии.

1.5. Обеспечить регистрацию врожденных и наследственных заболеваний в родозащитных, гинекологических стационарах, конских консультаций и в детских поликлиниках путем заполнения учетной формы 005-2/у "таблиц уточненного диагноза" и кодировать их в соответствии с международной классификацией болезней и причин смерти IX пересмотра.

1.6. Создать в течение 1989 г. при детских областных (городских) больницах централизованные детскую педиатрию, усовершенствованную специализацию, проводимую подготовку по детской патологической анатомии и медицинской генетике.

1.7 Обеспечить беспрепятственную госпитализацию в профильные клиники, специализированные отделения областных больниц, родильных домов лиц, направляемых медико-генетическими центрами (кабинетами) для углубленного обследования и лечения.

2. Заведующим отделами здравоохранения облисполкомов, Севастопольского горисполкома, начальнику управления здравоохранения Киевского горисполкома, директору Киевского НИИ акушерства, гинекологии и педиатрии (г. Лукьянова Е.М.), заведующим межобластными медико-генетическими центрами в течение 1989—90 гг. обеспечить:

- обучение врачей педиатров, акушеров-гинекологов по актуальным вопросам медицинской генетики (семейные циклы) на базе медико-генетических центров в соответствии с приложением 5 II;

- массовый скрининг новорожденных на фенилкетонурию при помощи теста Гатри в прикрепленных регионах.

3. Заведущему отделом здравоохранения облкомсомола, Севастопольского горисполкома, начальнику управления здравоохранения Киевского горисполкома, ректорам медицинских институтов, директорам научно-исследовательских институтов использовать имеющуюся аппаратуру УЗ сканирования на менее 3 часов ежедневно для массового скрининга беременных с целью выявления врожденных пороков развития.

4. Заведущему отделом здравоохранения Киевского облисполкома г.Авраменко А.И. и начальнику Управления здравоохранения Киевского горисполкома г.Аллыченко В.М. открыть до 01.01.1989 г. в г.Киеве межобластной медико-генетический центр на базе ДСКБ 5 I4 со штатным расписанием согласно приложению 4 и закреплением региона обслуживания согласно приложению 2 настоящего приказа.

5. Заведущему отделом здравоохранения Львовского облисполкома г.Балиску А.И., директору Львовского НИИ педиатрии, акушерства и наследственной патологии г.Гинтейко О.З. создать во Львовском межобластном медико-генетическом центре оргштатотдел с целью координации работы различных звеньев медико-генетической службы республики.

6. Начальнику Главного управления научно-исследовательских работ г.Ласочнику С.И., Главного планово-экономического управления г.Кирин И.И., директору Львовского НИИ педиатрии, акушерства и наследственной патологии г.Гинтейко О.З. организовать до 01.01.1989 г. лабораторию эпидемиологии наследственных заболеваний и до 01.01.1990 г. в структуре Львовского НИИ педиатрии, акушерства и наследственной патологии - лабораторию молекулярной генетики человека.

7. Заведущим отделами здравоохранения облисполкомов, Савастопольского горисполкома, начальнику управления здравоохранения Киевского горисполкома, начальникам Главных управлений научно-исследовательских работ, лечебно-профилактическим детям и матерям, главным специалистам Минздрава УССР обеспечить своевременное и в полном объеме внедрение результатов научно-исследовательских работ по республиканской отраслевой программе "Медицинская генетика".

8. Начальнику Главного управления научно-исследовательских работ г.Пасечнику С.И., председателю НИИ "Медицинская генетика" г.Гватальне О.З.:

- обеспечить в 1989-1991 гг. научные эпидемиологические исследования наследственной патологии в республике;
- оформить до 31.01.1989 г. авторский коллектив для подготовки руководства по наследственной патологии в помощь практическим врачам. Разработать с 1989 г. методологию диагностики заболеваний женщин и детей с врожденной и наследственной патологией.

9. Главному плано-экономическому управлению (г.Крик Л.Н.)

- предусмотреть в 1989 г. прирост 200 кооп. Львовскому НИИ педиатрии, акушерства и наследственной патологии для создания клинической базы и решить вопрос их финансирования;
- решить в установленном порядке вопрос о четком возмещении расходов по оборудованию населения Донецкому, Криворожскому, Сняферопольскому, Львовскому, Киевскому и Харьковскому научно-генетическим центрам за счет отдален здравоохранения закрепленных областей.

10. Начальнику управления учебных заведений г.Тулякову В.А. подготовить к 25.10.1988 г. заседание перед Минздравом СССР об организации кафедры медицинской генетики при Киевском ИУВ на базе работающего курса по медицинской генетике.

