МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ

АКАДЕМІЯ МЕДИЧНИХ НАУК УКРАЇНИ

Н А К А З

31.12.2003 № 641/84

м. Київ

Про удосконалення медико - генетичної допомоги в Україні

Проведена за останнє десятиріччя реорганізація медико-генетичної служби в Україні сприяла поліпшенню допомоги хворим зі спадковою патологією. Розробка молекулярно-діагностичних технологій підвищила можливість ранньої, доклінічної діагностики спадкової патології, а також хвороб зі спадковою схильністю.

Проте сучасний стан надання медико-генетичної допомоги потребує реформування організаційної структури медико-генетичної служби, активного впровадження сучасних діагностичних, лікувальних та профілактичних технологій, а також наукових досягнень медичної генетики та молекулярної біології, спрямованих на поліпшення здоров'я населення.

З метою удосконалення системи надання медико-генетичної допомоги

НАКАЗУЄМО:

1. Затвердити:

1.1 Методичні рекомендації щодо організації надання медико-генетичної допомоги (додаються).

1.2. Перелік спеціалізованих медико-генетичних центрів за напрямками спеціалізації (додається).

1.3. Примірне положення про міжрайонний медико-генетичний кабінет/консультацію (додається).

1.4. Примірне положення про обласний медико-генетичний центр/консультацію (додається).

1.5. Примірне положення про спеціалізований медико-генетичний центр (додається).

1.6. Примірне положення про завідуючого медико-генетичним центром/консультацією (додається).

1.7. Примірне положення про лікаря-генетика (додається).

1.8. Примірне положення про лікаря-лаборанта-генетика (додається).

1.9. Примірне положення про фельдшера-лаборанта медико-генетичної/ого консультації/центру (додається).

1.10 Нормативи надання медико-генетичної допомоги.

2. Міністру охорони здоров’я Автономної Республіки Крим, начальникам управлінь охорони здоров’я обласних, Севастопольської і Головного управління охорони здоров’я та медичного забезпечення Київської міських державних адміністрацій:

2.1. Забезпечити виконання цього наказу, визначивши пріоритетні заходи щодо поліпшення фінансування та матеріально-технічного забезпечення медико-генетичної служби.

Постійно

2.2. Розробити та затвердити локальні положення про структурні підрозділи та посадові інструкції відповідно до затверджених цим наказом примірних положень.

До 01.04.04р.

2.3. Привести матеріально-технічний стан і кадрове забезпечення закладів медико-генетичної служби у відповідність до вимог діючих нормативів.

Починаючи з 2004 р.

2.4. Організувати тиражування цього наказу та довести його положення до відома підпорядкованих лікувально-профілактичних закладів.

Починаючи з 2004 р.

2.5. Забезпечити постійне проведення масового скринінгу новонароджених щодо виявлення моногенних захворювань (фенілкетонурія, вроджений гіпотиреоз).

Постійно

2.6. Впровадити систему організації надання спеціалізованої за напрямками медико-генетичної допомоги населенню.

Починаючи з 2004 р.

2.7. Вжити заходів щодо підвищення доступності населення до надання лікувально-діагностичної допомоги з питань репродуктивного здоров'я, пренатальної діагностики, медико-генетичного консультування, планування сім’ї.

Постійно

2.8. Забезпечити своєчасне систематичне підвищення кваліфікації спеціалістів та фахівців з питань медико-генетичної допомоги.

Постійно

3. Управлінню організації медичної допомоги дітям і матерям (Моісеєнко Р.О):

3.1. Організувати проведення науково-практичних конференцій з питань профілактики генетичної патології, діагностики та лікування генетичних захворювань

Щорічно

3.2. Здійснювати періодичні перевірки областей щодо виконання цього наказу, результати заслуховувати на колегіях, апаратних нарадах.

Постійно

4. Управлінню освіти та науки (Волосовець О.П.) забезпечити підвищення кваліфікації лікарів-акушерів-гінекологів, педіатрів, неонатологів, онкологів з питань медичної та лабораторної генетики в закладах післядипломної освіти відповідно до заявок закладів охорони здоров'я.

Постійно

5. Вважати таким, що втратив чинність наказ МОЗ України від 14.04.93 р. №77 "Про стан та заходи подальшого розвитку медико-генетичної допомоги в Україні".

6. Контроль за виконанням цього наказу покласти на заступника Міністра Орду О.М.

В.о.Міністра охорони здоров'я України	**Президент Академії медичних наук України**
В.В.Загородній	**О.Ф.Возіанов**

Віце-президент Академії медичних наук, начальник науково-координаційного управління Академії медичних наук	Л.Г.Розенфельд
Заступник Міністра	О.М.Орда
В.о. начальника лікувального-організаційного управління Академії медичних наук	Н.М.Тураєва
Директор Департаменту організації медичної допомоги населенню	М.П.Жданова
Директор інституту педіатрії, акушерства і гінекології Академії медичних наук	О.М.Лук'янова
Начальник управління організації медичної допомоги дітям і матерям	Р.О.Моісеєнко
Директор Департаменту державного санітарно-епідеміологічного нагляду	С.П.Бережнов
Директор Департаменту економіки і фінансів	Л.І.Карамушка
Начальник управління освіти та науки	О.П.Волосовець
Начальник юридичного управління	Д.В.Алешко
Начальник управління медичних кадрів та державної служби	Ю.В.Мельник
Начальник Центру медичної статистики	М.В.Голубчиков
Заступник начальника управління справами	С.М.Вишньова

Реєстр розсилки:
до справи – 2
УОЗ – 27
ВУЗИ – 3

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказом Міністерства охорони здоров'я та
Академії медичних наук України
від 31.12.2003 № 641/ 84

МЕТОДИЧНІ РЕКОМЕНДАЦІЇ ЩОДО ОРГАНІЗАЦІЇ НАДАННЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНОЇ ДОПОМОГИ

1. Загальні положення

1.1. Медико-генетична допомога населенню України надається спеціалістами міжрайонних медико-генетичних кабінетів/консультацій (ММГК), медико-генетичних консультацій центрів планування сім'ї та репродукції людини, обласних медико-генетичних центрів/консультацій (ОМГЦ), спеціалізованих медико-генетичних центрів (СМГЦ), інститутів АМН України.

