

КОМИТЕТ ПО ЗДРАВООХРАНЕНИЮ АДМИНИСТРАЦИИ САНКТ-ПЕТЕРБУРГА  
РАСПОРЯЖЕНИЕ

“30” декабря 1998 г.

№ 286-р

**“ О дальнейшем совершенствовании медико-генетической службы в Санкт - Петербурге»”**

В целях дальнейшего развития медико-генетической службы и в соответствии с приказами МЗ РФ от 30.12.93. №316 "О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации ", от 23.05.97. №162 "О создании Федеральной системы эпидемиологического мониторинга врожденных и наследственных заболеваний и пороков развития ” , от 10.09.98. N268 "О мониторинге врожденных пороков развития у детей"

1. Руководителям учреждений здравоохранения направлять граждан (детей и взрослых), нуждающихся в медико-генетической помощи и прогнозировании потомства , в Городской медико-генетический центр (МГЦ) (ул.Тобольская , д.5, тел. 542-00-50, факс 542-67-76 ) в соответствии с Приложением № 1.

2. Руководителям акушерско-гинекологических учреждений здравоохранения.

2.1. Направлять беременных женщин групп высокого риска в медико-генетический кабинет лаборатории пренатальной диагностики Института Акушерства и Гинекологии им. Д.О.Отта РАМН (ИАГ им. Д.О.Отта РАМН) при первой явке в женскую консультацию в соответствии с Приложением № 2 .

2.2. Проводить массовый скрининг беременных женщин при сроках 15-18 недель на сывороточные белки - альфафетопротеин (АФП) и хорионический гонадотропин (ХГЧ) с целью своевременного выявления беременных высокого риска рождения детей с врожденными пороками развития (ВПР) и хромосомными болезнями у плода ( Приложение №3. )

2.3.Продолжить проведение ультразвукового скрининга беременных женщин в период с 18 по 22 нед. беременности; при подозрении на ВПР у плода направлять беременную в МГЦ .

2.4.Принять меры по обеспечению прерывания беременности при выявлении у плода ВПР и наследственных заболеваний (НЗ) , несовместимых с жизнью, некорректируемых пороков (с учетом заключения неонатологов-хирургов Детской Городской больницы №1) при сроке беременности до 26 недель в Центре планирования семьи и репродукции и в больнице №29; после 26 недель - в родильных домах , с последующим обязательным патологоанатомическим исследованием плодов (Приложение N4).

2.5. Ежеквартально представлять в МГЦ сведения об исходах беременностей у женщин, прошедших медико-генетическое консультирование (Приложение №5), и о результатах УЗ-обследования беременных и выявленной патологии (Приложение №6).

2.6. Обеспечить диагностирование ВПР новорожденных , в т.ч. мертворожденных, с весом от 500 г. и направление извещений (Приложение №9) с 01.01.99. ежемесячно (до 5 числа последующего месяца в МГЦ ) на дискетах, по модемной связи или в письменном виде (при отсутствии компьютеров).

3. Руководителям родовспомогательных учреждений.

3.1. Обеспечить скринирование новорожденных на своевременное выявление фенилкетонурии (ФКУ) и врожденного гипотиреоза (ВГ) и доставку образцов крови (пятен крови на фильтре-бланке) в МГЦ в течение трех дней с момента забора крови (Приложение № 7).

3.2. Предоставлять сведения в МГЦ о количестве обследованных новорожденных на ФКУ и ВГ 1 раз в квартал в соответствии с Приложением №8.

3.3. При наличии у новорожденного множественных врожденных пороков развития (МВПР) или подозрении на наследственную патологию вызывать врача МГЦ для уточнения диагноза.

3.4. В соответствии с приказом МЗ РФ от 10.09.98. №268 "О мониторинге врожденных пороков развития у детей" ежемесячно представлять в МГЦ с 01.01.99. до 5 числа следующего месяца:

3.4.1.Извещения о всех новорожденных и мертворожденных с ВПР (ф. 025-11/у-98) (Приложение №9) .