11. Директорам НИИ обеспечить консультативную и лечебную помощь больным с наследственной и врожденной патологией по профилю институтов (приложение 3 9) и остальные соответствующие регистры.

12. Республиканскому центру медицинской статистики /т. Мищенко А.Н./ до 01.II.1988 г. подготовить предложения Госкомстату УССР о введении временной отчетности по частоте спонтанных аборт, бесплодных браков, числу детей с впервые в жизни установленным диагнозом ретинобластомы и нефробластомы в Днепропетровской, Львовской, Харьковской областях и г.Киеве.

13. Директору Киевского НИИ общей и коммунальной гигиены т. Шандале М.Г. к 01.II.1989 г. представить в МЗ УССР предложения по организации генетического мониторинга в связи с изменением экологической обстановки.

14. Киевскому НИИ эпидемиологии и инфекционных болезней /т. Фролову А.Ф./ в 1989 - 1995 гг. разработать методы коррекции иммунодефицитных состояний наследственной и вирусной этиологии.

15. Поручить начальникам Главных управлений - "Укрглавмедтехника", лечпрофпомощи, лечпрофпомощи детям и матерям МЗ УССР т.т. Харабашу Е.М., Коалюку В.М., Разумеевой Г.И. :
- до 01.II.1988 г. подготовить обоснование в МЗ СССР о выделении высокоразрешающих оптических микроскопов, УЗ - скенеров, реактивов для проведения цитогенетической и биохимической диагностики ;

- принять меры по обеспечению указанной аппаратурой и реактивами межобластные медико-генетические центры / приложение №8/.

16. Начальнику Главного аптечного управления т. Волоху Д.С. обеспечить максимальное удовлетворение заявок отделов здравоохранения облисполкомов и управления Киевского горисполкома на диетический продукт питания /берлофен/ и другие препараты.

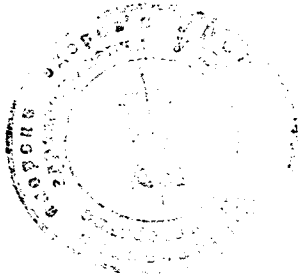
17. Начальнику управления кадров, учебных заведений и социального развития т. Туманову В.А. ходатайствовать перед Главным управлением учебных заведений Минздрава СССР о включении в программы последипломной подготовки врачей всех специальностей вопросов клинической генетики.

18.Республіканському дому санітарного просвіщення (г.Мовчанік В.О.), РІК "Медицинская генетика" (г.Гнатейко О.З.), главному редактору журналу "Педіатрія, акушерство і гінекологія" (г.Сидаников В.М.):

- забезпечити широку пропаганду медико-генетических знань серед населення;
- ввести в журнал "Педіатрія, акушерства і гінекологія" розділ "Медицинская генетика".

Контроль за виконанням настоящего приказа возложить на первого заместителя министра г.Сердюка А.М.

Министр



А.В.Романенко

СТРУКТУРА
медико-генетической службы УССР

Медико-генетическая помощь населению Украинской ССР оказывается специалистами районных /межрайонных/, областных консультативных кабинетов по медицинской генетике /ККМГ/, межобластных медико-генетических центров /ММГЦ/ и клинических НИИ Минздрава УССР и АН УССР, мединституты, институты усовершенствования врачей и лечебных учреждений республики.

I. Районные /межрайонные/ ККМГ активного выявления лиц с подозрением на наследственную патологию и формирования потоков таких больных в областной ККМГ и межобластной медико-генетический центр. Районные /межрайонные/ ККМГ организуются на территории с населением 300 000 жителей, регион их деятельности определяется соответствующим приказом областного отдела здравоохранения. Районные /межрайонные/ ККМГ располагаются на базе центральных районных больниц и городских больниц и являются структурными подразделениями этих учреждений. Штаты ККМГ комплектуются из внутренних резервов базовых учреждений врачами /педиатрами и акушерами-гинекологами/, прошедшими специализацию по медицинской генетике. Ответственность за организацию работы ККМГ возлагается на руководителей базовых лечебных учреждений. В задачи районных /межрайонных/ ККМГ входит:

I.1. Консультативный прием семей /отдельных лиц/ с подозрением на генетически обусловленную патологию и постановка предварительного диагноза. Решение вопроса о целесообразности уточнения диагноза в областном ККМГ и ММГЦ, направление больных в эти учреждения.