1.2. У зв'язку з необхідністю повного і своєчасного виявлення осіб (сімей), що потребують медико-генетичної допомоги та актуальністю первинної профілактики вродженої та спадкової патології, медико-генетична служба здійснює свою роботу у тісному контакті з акушерсько-гінекологічною, неонатологічною, педіатричною, терапевтичною та іншими службами.

1.3. Медико-генетична допомога населенню включає: заходи щодо своєчасного виявлення осіб з вродженою та спадковою патологією, у тому числі, пренатально; проведення верифікації генетичного діагнозу з використанням сучасних методів діагностики, лікування спадкової патології; медико-генетичне консультування осіб/сімей з розрахунком генетичного ризику виникнення вродженої та спадкової патології; профілактику вродженої та спадкової патології; пропаганду знань з питань медичної генетики серед лікарів різного фаху та населення.

1.4. Штатні посади та розрахунки витрат робочого часу медичного персоналу закладів медико-генетичної служби встановлюються згідно з чинними штатними нормативами (наказ МОЗ України від 23.02.2000 № 33 „Про штатні нормативи та типові штати закладів охорони здоров'я").

1.5. Координацію організаційно-методологічної діяльності медико-генетичної служби здійснює головний спеціаліст МОЗ України з медичної генетики.

1.6. Медико-генетична допомога здійснюється відповідно до Нормативів надання медико-генетичної допомоги, затверджених цим наказом, а також рівнів надання медико-генетичної допомоги населенню (додаток 1).

1.7. У медико-генетичні заклади пацієнти звертаються за направленням лікарів різного фаху, лікарів-генетиків, за самозверненням, а також скеровуються спеціалістами після виявлення патології при виконанні скринінгових програм.

1.8. З метою виключення дублювання лікувально-профілактичними закладами різного рівня обліку випадків захворюваності на спадкову та вроджену патологію, реєстрація вперше в житті вставленого діагнозу вродженої та спадкової патології здійснюється виключно у закладах охорони здоров'я загального профілю за місцем проживання пацієнта згідно з шифром МКХ-10 (форма 025-2/0) після отримання заключного діагнозу, встановленого у медико-генетичному закладі.

Облік осіб, які пройшли консультування, обстеження та лікування у ММГК, ОМГЦ та СМГЦ, здійснюється шляхом реєстрації їх у відповідних журналах за затвердженими формами.

1.9. Диспансерний нагляд хворих на генетичну патологію здійснюється у ММГК за регіональним принципом згідно з Нормативами надання медико-генетичної допомоги, затвердженими цим наказом, у встановленому порядку з дотриманням наступності у роботі між медико-генетичними закладами всіх рівнів.

2. Організація виявлення осіб з підозрою на спадкову і вроджену патологію і встановлення генетичного діагнозу

2.1. Виявлення осіб з підозрою на спадкову і вроджену патологію здійснюється переважно у первинних закладах медико-санітарної допомоги лікарями загального профілю та фахівцями різних спеціальностей.

2.2. Підставою для направлення в медико-генетичні заклади різного рівня є спадковий характер захворювання у пацієнта, а також:

2.2.1. Наявність патології або відхилень у здоров'ї пацієнта:

- ізольованих або множинних вроджених вад розвитку;
- стигм дизембріогенезу;
- незвичних запаху, виду, характеру фізіологічних відправлень;
- нетипових для національності пацієнта рис обличчя;
- затримки або випередження фізичного, розумового та статевого розвитку;
- негармонійного розвитку;
- незвичної поведінки, в тому числі, аутоагресії, аутизму, летаргії тощо;
- труднощів у навчанні в цілому та з окремих предметів;
- типових для певної спадкової патології симптомів;
- незвичних реакцій на дію окремих факторів, у тому числі ліків;
- судом, резистентних до терапії (після виключення причин не генетичного характеру);
- хронічного, прогредієнтного характеру перебігу захворювання із відсутністю ефекту від лікування;
- неплідності та невиношування вагітності (після виключення гінекологічних факторів);
- мертвонароджень та повторного спонтанного переривання вагітності невиясненої етіології;
- первинної аменореї (після виключення гінекологічних факторів).

2.2.2. Наявність патології або відхилень у здоров'ї в родинах пацієнтів:

- випадків спадкових захворювань із підтвердженим генетичним діагнозом;
- вроджених вад розвитку як множинних, так і ізольованих;
- онкологічних захворювань будь-якої локалізації;
- випадків неплідця та репродуктивних втрат у родичів першого і другого ступеня спорідненості;
- кровноспорідненого шлюбу.

2.2.3. Вагітні із групи підвищеного генетичного ризику згідно з переліком показань до направлення на медико-генетичне консультування (додаток 2), затвердженого наказом МОЗ України від 28.12.2002 р № 503.

2.3. Пацієнти, що відносяться до будь-якої з перерахованих вище категорій, направляються до ММГК чи ОМГЦ за регіональним принципом. Для підвищення ефективності надання медико-генетичної допомоги пацієнту видається:

- направлення лікаря, що запідозрив наявність вродженої чи спадкової патології;
- витяг із історії розвитку дитини чи амбулаторної карти дорослого;
- витяг із протоколу розтину або уточнене патологоанатомічне заключення у випадку смерті родича.

2.4. Виявлення випадків вродженої та спадкової патології серед живо- і мертвонароджених забезпечує пологовий стаціонар. Лікар-неонатолог пологового стаціонару заповнює повідомлення на дитину з вродженими вадами розвитку за формою, наведеною у додатку 3. Повідомлення про народження дитини з вадами реєструється у журналі запису пологів акушерського стаціонару (ф. 010/о) і передається до медико-генетичних закладів системи охорони здоров'я за місцем проживання пацієнта для організації заходів щодо підтвердження діагнозу. Лікарі-педатри дитячих поліклінік заповнюють таке ж повідомлення у разі відсутності відмітки про відправку повідомлення в обмінній картці, лікар-патологоанатом – у випадку вперше виявлених вроджених вад під час здійснення розтину тіла дитини.

2.5. Кожен випадок вродженої аномалії у встановленому порядку верифікується лікарем-генетиком у ММГК або ОМГЦ, що потребує видачі направлення до лікаря-генетика матері новонародженого з вродженою аномалією під час виписки із пологового стаціонару.