3.4.2. Статистическую отчетность по форме К60 "Сведения о родившихся" (Приложение №10).

3.4.3. Сведения по таблицам №2210 и №2245 статистической формы №32 (Приложение №11).

3.5. При обеспеченности компьютерами сдавать ежемесячно данные регистрации детей (и мертворожденных) с ВПР на дискетах или по модемной связи в МГЦ ; при их отсутствии заполнять извещение на ребенка , плода или мертворожденного с ВПР (Приложение №9).

3.6. В обязательном порядке направлять мертворожденных и умерших детей с ВПР на вскрытие.

3.7. Назначить ответственных за мониторинг ВПР и сообщить их Ф. И.О., должность и телефон в Медико-генетический центр.

4. Главным врачам детских поликлиник.

4. 1. Обеспечить обследование новорожденных и детей 1-го года жизни на ФКУ и ВГ по показаниям согласно Приложению №12 .

4.2. С 01.01.99. ежемесячно до 5 числа последующего месяца, представлять в МГЦ извещения (Приложение №9) на дискетах , по модемной связи или в письменном виде (при отсутствии компьютеров) на все случаи ВПР , впервые диагностированные или зарегистрированные в поликлинике с 01.01.99. у детей в возрасте до 3-х лет, т.е. рожденных после 01.01.96.

4.3. Назначить ответственных за мониторинг ВПР и сообщить их Ф.И.О. , должность и телефон в Медико-генетический центр.

5. Главным врачам домов ребенка .

5.1. С 01.01.99. ежемесячно до 5 числа последующего месяца представлять в МГЦ извещения (Приложение №9) на дискетах , по модемной связи или в письменном виде (при отсутствии компьютеров) на все случаи ВПР у детей в возрасте до 3-х лет, (т.е. рожденных после 01.01.96.), зарегистрированных в доме ребенка или принятых в дом ребенка после 01.01.99.

5.2. Назначить ответственных за мониторинг ВПР и сообщить их Ф.И.О. , должность и телефон в Медико-генетический центр.

6. Главным врачам детских больниц.

6.1.Обеспечить обязательное обследование новорожденных для исключения ФКУ и ВГ у детей, выписанных из родильных домов без этих данных (Приложение № 13).

6.2. Заполнять в прозектурах извещения (Приложение № 9) на ребенка или плод с ВПР, установленном на вскрытии.

6.3. С 01.01.99 ежемесячно до 5 числа последующего месяца представлять в МГЦ извещения (Приложение №9) на дискетах, по модемной связи или в письменном виде (при отсутствии компьютеров) на все случаи ВПР, впервые выявленные в стационаре у детей в

возрасте до 3-х лет, т.е. рожденных после 01.01.96.

6.4. Назначить ответственных за мониторинг ВПР и сообщить их Ф.И.О., должность и телефон в Медико-генетический центр.

7. Начальнику городского патологоанатомического бюро Ковальскому Г.Б.

7.1. Представлять в МГЦ с 01.01.99. ежемесячно, до 5 числа последующего месяца извещения (Приложение №9) на дискетах, по модемной связи или в письменном виде (при отсутствии компьютеров) на все случаи ВПР, впервые выявленные при вскрытии плодов, мертворожденных и детей до 3-х лет, начиная с родившихся после 01.01.96.

7.2. Назначить ответственных за мониторинг ВПР и сообщить их Ф.И.О., должность и телефон в Медико-генетический центр.

8. Руководителям Территориальных управлений здравоохранения административных районов обеспечить доукомплектование детских ЛПУ компьютерами (с объемом оперативной памяти до 8-16 Мбайт) для реализации программы мониторинга о ВПР.

9. Главному врачу Медико-генетического центра

9.1. Обеспечить контроль своевременного выполнения учреждениями здравоохранения всех необходимых исследований по скринированию новорожденных и по проведению всего комплекса пренатальной диагностики (биохимического скрининга и УЗИ).