I.2. Организация и ведение регистра семей с наследственной патологией и врожденными пороками развития. Текущая регистрация врожденных пороков развития в роддомах и проведение их синдромальной диагностики /в том числе с аномалиями половой дифференцировки/. Своевременное направление таких семей в областной ККМГ и ММГЦ для уточнения диагноза и последующего проведения прогнозирования потомства, пренатальной диагностики и решения вопроса о лечении больного.

1.3. Диспансерное наблюдение за семьями с наследственной патологией с целью проспективного консультирования.

1.4. Участие в анализе всех случаев мертворождения, перинатальной и детской смертности в регионе.

1.5. Участие в анализе частоты и структуры спонтанных абортс.

1.6. Контроль за проведением массовых скринирующих программ по выявлению случаев наследственной патологии в роддомх /фенилкетонурия и др./.

1.7. Пропаганда медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения.

1.8. Составление отчета о проведенной работе и направление его в областной ККМГ один раз в квартал.

2. Областные ККМГ призваны координировать усилия районных /межрайонных/ ККМГ и осуществлять квалифицированное медико-генетическое консультирование населения области. ККМГ организуются областными отделами здравоохранения на базе областных больниц. Кабинеты врачей генетиков оснащаются оборудованием, необходимым для ведения клинического приема. Ответственность за организацию областного ККМГ возлагается на руководителя базового учреждения. В областных центрах, на территории которых функционирует ММГЦ, областные ККМГ не организуются. Штаты областных ККМГ комплектуются из резерва областного отдела здравоохранения врачами-генетиками, гинекологами высокой квалификации, прошедшими специализацию по медицинской генетике. Заведующий ККМГ является внештатным специалистом областного отдела здравоохранения по медицинской генетике.

В задачи областного ККМГ входят:

2.1. Медико-генетическое консультирование семей /отдельных лиц/ по поводу прогноза потомства в случаях, не требующих специального лабораторно-генетического исследования. Уведомление районных /межрайонных/ ККМГ о результатах консультирования направленных семей.

2.2. Направление пациентов в ММГЦ для уточнения диагноза, углубленного клинического и инструментально-лабораторного обследования, проведение мероприятий по пренатальной диагностике и решение вопроса о коррекции врожденной и наследственной патологии.

2.3. Координация усилий районных /межрайонных/ ККМГ по организации и ведению регистров семей с врожденными и наследственными заболеваниями. Создание областного регистра семей с генетически обусловленной патологией.

2.4. Активное выявление больных с наследственной патологией в контингенте пациентов областной больницы и женских консультаций областного центра.

2.5. Контроль за проведением текущей регистрации врожденных пороков развития в роддомах области. Обобщение и анализ данных, поступающих из районных /межрайонных/ ККМГ.

2.6. Участие в анализе всех случаев перинатальной и детской смертности во вверенном регионе.

2.7. Участие в анализе частоты и структуры спонтанных абортов.

2.8. Проведение ультразвуковой пренатальной диагностики и цитогенетического обследования в регионе с рождаемостью от 20 до 100 тыс. в год.

2.9. Проведение селективного скрининга на наследственную патологию и контроль за проведением массовых скринирующих программ по выявлению случаев наследственной патологии в роддомах.

2.10. Диспансерное наблюдение за пациентами из контингента регистра семей с наследственной патологией /фенилкетонурией/. Контроль за выполнением лечебно-корректирующих мероприятий. Своевременное направление таких семей в ММГЦ для проведения мероприятий по пренатальной диагностике наследственной и врожденной патологии.

2.11. Пропаганда медико-генетических знаний среди медработников и населения.

2.12. Обобщение отчетной документации, поступающие из районных /межрайонных/ ККМГ. Направление сводных отчетов в ММГЦ 2 раза в год.

3. Межобластные медико-генетические центры призваны оказывать специализированную помощь населению вверенного региона в диагностике, профилактике и лечении врожденных и наследственных заболеваний. Количество ММГЦ и регион их деятельности определяется приказом Министерства здравоохранения УССР. ММГЦ организуется на базе лечебных учреждений с выделением отдельных помещений. Количество и площадь

помещений должны обеспечивать полноценное проведение клинического приема и углубленного инструментально-лабораторного обследования пациентов ММГЦ. Снабжение ММГЦ осуществляется в централизованном порядке с выделением валютных фондов на приобретение необходимого оборудования и реактивов. Ответственность за организацию работы ММГЦ возлагается на руководителя базового учреждения. Штаты ММГЦ выделяются министерством здравоохранения республики и комплектуются высококвалифицированными врачами-генетиками и врачами-лаборантами-генетиками, прошедшими специализацию по медицинской генетике. Деятельность ММГЦ функционально связана с работой базовых учреждений, районных, межрайонных и областных ККМГ. Заведующий ММГЦ является внештатным специалистом областного отдела здравоохранения по медицинской генетике.