2.6. Встановлення діагнозу вродженої чи спадкової патології або верифікація попереднього діагнозу проводиться лікарем-генетиком на відповідному рівні надання медико-генетичної допомоги після проведення необхідного обсягу обстеження згідно зі схемою, представленою у додатку 4.

2.7. У складних у діагностичному відношенні випадках використовується вивчення матеріалів медичної документації закладів охорони здоров'я, де лікувались (оперувались, підлягали патолого-анатомічному дослідженню) пробанди та члени родин, залучення до консультацій та консиліумів фахівців різних спеціальностей, а також направлення пацієнта до медико-генетичного закладу вищого рівня або до профільних інститутів МОЗ та АМН України (додаток 5).

2.8. Після обстеження у медико-генетичному закладі пацієнту надається висновок, що включає: діагноз захворювання, розрахунок генетичного ризику, прогноз для всієї сім'ї, рекомендації щодо подальшого спостереження.

3. Організація надання медико-генетичної допомоги хворим та членам їх сімей зі спадковою і вродженою патологією

3.1. Медико-генетичне консультування

3.1.1. Медико-генетичне консультування, як спеціалізований вид медичної допомоги, надається лікарем-генетиком і полягає у визначенні прогнозу народження дитини з вродженою та спадковою патологією у сім'ї, розрахунку вірогід-

ного ризику патології та поінформованій допомозі сім'ї у прийнятті рішення щодо народження дитини.

3.1.2. Розрахунок генетичного ризику у родині проводиться після встановлення/підтвердження діагнозу спадкової чи вродженої патології. При неможливості встановлення точного діагнозу використовуються розрахунки загальнопопуляційних ризиків з інформуванням пацієнта щодо їх відносного характеру.

3.1.3. При проведенні медико-генетичного консультування лікар-генетик дотримується правил біоетики і деонтології. Відповідно до чинного законодавства, інформація про спадковий характер захворювання у пробанда, чи у родині, є конфіденційною і надається особі, яка консультувалась. У випадку встановлення носійства мутантного гена чи структурної перебудови хромосом у одного із членів подружжя, інформація про виявлені зміни у генетичному апараті надається у письмовій формі пацієнту (носію). Медичними спеціалістами забезпечується право пацієнта щодо необхідності інформування інших членів родини про виявлену патологію.

У випадку, коли пробандом виступає дитина або людина зі зниженим розумовим розвитком, результати генетичних досліджень у вигляді висновку видаються батькам, або особам, що їх замінюють, відповідно до чинного законодавства.

3.1.4. У зв'язку з поширенням допоміжних репродуктивних технологій, для запобігання помилок у розрахунках генетичного ризику при проведенні медико-генетичного консультування, лікар-генетик спирається на відомості про біологічних батьків дитини згідно з чинним законодаством.

3.2. Лікування, диспансерний нагляд хворих на спадкову та вроджену патологію

3.2.1. Переважна частина спадкової та вродженої патології має вітальний характер, тому надання медико-генетичної допомоги таким сім'ям є комплексним разом із вирішенням загально-медичних проблем.

3.2.2. Ефективність надання медичної допомоги хворим на спадкову та вроджену патологію залежить від чіткої кореляції дій лікарів різних спеціальностей, а також наступності при спостереженні у дитячому, юнацькому та дорослому періоді життя для розробки адекватної тактики ведення хворих із своєчасним застосуванням сучасних методів діагностики та лікування.

3.2.3. В ургентних ситуаціях виявлення вродженої патології у новонароджених призначається консультація дитячого хірурга, у разі необхідності - переведення новонародженого у спеціалізований стаціонар для надання необхідної медичної допомоги.

3.2.4. Постнатальний консиліум проводиться за участю лікаря-генетика, неонатолога, дитячого хірурга для визначення терміну, методу лікування вродженої та спадкової патології новонародженого.

3.2.5. Діагностика, лікування та диспансерне спостереження хворих проводиться згідно з Нормативами надання медико-генетичної допомоги, затвердженими цим наказом.

3.2.6. У випадку вродженої та спадкової патології пацієнту визначається відповідність встановленого діагнозу рівню інвалідності з оформленням за місцем проживання медичної документації згідно з нормативно-правовими актами.

3.3. Організація медико-генетичної допомоги вагітним з високим генетичним ризиком

3.3.1. В основі профілактики виникнення вродженої та спадкової патології плода лежить преконцепційна підготовка, скринінг ультразвукового обстеження вагітних, визначення групи вагітних з підвищеним генетичним ризиком на рівні амбулаторної акушерсько-гінекологічної допомоги згідно з діючими нормативно-правовими актами, а також на етапі попереднього медико-генетичного консультування родини, обтяженої спадковою чи вродженою патологією із проспективним вирахуванням генетичного ризику народження хворої дитини.

3.3.2. Медико-генетична допомога вагітним із високим генетичним ризиком включає: медико-генетичне консультування, у т.ч. клініко-генеалогічний аналіз сім'ї; дослідження біохімічних маркерів вродженої та спадкової патології у сироватці крові матері; ультразвукове дослідження стану плода; за необхідності проведення інвазивних методів пренатальної діагностики із використанням цитогенетичних, біохімічних, молекулярних досліджень; бактеріологічні та вірусологічні дослідження біологічного матеріалу вагітної для виявлення внутрішньоутробного інфікування плода.

Обстеження вагітних групи високого генетичного ризику у медико-генетичних закладах здійснюється за схемою наведеною у додатку 6 .

3.3.3. Медико-генетичне консультування проводиться до вагітності або в її ранні терміни (6-8 тижнів) із аналізом наступних документів: детальної виписки про перебіг попередніх вагітностей, пологів та стану новонародженого, результатів обстеження, заключення патологоанатомічного дослідження.

3.3.4. Для визначення обсягу та характеру фетальної, постнатальної терапевтичної і хірургічної корекції вродженої та спадкової патології плода, оптимального часу, методу та місця проведення пологів проводиться пренатальний консиліум за участю лікаря-генетика, спеціаліста пренатальної ультразвукової діагностики, лікаря-акушера-гінеколога, лікаря-неонатолога, дитячого хірурга та лікарів інших спеціальностей.