9.2. Проводить анализ эффективности скринирующих программ на ФКУ, ВГ, ежегодно представлять отчетные данные в отдел лечпрофпомощи матерям и детям Комитета по здравоохранению администрации С.-Петербурга.

9.3. Проводить анализ данных по ВПР плодов, выявляемых при УЗИ у беременных женщин, и ВПР новорожденных по регистрации родильных домов, детских поликлиник, стационаров, домов ребенка прозектур и представлять результаты на совещании главных врачей служб педиатрии и родовспоможения 1 раз в год.

9.4. Проводить комиссионные разборы случаев врожденной патологии, связанных с несвоевременным направлением беременных на пренатальную диагностику.

9.5. Проводить контроль регистра семей с наследственными заболеваниями и ВПР.

9.6. Проводить контроль и методическое руководство мониторингом ВПР в Санкт-Петербурге; назначить ответственных за проведение мониторинга ВПР; систематически проводить обработку и анализ информации о ВПР с последующим представлением результатов в Комитет по здравоохранению администрации Санкт-Петербурга.

9.7. Обеспечить техническое дооборудование МГЦ для внедрения системы мониторинга ВПР.

9.8. Проводить своевременную компьютерную обработку карт детей с ВПР, полученных от учреждений, не имеющих компьютеров.

10. Считать утратившим силу приказ Комитета по здравоохранению мэрии Санкт-Петербурга N 60 от 12.02.96 "О совершенствовании медико-генетической службы в Санкт - Петербурге"

11. Контроль исполнения распоряжения возложить на начальника отдела лечебно-профилактической помощи матерям и детям Л.С.Симаходского

Председатель Комитета по  
здравоохранению администрации С.-Петербурга

Ю.В.Павлов

Приложение №1 к распоряжению Комитета  
по здравоохранению администрации С-  
Петербурга  
от 30.12.98 №286-р

**Показания к направлению  
в Городской консультативно-диагностический медико-  
генетический центр.**

1. В МГЦ направляются пациенты (их родители, члены семей), у которых установлено какое-либо из следующие наследственных заболеваний (моногенное, хромосомное и др.):

1.1. С консультативной целью

1.1.1. Обменные заболевания (фенилкетонурия, муковисцидоз, мукополи-сахаридоз, галактоземия, гепатолентикулярная дегенерация Вильсона-Коновалова и др.)

1.1.2. Нервно-мышечные заболевания (миодистрофия Дюшена-Беккера, спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана, миотоническая дистрофия и др.).

1.1.3. Системные заболевания скелета и соединительной ткани (ахондроплазия, гипохондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Марфана и др.).

1.1.4. Семейные случаи олигофрении.

1.1.5. Семьи, имеющие или имевшие детей с болезнью Дауна или другой хромосомной патологией.

1.1.6. Семьи, имеющие или имевшие детей (плоды) с пороками развития.

1.1.7. Женщины, прервавшие беременность в связи с выявлением у плода хромосомной, моногенной патологии или ВПР при пренатальной диагностике.

1.2. С целью уточнения диагноза

1.2.1. Дети с гипотрофией 2-3 степени неустановленного генеза.

1.2.2. Дети с синдромом мальабсорбции.

1.2.3. Дети с рахитоподобными заболеваниями.

1.2.4. Дети с задержкой физического развития (с заключением эндокринолога).

1.2.5. Дети с задержкой психомоторного развития или олигофренией в сочетании с признаками дизэмбриогенеза, с поражением кожи, с глазной патологией, почек, слуха, пороками сердца.

1.2.6. Дети и взрослые с нарушением половой дифференцировки (ложный мужской и женский гермафродитизм, гипогонадизм, гипогенитализм, гинекомастия) (с заключением эндокринолога).

1.2.7. Женщины, имеющие в анамнезе 2 и более самопроизвольных аборта в первом триместре беременности.

1.2.8. Женщины и мужчины с первичным бесплодием.

1.2.9. Женщины с первичной аменореей.

1.2.10. Женщины со вторичной аменореей (при наличии признаков дизэмбриогенеза).

2. Родственники, желающие вступить в брак.