В задачи межобластного медико-генетического центра входит:

3.1. Медико-генетическое консультирование и обследование семей /отдельных лиц/, направленных районными, межрайонными, областными ККМГ.

3.1.1. Клиническое обследование пациентов с привлечением специалистов различного профиля.

3.1.2. Проведение инструментального обследования, согласно профилю заболевания.

3.1.3. Проведение лабораторного обследования путем кариотипирования с применением дифференциальных окрасок хромосом, качественного и количественного анализа обмена белков, аминокислот, жиров, углеводов, витаминов; иммунологического исследования, определения уровня гормонов, альфа-фетопротеина, ацетилхолинэстеразы и др. Осуществление селективного скрининга на наследственные болезни обмена веществ.

3.1.4. Постановка диагноза. Решение вопроса по поводу прогноза потомства. Выбор тактики лечебно-корректирующих и профилактических мероприятий.

3.2. Проведение мероприятий пренатальной диагностики врожденных и наследственных заболеваний.

3.2.1. Ультразвуковое исследование плода.

3.2.2. Биопсия хориона с последующим анализом кариотипа плода.

3.2.3. Амниоцентез с последующим культивированием клеток амниотической жидкости и анализом кариотипа плода; определение уровня фетопротейна и ацетилхолинэстеразы в амниотических водах.

3.2.4. Кордоцентез с последующим культивированием лимфоцитов плода и анализом кариотипа.

3.2.5. Амниофетоскопия.

3.3. Уведомление районных /межрайонных/, областных ККМГ о результатах консультирования направленных семей.

3.4. Контроль за организацией и ведением регистров наследственной патологии во вверенном регионе. Создание регионального регистра семей с врожденной и наследственной патологией.

3.5. Контроль за качеством текущей регистрации врожденных пороков развития в родильных стационарах вверенного региона. Обобщение и анализ данных, поступающих из областных ККМГ.

3.6. Участие в анализе случаев перинатальной и детской смертности во вверенном регионе.

3.7. Организация и проведение массовых скринирующих программ по выявлению наследственной патологии у новорожденных в роддомах /фенилкетонурия и др./. Уведомление районных /межрайонных/ и областных ККМГ о результатах скрининга наследственных заболеваний в роддомах.

3.8. Биохимический контроль за эффективностью лечения больных с фенилкетонурией и другими наследственными заболеваниями обмена веществ. Участие в составлении заявок на лечебное питание.

3.9. Пропаганда медико-генетических знаний среди медработников и населения.

3.10. Подготовка кадров по медицинской генетике для районных /межрайонных/, областных ККМГ.

3.11. Обобщение отчетной документации, поступающей из областных ККМГ. Направление сводных отчетов главному специалисту МЗ УССР по медицинской генетике один раз в год.

4. Специализированная лечебная помощь больным с наследственными заболеваниями и врожденными аномалиями развития оказывается в профильных НИИ Минздрава УССР и кафедрах медицинских институтов, институту совершенствования врачей.

В их задачи входит:

4.1. Медико-генетическое консультирование семей с наследственной и врожденной патологией соответственного профиля /в т.ч. с наследственной предрасположенностью/, пренатальная диагностика.

4.2. Коррекция врожденных пороков развития и нарушений обмена веществ.

4.3. Решение вопроса о реабилитации больных /в т.ч. направление в профильные санатории/.

4.4. Подготовка кадров по данному профилю с учетом наследственной патологии.


4.5. Уведомление ММГЦ по месту жительства больного о первично выявленной патологии.

4.6. Медико-генетическая консультация Киевского НИИ педиатрии, акушерства и гинекологии в дополнение к пунктам 4.1-4.5. оказание консультативно-диагностической помощи диспансерному научно-методическому отделению по гемофилии.


4.7. Направление сводных отчетов главному специалисту Минздрава УССР один раз в год.

Начальник Главного управления
лечпрофпомощи

Начальник Главного управления
лечпрофпомощи детям и матерям



В.М.Козлюк



Г.И.Разумеева

Приложение № 2
к приказу Министерства
здравоохранения УССР
№ 203 от " 18" 10 . 1988 г.