3.3.5. Основними завданнями пренатальної діагностики є:

- визначення прогнозу здоров’я майбутньої дитини;
- інформування майбутніх батьків щодо ступеня ризику народження хворої дитини;
- за наявності високого ступеня ризику спадкової та вродженої патології інформування щодо можливостей подальшого виношування вагітності або прийняття усвідомленого поінформованого рішення вагітної щодо переривання вагітності у відповідності до чинного законодавства;
- забезпечення оптимального ведення вагітності та ранньої діагностики внутрішньоутробної патології;

3.3.6. Ультразвукове обстеження вагітних високого ступеня генетичного ризику проводиться у медико-генетичному закладі за протоколами ультразвукового обстеження, наведеними у додатку 7. При необхідності проводиться доплерографічне дослідження.

3.3.7. Біохімічний селективний скринінг вагітних проводиться у ОМГЦ шляхом визначення ембріонспецифічних білків сироватки крові (додаток 8): у I триместрі вагітності (10-13 тижнів) або у II триместрі вагітності (15-20 тижнів).

Маркерними білками сироватки крові є:

у І триместрі – плацентарний білок РАРР-А та вільна бета-субодиниця хоріонічного гонадотропіну (бета-ХГ);

у ІІ триместрі - альфафетопротеїн (АФП), хоріонічний гонадотропін людини (ХГ), вільний естріол;

- концентрація маркерних білків залежить від терміну вагітності, ваги жінки, стану плода, наявності екстрагенітальної патології у вагітної та ін.;

- необхідною умовою проведення біохімічного скринінгу є здійснення розрахунку індивідуального генетичного ризику;

- рекомендується проводити 2-маркерний біохімічний скринінг у І триместрі вагітності- визначення РАРР-А та бета-ХГ. У ІІ триместрі вагітності - визначення АФП та ХГ (double–тест), або 3-маркерний скринінг - шляхом тестування АФП, ХГ та вільного естріолу (triple-test).

- вагітним жінкам, які були обстежені у І триместрі вагітності, рекомендується у ІІ триместрі визначати лише рівень АФП.

3.3.8. Імунологічні та молекулярно-генетичні методи діагностики: встановлюють наявність TORCH-інфекцій вагітних, які спричинюють порушення внутрішньоутробного розвитку плода. Наявність у вагітних IgG антитіл при відсутності IgM антитіл, вказують на те, що вагітна перенесла інфекцію до вагітності. Високі титри IgG антитіл при наявності IgM антитіл вказують на наявність інфекції. Позитивний результат обстеження методом полімеразної ланцюгової реакції свідчить про наявність ДНК збудника TORCH-інфекції.

3.3.9. Організація інвазивної пренатальної діагностики здійснюється відповідно до схеми, наведеної у додатку 9.

У випадку проведення інвазивної пренатальної діагностики вроджених вад розвитку, моногенної та хромосомної патології не за місцем проживання, вагітній видається направлення із регіонального медико-генетичного закладу.

Інвазивна пренатальна діагностика здійснюється лікарем-акушером-гінекологом, який пройшов спеціалізацію з медичної генетики.

3.3.10. Показання для проведення інвазивної пренатальної діагностики:

- вік жінки – до 18 та після 35 років;

- наявність в сім’ї дитини (плода) з хромосомною хворобою або множинними вадами розвитку;

- наявність у батьків хромосомної патології, хромосомної перебудови або генних мутацій (для яких картований ген);

- моногенні хвороби, що раніше діагностовані у родині або у найближчих родичів (для яких картований ген);

- виявлення ультразвукових маркерів хромосомних хвороб у плода;

- позитивні результати біохімічного скринінгу у І або ІІ триместрі вагітності.

3.3.10.1. Інвазивні методи дослідження плода передбачають одержання матеріалу від плода (додаток 10) з подальшим його терміновим цитогенетичним, молекулярно-генетичним чи біохімічним дослідженням у залежності від виду досліджуваної патології.

3.3.11. У неонатальному періоді лікарем-генетиком та неонатологом проводиться верифікація діагнозу вродженої та спадкової патології, виявленої пренатально, шляхом співставлення даних пре- та постнатального соматогенетичного обстеження пробанду, синдромологічного аналізу виявлених ознак вродженої та спадкової патології із використанням експертних комп'ютерних систем, каталогів, а також проведенням відповідного лабораторного дослідження.

У випадку антенатальної загибелі плода, мертвонародження верифікація діагнозу проводиться при патологоанатомічному дослідженні за участю лікаря-генетика.

3.4. Організація масових неонатальних скринінгів для виявлення вродженої та спадкової патології

3.4.1. Масові неонатальні скринінгові програми на фенілкетонурію (ФКУ) та вроджений гіпотиреоз проводяться з метою раннього (доклінічного) виявлення хворих із цією спадковою патологією та своєчасної корекції.

3.4.2. Забір зразків крові усіх новонароджених здійснюється у родопомічних закладах або у відділеннях патології та хірургії новонароджених (хворі новонароджені, які переведені із пологових будинків у визначені терміни) згідно з чинним законодавством.

3.4.4.2. Зразки капілярної крові новонароджених на фільтрувальному папері позначаються і відправляються згідно існуючих нормативів в ОМГЦ, який здійснює лабораторне дослідження зразків крові цього регіону. Адміністрація закладу охорони здоров'я, в якому взято зразки крові, організовує своєчасну доставку матеріалу для дослідження.

3.4.4.3. Медичні спеціалісти забезпечують проведення забору крові у всіх новонароджених до виписки з акушерського стаціонару у встановленому порядку (на 4-5 день після народження). У разі наявності сумнівів відносно своєчасного надходження білку з їжею, проводиться повторне тестування у період 1-4 тижня життя.

3.4.4.4. Тестування у дітей, народжених поза пологовим стаціонаром, проводиться у встановленому порядку.

3.4.4.5. Забір крові для дослідження від хворих та передчасно народжених дітей забезпечується відповідно на 7 день життя у встановленому порядку.

3.4.4.6. При виписці новонародженого в обмінній карті робиться позначка про взяття його крові на дослідження за програмою неонатального скринінгу.

3.4.4.7. Підтвердження позитивних результатів скринінгу здійснюється при повторному дослідженні сироватки крові дитини у встановленому порядку.

3.4.4.8. Лікування ФКУ здійснюється за місцем проживання пацієнта відповідно до стандартів надання медико-генетичної допомоги.

3.4.5. Скринінг новонароджених на гіпотиреоз здійснюється у відповідності до визначеного порядку (додаток 11). Показники порушення функції щитовидної залози у новонароджених зазначені у додатку 12.