Сеть межобластных медико-генетических
центров в УССР

Наименование межобластного медико-генетического центра /ММГЦ/	Учреждение, на базе которого организуется ММГЦ	Регион обслуживания ММГЦ
Медико-генетическая консультация Республиканского центра охраны здоровья матери и ребенка	Киевский НИИ педиатрии, акушерства и гинекологии	Все региона республики "по обращаемости и направлениям ММГЦ/
Киевский ММГЦ	Детская специализированная больница № 14, г. Киев	Киевская обл. Винницкая обл. Житомирская обл. г. Киев
Львовский ММГЦ	НИИ педиатрии, акушерства и наследственной патологии МЗ УССР, г. Львов	Львовская обл. Волинская обл. Закарпатская обл. Ив.Франковская обл. Ровенская обл. Хмельницкая обл. Черновицкая обл.
Харьковский ММГЦ	Областная больница, г. Харьков	Харьковская обл. Полтавская обл. Сумская обл. Черниговская обл.
Криворожский ММГЦ	Городской клинический роддом № 1, г. Кривой Рог	Днепропетровская обл. Запорожская обл. Кировоградская обл. Николаевская обл. Черкасская обл.
Крымский ММГЦ	Областная больница, г. Симферополь	Крымская обл. Одесская обл. Херсонская обл. г. Севастополь
Донецкий ММГЦ	Многопрофильная клиническая больница № 1, г. Донецк	Донецкая обл. Ворошиловградская обл.
Одесский ММГЦ	- организовать к 01.01.1990 г.	Одесская обл. Николаевская обл.

Начальник Главного управления
лечпрофпомощи

Начальник управления лечпроф-
помощи детям и матерям

В.М.Козлюк

Г.И.Разумеева

ЗАДАНИЕ

по развитию сети консультативных кабинетов
по медицинской генетике в СССР

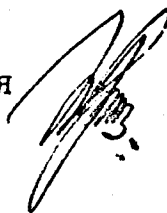
Регион	Количество ККМГ	
	областных	районных /межрайонных/
Винницкая область	I	6
Волинская область	I	3
Ворошиловградская область	I	8
Днепропетровская область	I	10
Донецкая область	-	12
Житомирская область	I	4
Закарпатская область	I	3
Запорожская область	I	4
Ивано-Франковская область	I	4
Киевская область	-	6
Кировоградская область	I	3
Крымская область	-	6
Львовская область	-	6
Николаевская область	I	3
Одесская область	I	5
Полтавская область	I	5
Ровенская область	I	3
Сумская область	I	4
Тернопольская область	I	3
Харьковская область	-	5
Херсонская область	I	3
Хмельницкая область	I	4
Черкасская область	I	4
Черниговская область	I	4
Черновицкая область	I	2
г. Киев	-	-
г. Севастополь	I	-

Примечания: I. Областные кабинеты по медицинской генетике

организуются на базе областных детских больниц.

2. В областях, на территории которых функционируют межобластные медико-генетические центры, областные ККМГ не организуются.
3. Районные /межрайонные/ ККМГ организуются на территории с населением 300 000 человек и располагаются на базе поликлинических отделений городских /районных/ больниц.

Начальник Главного управления
лечпрофпомощи



В.М.Козлюк

Начальник Главного управления
лечпрофпомощи детям и матерям



Г.И.Разумеева

Приложение № 4
к приказу Министерства
здравоохранения СССР
№ 203 от "18" 10 1988 г.

Рекомендуемые штатные нормативы медицинского
персонала межобластных медико-генетических
центров в СССР

Наименование должности	Число должностей
Заведующий - врач-генетик.	1
Врач-педиатр /прошедший специализацию по медицинской генетике/	2
Врач акушер-гинеколог -"-	1
Врач терапевт-эндокринолог	1
Врач детский психоневролог	1
Врач функциональной диагностики	2
Врач лаборант-генетик	7
Медицинская сестра	5
Фельдшер-лаборант	8
Санитарка	2

Примечание: штаты медико-генетических центров предусмотрены с
учетом работы в две смены, исходя из расчета нагрузки:

- медико-генетический прием - 1300 семей в год -
1 врач-генетик, 1 медсестра;
- на 260-280 цитогенетических исследований - 1 врач
лаборант-генетик, 1 фельдшер-лаборант;
- на 100 клеточных культур амниотической жидкости или
300 биоптатов хориона - 1 врач лаборант-генетик,
1 фельдшер-лаборант.

Начальник планово-финансового
управления

Л.Н.Кирик

Приложение № 5
к приказу Министерства
здравоохранения СССР
№ 203 от "18" 10 1988 г.