4. Організація медико-генетичної допомоги хворим з мультифакторіальною патологією

4.1. Мультифакторіальна патологія або хвороби зі спадковою схильністю, представлені основними хронічними, онкологічними та деякими інфекційними (туберкульоз) захворюваннями людини, а також нервовими, психічними хворобами, ізольованими вродженими вадами розвитку, екогенетичними та фармакогенетичними захворюваннями.

4.2. Діагностика та лікування хворих із цією патологією здійснюється спеціалістами відповідного профілю. Медико-генетична допомога у таких випадках

спрямована на розрахунок генетичного ризику виникнення її у родини пацієнта за допомогою таблиць емпіричного ризику та дослідження генетичних маркерів спадкової схильності.

5. Організація медико-генетичної допомоги особам з порушенням репродуктивної функції

5.1. Виявлення осіб із порушенням репродуктивної функції, що потребують медико-генетичної допомоги, здійснюється у гінекологічних та урологічних кабінетах дитячих і дорослих поліклінік, жіночих консультаціях, спеціалізованих стаціонарах. У випадку проведення інвазивної пренатальної діагностики вроджених вад розвитку, моногенної та хромосомної патології не за місцем проживання, вагітній видається направлення із регіонального медико-генетичного закладу.

5.2. Медико-генетична допомога сім'ям із репродуктивними втратами та неплідді надається на всіх рівнях надання медико-генетичної допомоги за показаннями:

- аномалії зовнішніх та внутрішніх статевих органів у поєднанні із іншими вродженими вадами розвитку (чи без них);
- патологія пубертату (передчасне, запізніле, дизгармонійне статеве дозрівання);
- первинна і вторинна аменорея;
- патологія еякуляту, що не пов'язана із запальним чи онкологічним процесом;
- вроджена аплазія сім'явиносних протоків;
- первинне і вторинне неплідді, що не пов'язане із запальним чи онкологічним процесом;
- випадки мертвонародження, спонтанного переривання вагітності у будь-якому терміні, анембріонії, завмерлої вагітності;
- наявність встановленої хромосомної патології (збалансованої чи незбалансованої) у одного чи обох членів подружньої пари.

5.3. Для визначення причини репродуктивних втрат та неплідді застосовуються стандартні методи дослідження медичної генетики:

- аналіз родоводу сім'ї;
- загальні клінічні та лабораторні;
- цитогенетичні (визначення каріотипу) у обох батьків;
- молекулярно-генетичні при моногенній патології;
- імунологічні.

5.4. Після встановлення причини репродуктивних втрат лікар-генетик видає заключення, в якому зазначаються результати досліджень пацієнта чи подружньої пари.

5.5. Лікування неплідді та/чи порушень репродуктивної функції проводиться у спеціалізованих лікувальних закладах у залежності від виявлених генетичних змін.

6. Організація медико-генетичної допомоги особам, які подали заяву про реєстрацію шлюбу

6.1. Особам, що беруть шлюб відповідно до чинного законодавства забезпечується право на медико-генетичну консультацію відносно ризику виникнення у нащадків вродженої та спадкової патології. Для цього ММГК та ОМГЦ налагоджують тісний контакт з відділами реєстрації актів цивільного стану.

6.2. Консультування здійснюється у ММГК, ОМГК в умовах сприятливого психологічного клімату (можливо за участю психолога).

6.3. Лікар-генетик проводить клініко-генеалогічне обстеження заручених із аналізом медичної інформації щодо стану здоров'я, аналізом родоводу, оцінкою впливу генетичних та тератогенних факторів на можливість виникнення хвороби у дитини майбутньої шлюбної пари.

6.4. При виявленні патології у заручених лікарі-генетики направляють пацієнтів для надання необхідної медичної допомоги у встановленому порядку.

6.5. При виявленні спадкової чи вродженої патології лікарі-генетики направляють пацієнтів для надання спеціалізованої медичної допомоги або проведення медико-генетичного консультування з необхідним обстеженням у встановленому порядку.

7. Організація генетичної лабораторної діагностики

7.1. Для встановлення/підтвердження діагнозу спадкової патології використовуються спеціальні методи дослідження, які здійснюються у цитогенетичній, біохімічній та молекулярно-генетичній лабораторіях.

7.2. Діяльність лабораторій ОМГК, оснащення їх апаратурою, інструментарієм, господарським інвентарем, реагентами та розхідними матеріалами здійснюється у встановленому порядку відповідно до переліку необхідного медичного обладнання та витратних матеріалів для оснащення обласного (додаток 13) та спеціалізованого (додаток 14) медико-генетичних центрів, враховуючи наведені у додатку 15 норми витрат спиртів на цитогенетичні, біохімічні, скринінгові дослідження.

7.3. Результати цитогенетичних, біохімічних, імунологічних, молекулярно-генетичних лабораторних досліджень, що проводились у медико-генетичних закладах, зазначаються в заключенні, яке видає лікр-генетик.

7.4. При підозрі на наявність спадкової патології обміну речовин у першу чергу проводиться біохімічний селективний сечовий скринінг.

При підозрі на порушення певної ланки метаболізму проводиться тонкошарова хроматографія амінокислот, ліпідів, вуглеводів та олігосахаридів; кількісне визначення глікозаміногліканів в сечі (ЦПХ-тест); кількісне визначення сечової кислоти в сечі.

За умови виявлення позитивних результатів або аномальних фракцій на хроматограмі, проводиться кількісне визначення відповідного метаболіту з використанням високоточних методів (високоефективна рідинна хроматографія, газова хроматографія, тандемна мас-спектрометрія).

При виявленні підвищеної екскреції глікозаміногліканів з сечею проводиться їх фракціонування з використанням тонкошарової хроматографії або електрофоретичних методів. Це необхідно для уникнення хибнопозитивної діагностики му-

кополісахаридозів (інша сполучнотканинна патологія), а також для верифікації типу мукополісахаридозу.

7.5. У разі необхідності остаточна верифікація біохімічних порушень у пацієнта проводиться у СМГЦ за напрямком.