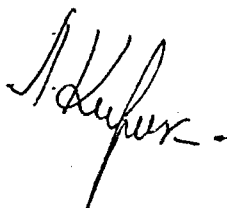
Рекомендуемые штатные нормативы медицинского
персонала консультативных кабинетов по
медицинской генетике в СССР

Наименование должности	Число должностей		
	в областном ККМГ в области		в районном / меж- районном / ККМГ
	с рождае- мостью от 20 до 100 тыс.	с рождае- мостью до 20 тыс.	
Заведующий - врач-генетик	1	1	1
Врач-генетик	2	1	1
Медицинская сестра	2	2	1
Санитарка	1	1	-
Врач функциональной диагностики	1	-	-
Врач лаборант-генетик	2	-	-
Фельдшер-лаборант	3	-	-

Примечание: Штаты районных /межрайонных/ консультативных кабинетов по медицинской генетике выделяются за счет внутренних резервов городских и центральных районных больниц. Все врачи должны пройти подготовку по медицинской генетике на циклах специализации или тематического усовершенствования.
Штатные нормативы могут быть изменены с учетом местных условий.

Начальник планово-финансового
управления

Л.Н.Кирик



Н О Р М Ы

затрат рабочего времени и расхода
реактивов в медико-генетических
учреждениях республики

Врача-генетика

1. Проведение приема семей с наследственной патологией по вопросам прогноза потомства в семье.
2. Проведение приема больных с наследственными заболеваниями с целью уточнения диагноза.
3. Проведение пропаганды медико-генетических знаний среди врачей и населения.

На обслуживание одной семьи врач затрачивает I час 30 мин.
За I рабочий день /6 час. 36 мин./ врач-генетик должен
принять 5 семей, 1300 семей в год.

Медицинской сестре на приеме с врачом

Медицинская сестра участвует в приеме 5 семей в I день,
1300 семей в год.

Медицинской сестре процедурного кабинета

Медицинская сестра участвует в обслуживании 5 семей в
день, 1300 семей в год.

Врача-цитогенетика

- I. Проведение цитогенетического обследования с применением комплекса дифференциальных окрасок препаратов хромосом.

Во всех видах работ участвует фельдшер-лаборант, в обязанности которого дополнительно входит приготовление культуральной и лабораторной посуды.

Врач-лаборант цитогенетик должен обследовать и выдать заключение о результатах кариотипирования 7 больных за I рабочую

неделю /пятидневную/, что составляет 260-280 кариотипических заключений в год или 100 клеточных культур амниотической жидкости /36 в неделю/, или 300 биопатов хориона /9 в неделю/.

Врача-биохимика

Врач-лаборант должен обследовать и выдавать заключение по результатам скринирования 10 больных в I неделю /450 обследуемых в год/.

Фельдшер-лаборант /селективное просеивание/

Фельдшер-лаборант, занимающийся селективным просеиванием, участвует в обследовании 10 больных в I неделю /450 семей в год/.

Врач кабинета по УЗ-исследованию

Обследует в рабочий день 12 больных с подозрением на врожденную наследственную патологию /включая обследование беременных женщин/ - в год 2880 больных.

Примечание : нормы разработаны на основании рекомендаций института Медицинской генетики АМН СССР.

Директор Львовского НИИ педиатрии,
акушерства и гинекологии

О.З.Гнатейко

ПЛАНИРОВАНИЕ РАСХОДА СПИРТОВ НА ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ
ИССЛЕДОВАНИЯ

I. Забор материала

- подготовка стерильных контейнеров /флаконов/ для образцов крови /обработка рук, стола в боксе, спиртовая горелка - 15 мл/;
- взятие образца капиллярной или венозной крови /обработка рук, обработка кожи, спиртовая горелка, хранение скарификатора/ - 18 мл.

2. Культивирование, фиксация клеток

- постановка культуры лимфоцитов /обработка рук, обработка поверхности бокового стола, обработка пробки и горлышка флаконов со средой, с сывороткой, с фитогеммагглютинином, с кровью/ - 20 мл;
- фиксация клеточной культуры /от одного индивида, т.е. из одного образца крови ставится культура в 3-х флаконах/, расходуется спирта - 90 мл.

3. Окраска препаратов

- окраска препаратов с предварительной проводкой в спиртах с разной концентрацией - 100° - 96° - 70° - 60°, по 65 мл каждого, на 25 препаратов расходуется 325 мл спирта /17 мл на один препарат/;
- раскраска препаратов /составляет 30%, т.е. необходимо в 30 случаях из 100/ - расходы на спирт те же, что и при окраске, т.е. 17 мл на 1 препарат.

II. Уход за микроскопом

- уход за оптикой и узлами микроскопа /протирка узлов без разборки микроскопа 1 раз в неделю требует расхода спирта около 50-60 мл 2 раза в год с разборкой, требуется около 5000 мл спирта/.

ИТОГО: 1. Общий расход спирта на I хромосомный анализ - 177 мл.

2. Общий расход спирта на оптику в месяц - 285 мл.

ПЛАНИРОВАНИЕ РАСХОДА СПИРТОВ НА ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ
ИССЛЕДОВАНИЯ

I. Забор материала

- подготовке стерильных контейнеров /флаконов/ для образцов крови /обработке рук, стола в боксе, спиртовая горелка - 15 мл/;
- взятие образце капиллярной или венозной крови /обработке рук, обработка кожи, спиртовая горелка, хранение скарфикатора/ - 18 мл.

2. Культивирование, фиксация клеток

- постановка культуры лимфоцитов /обработка рук, обработка поверхности бокового стола, обработка пробки и горлышка флаконов со средой, с сывороткой, с фитогемагглютинином, с кровью/ - 20 мл;
- фиксация клеточной культуры /от одного индивида, т.е. из одного образца крови ставится культура в 3-х флаконах/, расходуется спирт - 90 мл.

3. Окраска препаратов

- окраска препаратов с предварительной проводкой в спиртах с разной концентрацией - 100° - 96° - 70° - 60°, по 65 мл каждого, на 25 препаратов расходуется 325 мл спирта /17 мл на один препарат/;
- раскраске препаратов /составляет 30%, т.е. необходима в 30 случаях из 100/ - расходы на спирт те же, что и при окраске, т.е. 17 мл на 1 препарат.

II. Уход за микроскопом

- уход за оптикой и узлами микроскопа /протирка узлов без разборки микроскопа 1 раз в неделю требует расхода спирта около 50-60 мл 2 раза в год с разборкой, требуется около 5000 мл спирта/.

ИТОГО: 1. Общий расход спирта на I хромосомный анализ - 177 мл.

2. Общий расход спирта на оптику в месяц - 285 мл.

ЗАДАНИЕ
по подготовке врачей на базах межобластных
медико-генетических центров

Наименование межобластных медико-генетических центров /ММГЦ/	Обучение специалистов:	
	Областные, городские, районные главные акушеры-гинекологи и педиатры; зав. женск. консультациями и детскими поликлиниками; неонатологи родильных стационаров, зам. главных врачей по родовспоможению и детству.	Зам. зав. отдела ми здравоохранения по детству и родовспоможению, зам. глав врачей роддомов по лечебной работе, неонатологи детских больниц, участковые педиатры и акушеры.
	1989 год	1990 год
Медико-генетическая консультация Республиканского центра охраны здоровья матери и ребенка /Киевский НИИ педиатрии, акушерства и гинекологии/	30	30
Киевский ММГЦ /детская спецбольница № 14 г.Киева/	-	300
Львовский ММГЦ /Львовский НИИ педиатрии, акушерства и наследственной патологии/	400	400
Харьковский ММГЦ /областная больница г.Харьков/	500	500
Криворожский ММГЦ /родильный дом № 1 г.Кривого Рога/	500	500
Крымский ММГЦ /областная больница г.Симферополя/	300	300
Донецкий ММГЦ /больница № 1 г.Донецка/	400	400

СОСТАВ

консультативно-методического Совета
по медико-генетической помощи

- | | |
|-----------------------------------|------------------------|
| №1. Сердюк Андрей Михайлович | - д.м.н./председатель/ |
| 2. Шандала Алексей Михайлович | - к.м.н./секретарь/ |
| 3. Авксентьев Олег Николаевич | - |
| 4. Арбузова Светлана Борисовна | - к.м.н. |
| 5. Бужиевская Тамара Ивановна | - к.м.н. |
| 6. Барилляк Игорь Романович | - д.м.н. |
| 7. Гнатейко Олег Зиновьевич | - к.м.н. |
| 8. Гречанина Елена Яковлевна | - к.м.н. |
| 9. Гордиенко Ирина Юрьевна | - к.м.н. |
| 10. Кордом Виталий Арнольдович | - д.м.н. |
| 11. Коблянская Галина Николаевна | - к.м.н. |
| 12. Малая Любовь Трофимовна | - д.м.н. |
| 13. Разумеева Галина Ивановна | - к.м.н. |
| 14. Сазанский Орест Александрович | - к.м.н. |

Приложение № 7
к приказу Министерства
здравоохранения УССР

№ 203 от "18" _____ 1988 г.