7.6. Біохімічний висновок видається у медико-генетичному закладі, де проводився аналіз, і включає наступну інформацію:

- дату видачі висновку;
- прізвище, ім'я, по-батькові пацієнта;
- дату народження пацієнта,
- тип біологічного матеріалу, що застосовувався для біохімічного дослідження;
- вид біохімічного дослідження;
- результат біохімічного дослідження;
- рекомендації щодо подальшого обстеження;
- прізвище, ім'я, по-батькові спеціаліста, що виконав аналіз, з особистим підписом.

7.7. При підозрі на наявність хромосомної патології проводиться цитогенетичне дослідження за допомогою прямих методів з використанням клітин, що безпосередньо активно діляться в організмі (біоптат кісткового мозку, біоптат ворсинчастого хоріону) та непрямих методів, пов'язаних з попереднім культивуванням в поживному середовищі клітин, виділених з організму (лімфоцити периферійної крові; клітини амніотичної рідини; клітини, отримані з біоптату шкіри; клітини з різних тканин абортованих ембріонів; клітини ворсинчастого хоріону – довготривала культура).

7.8. При проведенні цитогенетичного аналізу застосовуються стандартні методи з використанням диференційного забарвлення препаратів хромосом G-методом, а при потребі уточнення виявлених хромосомних аномалій використовують Q-, R-, C-методи. Вони базуються на специфічній постфіксаційній обробці готових препаратів хромосом та вивченні структури хромосом на рівні 200-400 сегментів на гаплоїдний набір. Для позначення каріотипу слід використовувати Міжнародну систему номенклатури в цитогенетиці людини (ISCN 1995).

7.9. Для уточнення складних хромосомних перебудов застосовуються високочутливі методи, які передбачають аналіз ранніх метафазних та профазних препаратів хромосом, і дозволяють вивчати структуру хромосом на рівні 550-850 сегментів на гаплоїдний набір.

7.10. Проведення безпосередньо хромосомного аналізу передбачає наступну послідовність дій:

1) візуальний кількісний аналіз препаратів під мікроскопом, що означає підрахунок про- або метафазних хромосом у межах однієї пластинки та відповідний запис у протоколі цитогенетичного аналізу – 20 клітин. У випадку можливого виявлення мозаїцизму необхідно збільшити аналіз до 30 клітин;
2) повний аналіз хромосом у пластинці, що означає підрахунок хромосом у пластинці та співставлення сегмент-до-сегменту гомологів кожної пари хромосом – 5 клітин із проаналізованих 20 клітин;
3) аналіз хромосом у пластинці за допомогою ідеограми, отриманої за допомогою комп'ютерної програми або фотографування – 4 клітини із проаналізованих 5 клітин;

4) каріотипування за допомогою співставлення отриманої розкладки (ідеограми) із зображенням під мікроскопом – 2 клітини із проаналізованих 4 клітин. У випадку виявлення мозаїцизму проводити процедуру каріотипування не менш однієї клітини кожного клону.

7.11. Цитогенетичний висновок видається спеціалістами медико-генетичної установи, де проводився аналіз, включаючи наступну інформацію:

- дату видачі висновку;
- прізвище, ім'я, по-батькові пацієнта;
- дату народження пацієнта,
- тип біологічного матеріалу, що застосовувався для отримання препаратів хромосом;
- тип отриманих пластинок хромосом для аналізу: метафазні або прометафазні (зазначивши у заключенні кількість сегментів на гаплоїдний набір, наприклад: 200, 550, 850);
- тип диференційного забарвлення;
- запис каріотипу;
- прізвище, ім'я, по-батькові спеціаліста, що виконав аналіз, із особистим підписом.

7.12. У випадках наявності складних хромосомних перебудов, прихованих делецій за клінічної картини певного синдрому, пов'язаного із мікроструктурними аномаліями хромосом, наявності маркерних хромосом, додатково проводиться аналіз каріотипу із залученням молекулярно-цитогенетичних методів (флюоресцентна in situ гібридизація (FISH-діагностика).

7.13.Молекулярно-генетична діагностика проводиться у спеціалізованих акредитованих лабораторіях.

7.14. Показаннями для проведення молекулярних досліджень є:

- підтвердження клінічного діагнозу моногенного захворювання та уточнення типу мутації;

- виявлення гетерозиготних носіїв мутації у випадках аутосомно-рецесивних захворювань або захворювань зчеплених з Х-хромосомою;

- виявлення мутацій у осіб із домінантним типом успадкування захворювання на доклінічному етапі;

- діагностування моногенних хвороб плода;

- виявлення у пацієнта наявності ДНК збудників деяких інфекцій (TORCH, тощо).

7.15. Проведення молекулярно-генетичного аналізу передбачає:

-дотримання правил забору, транспортування та зберігання біологічного матеріалу;

-контроль якості виділення ДНК (внутрішній контроль);

-наявність негативного та позитивного контрольних зразків при кожному акті ампліфікації;

-використання маркера молекулярної ваги при електрофоретичному розподілі продуктів ампліфікації;

-довгострокове зберігання зображень результатів ампліфікації.

7.16. Заключення про результат молекулярно-генетичного дослідження виписується медико-генетичною установою, де проводився аналіз, включаючи наступну інформацію:

- дату забору матеріалу;

- дату видачі заключення;
- прізвище, ім’я, по-батькові пацієнта;
- дату народження пацієнта;
- тип біологічного матеріалу, що застосовувався для дослідження;
- перелік досліджень;
- результати досліджень;
- прізвище, ім’я, по-батькові спеціаліста, що виконав аналіз, з особистим підписом.

8. Організація спеціалізованої медико-генетичної допомоги

8.1. З метою структуризації надання медико-генетичної допомоги населенню, підвищення її доступності до населення, визначені напрямки надання спеціалізованої генетичної допомоги у складних для діагностики випадках вродженої та спадкової патології. Для реалізації надання спеціалізованої за напрямками медико-генетичної допомоги міжобласні медико-генетичні центри реформовані у спеціалізовані МГЦ.

8.2. СМГЦ здійснюють організаційно-методичне керівництво та визначальну діагностично-лікувальну допомогу населенню у затвердженому цим наказом напрямку дяльності.

8.3. Напрямок спеціалізації надання медико-генетичної допомоги визначається наявністю відповідної сучасної лікувально-діагностичної апаратури, обладнання, можливостей здйснення необхідних технологій, а також підготовленого медичного персоналу.

8.4. Направлення у спеціалізований центр надає лікар ММГК чи ОМГЦ за місцем проживання пацієнта. У окремих випадках можливе самозвернення пацієнта чи його родини до СМГЦ за умови наявності результатів попередніх досліджень.

8.5. Після надання спеціалізованої допомоги пацієнт отримує заключення для подальшого лікування та спостереження за місцем проживання.

8.6. Високоспеціалізована допомога надається у профільних інститутах МОЗ та АМН України за направленням ОМГЦ або СМГЦ.

Начальник управління організації
медичної допомоги дітям і матерям **Р.О.Моісеєнко**

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказом Міністерства охорони здоров'я та
Академії медичних наук України
від 31.12.2003 № 641/ 84

ПЕРЕЛІК СПЕЦІАЛІЗОВАНИХ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНИХ ЦЕНТРІВ ЗА НАПРЯМКАМИ СПЕЦІАЛІЗАЦІЇ

Найменування спеціалізованих медико-генетичних центрів	**Установи, на базі яких розташовані медико-генетичні центри**	**Напрямки діяльності СМГЦ**
СМГЦ на базі кафедри медичної генетики, клінічної імунології та алергології	Київська медична академія післядипломної освіти ім. П.Л.Шупика м. Київ	1. Діагностика і лікування хромосомних хвороб. 2. Молекулярна цитогенетика. 3. Генетика мультифакторіальної патології.
СМГЦ на базі медико-генетичного відділення УДСЛ "Охматдит"	УДСЛ "Охматдит"	1. Діагностика і лікування лізосомних хвороб. 2. Діагностика і лікування мітохондріальних хвороб.
Кримський Республіканський СМГЦ *	Центр охорони здоров'я матері і дитини м. Сімферополь	Сечовий скринінг на постнатальному етапі
Донецький СМГЦ *	Центральна міська клінічна лікарня №1 м. Донецьк	1.Біохімічне обстеження вагітних. 2.Інвазивна пренатальна діагностика хромосомних синдромів.
Криворізький СМГЦ*	Міжобласний центр медичної генетики та пренатальної діагностики м. Кривий Ріг	1.Ультразвукова пренатальна діагностика стану плода. 2.Медико-генетичне консультування та генетичне обстеження сімей з патологією репродуктивної функції.
Львівський СМГЦ *	Львівська обласна дитяча лікарня м.Львів	1. Медико-генетичне консультування. 2. Цитогенетичні та молекулярно-генетичні дослідження матеріалу плода в пренатальній діагностиці. 3. Діагностика муковісцидозу.
Одеський СМГЦ	Обласна клінічна лікарня м. Одеса	1. Клінічна діагностика моногенних синдромів множинних вад розвитку 2. Лікування муковісцидозу
Харківський СМГЦ *	Харківський міжобласний центр клінічної генетики та пренатальної діагностики	1. Масовий неонатальний скринінг. 2. Діагностика і лікування метаболічних хвороб.

* В зазначених центрах здійснюються всі види пренатальної діагностики

Начальник управління організації медичної допомоги дітям і матерям **Р.О.Моісеєнко**

Додаток 1
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-генетичної допомоги

РІВНІ НАДАННЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНОЇ ДОПОМОГИ

I рівень:

- Міжрайонні медико-генетичні кабінети/консультації, які забезпечують активне виявлення осіб із підозрою на спадкову патологію та своєчасне скерування таких хворих на вищий рівень надання медико-генетичної допомоги.
- Міжрайонні медико-генетичні кабінети створюються на базі центральних районних і міських лікарень і є структурними підрозділами цих установ.
- Міжрайонні медико-генетичні кабінети створюються на територіях із населенням 300 тисяч і більше.
- Територіальний обсяг їх діяльності визначається регіональним органом охорони здоров'я.

II рівень:

- Обласні (міські) медико-генетичні центри/консультації (ОМГЦ), які створюються в усіх обласних містах, м. Києві та м. Севастополі, координують діяльність міжрайонних медико-генетичних кабінетів.
- В ОМГЦ (консультації) здійснюються заходи з профілактики, діагностики та лікування вродженої та спадкової патології у пацієнтів, направлених з міжрайонних медико-генетичних кабінетів.
- Обласні медико-генетичні центри (консультації) створюються на базі обласних /міських/ лікарень, діагностичних центрів.

III рівень:

- Спеціалізовані медико-генетичні центри надають спеціалізовану медико-генетичну допомогу населенню за напрямками, визначеними цим наказом.
- Високоспеціалізована медико-генетична допомога надається в інститутах АМН та МОЗ України.

Додаток 2
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-генетичної допомоги

ПОКАЗАННЯ ДО НАПРАВЛЕННЯ НА МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНЕ КОНСУЛЬТУВАННЯ*

1. Вік вагітної 35 років і більше. Вік чоловіка 40 років і більше.
2. Наявність у одного з подружжя хромосомної перебудови або вади розвитку.
3. Наявність в анамнезі дітей з:
   - спадковими хворобами обміну,
   - спадковими хворобами, пов'язаними зі статтю;
   - вродженою гіперплазією кори надниркових;
   - вродженими вадами розвитку – ізольованими або множинними;
   - хромосомними захворюваннями;
   - розумовою відсталістю;
   - мертвонародженням.
4. Наявність вищезазначеної патології серед родичів.
5. Кровнородинний шлюб.
6. Звичне невиношування вагітності невстановленого генезу.
7. Несприятливі впливи у ранні терміни вагітності (захворювання, діагностичні або лікувальні процедури, прийом медикаментів).
8. Ускладнений перебіг вагітності (загроза переривання з раннього терміну, яка не піддається терапії, багатоводдя і маловоддя).
9. Патологія плода, виявлена при ультразвуковому дослідженні.
10. Зміна показників скринінгових факторів: PAPP-A, альфа-фетопротеїну, хоріонічного гонадотропіну, естріолу.
11. Наявність у подружжя шкідливих факторів, пов'язаних із професією.
12. Первинна аменорея, порушення менструального циклу не встановленого генезу.
13. Сім'ї з неплідним.

Медико-генетичну консультацію бажано проводити поза вагітністю або в її ранні терміни (6-8 тижнів) з детальною випискою про перебіг попередніх вагітностей, пологів, стану новонародженого, результатів обстеження, даних патологоанатомічного дослідження.