П О Л О Ж Е Н И Е

**о порядке выявления случаев наследственной
и врожденной патологии в лечебных учреждениях
республики**

1. Родовспомогательный стационар обеспечивает выявление случаев врожденной и наследственной патологии согласно приказу Минздрава УССР № 18 от 29.01.88 г.

Все живорожденные с подозрением на пороки развития консультируются врачом-генетиком до их выписки из стационара.

Мертворожденные и умершие новорожденные вне зависимости от причин смерти, подлежат детальному патологоанатомическому исследованию в централизованной детской прозектуре с участием специалиста генетика.

Направление на цитогенетическое обследование живорожденных, умерших и мертворожденных проводится по показаниям согласно заключению врача-генетика.

Сообщение о рождении ребенка с ВПР регистрируется в журнале родовспомогательного учреждения и передается в консультативный кабинет по медицинской генетике /ККМГ/.

Персональную ответственность за состояние учета ВПР несут заведующие отделением.

2. Женская консультация и гинекологический стационар обеспечивают выявление и формирование контингентов больных для направления в консультативный кабинет по медицинской генетике /ККМГ/.

В ККМГ направляются:

- женщины, страдающие выреченными нарушениями менструального цикла;
- семьи, страдающие бесплодием и невынашиванием беременности;
- семьи, в которых имелось рождение ребенка с ВПР;
- семьи, в которых имеется наследственная патология среди родственников;

- семьи, в которых имеется ребенок с выраженными аномалиями психического и соматического развития;
- беременные женщины старше 35 лет;
- беременные, которые сами, либо их мужья контактировали с мутагенными и тератогенными веществами до и во время беременности.

Для УЗ-диагностики направляются все женщины в сроки беременности 20 недель.

III. Детская поликлиника обеспечивает выявление и формирование контингентов больных для направления в ККМГ.

В ККМГ направляются:

- семьи, имеющие детей с установленной наследственной патологией; с подозрением на наследственные болезни; с множественными пороками развития; с задержкой психофизического развития неясной этиологии; с нарушениями полового развития.

Начальник управления педиатрической помощи
детям и матерям

Г.И.Разумова

Приложение № 8
к приказу Министерства
здравоохранения УССР
№ 203 от "18" 10 1988 г.

П Е Р Е Ч Е Н Ъ

научно-исследовательских и медицинских институтов,
оказывающих консультативную и лечебно-диагностическую
помощь больным с наследственными и врожденными забо-
леваниями

Профиль медико-генетической помощи I	Наименование учреждения 2
Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний	Львовский НИИ педиатрии, акушерства и наследственной патологии МЗ УССР Киевский НИИ педиатрии, акушерства и гинекологии МЗ УССР Киевский медицинский институт
Патология обмена веществ	Киевский НИИ эндокринологии и обмена веществ Крымский медицинский институт Одесский медицинский институт Киевский медицинский институт
Неврология и психиатрия	Крымский медицинский институт Харьковский НИИ неврологии и психиатрии Донецкий медицинский институт Львовский медицинский институт
Ортопедия Пульмонология	Киевский НИИ ортопедии МЗ УССР Киевский НИИ пульмонологии и грудной хирургии МЗ УССР
Гематология	Киевский НИИ гематологии и переливания крови МЗ УССР Львовский НИИ гематологии и переливания крови
Кожные болезни	Харьковский НИИ дерматологии и венерологии МЗ УССР

----- I : ----- 2 -----

Глазные болезни

Киевский институт усовершенствования
врачей

Одесский НИИ глазных болезней и тка-
невой терапии МЗ УССР

Стоматология

Львовский медицинский институт

Киевский медицинский институт

Одесский НИИ стоматологии

Онкозаболевания

Киевский НИИ рентген-радиологический
и онкологический институт

Аномалии полового развития

Львовский НИИ педиатрии, акушерства
и наследственной патологии МЗ УССР

Львовский медицинский институт

Харьковский медицинский институт

Харьковский НИИ охраны здоровья де-
тей и подростков МЗ УССР

Киевский НИИ эндокринологии

Эндокринная патология

Киевский НИИ эндокринологии и обмена
веществ МЗ УССР

Львовский НИИ педиатрии, акушерства
и наследственной патологии МЗ УССР

Львовский медицинский институт

Болезни уха, горла,
нос

Киевский НИИ отоларингологии МЗ УССР

Атеросклероз, гиперто-
ническая болезнь

Харьковский НИИ терапии МЗ УССР

Киевский НИИ кардиологии

Иммунодефициты

Межведомственный республиканский
центр клинической иммунологии

Начальник Главного управления
науки и международных связей



С.И.Пасечник