(*Додаток 7 Наказу МОЗ України від 28.12.2002 № 503)

Додаток 3
до Методичних рекомендацій щодо організації надання медико-генетичної допомоги

Міністерство охорони здоров'я України Найменування закладу Ідентифікаційний код за ЄДРПОУ		МЕДИЧНА ДОКУМЕНТАЦІЯ ФОРМА № 149-1/о-03 Затверджена наказом МОЗ України №

ПОВІДОМЛЕННЯ
на дитину з вродженими вадами розвитку
"___"_____20___р.
(дата заповнення)

Адреса закладу, у якому складено повідомлення _____
(найменування лікувального закладу)

Прізвище, ім'я, по батькові дитини:	Місце проживання матері під час вагітності
	(обл.):
	р-н
	місто/смт/с-ще/с./
Дата народження:	Місце народження дитини:
Дата смерті:	
Прізвище, ім'я, по батькові матері:	Назва закладу
	обл.
	р-н
	місто/смт/с-ще/с./

Вік матері ___ Порядковий номер пологів ___ Маса тіла при народженні: ____ г

Стан при народженні: живонароджений ☐ мертвонароджений ☐

Стать дитини: ☐ М ☐ Ж ☐ інтерсекс невідома ☐

Близнята так ☐ ні ☐

Виписаний (переведений): додому ☐ в лікарню ☐

живий ☐ помер ☐

Направлення на аутопсію: так ☐ ні ☐

Опис вроджених пороків і аномалій розвитку (продовження):

Діагноз:

Код за МКХ– 10 ☐

Виявлений вперше так ☐ ні ☐

Примітка: інформація пологового будинку про вроджену ваду (вади) розвитку підтверджуються:

Так ☐ ні ☐

Лікар _____

(прізвище, підпис)

Дата відправлення “ ____” _____ 20__р.

Інструкція
щодо заповнення облікової статистичної форми №149-1/о-03
“Повідомлення на дитину з вродженими вадами розвитку”

1. Ця форма заповнюється на кожну дитину з вродженими вадами розвитку виявлену вперше:
   - у родопомічному закладі (відділенні) на кожного новонародженого (живого і мертвонародженого) з вродженою вадою (вадами) розвитку при виписці дитини **з** пологового будинку (відділення) з обов'язковою відміткою в “обмінній карті” новонародженого;
   - у дитячій поліклініці чи дитячому стаціонарі на кожну дитину, у якої виявлено вроджену ваду (вади) розвитку, а також на всіх дітей, у яких вроджені вади виявлені до затвердження даного наказу;
   - у прозектурі на кожну померлу дитину з вродженою вадою (вадами) розвитку, якщо ця патологія не була виявлена при житті і уперше встановлена при розтині.
2. Реєстрації підлягають усі діти як з ізольованою уродженою вадою розвитку (ВВР), так і з множинними вадами розвитку (МВВР), батьки яких проживають у даному регіоні. В обов'язковому порядку реєструються випадки ВПР (МВПР) як у живонароджених, так і в мертвонароджених дітей.
3. Заповненню підлягають усі пункти повідомлення.
4. У рядку “Адреса закладу, в якому складено повідомлення”, вказується номер родопомічного закладу (у випадку родильного відділення номер чи назва лікарні), номер дитячої поліклініки (у випадку дитячого поліклінічного відділення номер чи назва лікарні), номер чи назва прозектури чи установи, у структурі якого вона знаходиться, й адміністративні координати установи (місто, селище, село, район, республіка, область).
5. У рядку “Прізвище, ім'я, по батькові дитини” у клітках повністю чітко вписуються прізвище, ім'я, по батькові хворої дитини.
6. У рядку “Дата народження” у полях указується число, місяць і рік народження дитини. Дата народження дитини повинна бути відома для всіх випадків, що реєструються. Наприклад, 31 січня 2003 року записується, як: 31012003.
   У рядку “Дата смерті” у полях указується число, місяць і рік смерті дитини.
7. У рядку “Прізвище, ім'я, по батькові матері” повністю чітко вписується прізвище, ім'я, по батькові матері хворого дитини.
8. У рядку “Місце проживання матері в період вагітності” вписується місце проживання матері із зазначенням назви території (республіка, область, район, місто, селище, село) без наведення домашньої адреси.
9. У рядку “Вік матері” указується число повних років матері на момент народження дитини.
   У рядку “Порядковий номер пологів” указується номер даних пологів. Наприклад, п'яті пологи позначаються як: 05.
10. У рядку “Маса тіла при народженні” указується, маса тіла дитини при народженні в грамах. Якщо маса менше 1000 р., то в порожньому полі ставиться 0. Наприклад, 960 г. позначається як: 0960.
11. У рядку “Стан при народженні” зробити відмітку у відповідному полі: живонароджений, мертвонароджений.
12. У рядку “Стать дитини” зробити відмітку у відповідному полі: М, Ж, інтерсекс або невідома. У випадках подвійної будови геніталій, якщо відомий хромосомний набір, відмічається відповідний символ (М. Ж), якщо хромосомний набір невідомий, відзначається “інтерсекс”; якщо стать не може бути визначена внаслідок мацерації чи інших причин, указується стать “невідома”.
13. У рядку “Близнята” відмічається поле “Так”, якщо дитина з близнюкової вагітності, і по-

ле **“**Ні**”** у випадку одноплідної вагітності.

14. У рядку “Виписаний (переведений)” ставиться відмітка у відповідному полі, в залежності від того, куди переведено чи виписано дитину. Цей пункт заповнюється тільки в родопомічному закладі.
15. Рядок “Живий”, “Помер” заповнюється в родопомічному закладі. Відмітка ставиться у відповідному полі в залежності від стану дитини на момент виписки з родопомічного закладу (якщо дитина вмерла, обов'язково заповнити наступний пункт “Направлення на аутопсію”).
16. Рядок “Направлення на аутопсію” заповнюється обов'язково у випадку мертвонародження чи смерті новонародженого за період перебування його в родопомічному закладі. Якщо труп дитини направлено на аутопсію, робиться відмітка в полі “Так”, якщо не направлений - у полі “Ні”.
17. Розділ “Опис вроджених вад і аномалій розвитку” призначений для детального опису усіх вроджених вад розвитку, що мають місце у дитини і виявлені лікарями в родопомічному закладі, в дитячій поліклініці чи стаціонарі**,** а також в прозектурі у випадку смерті дитини.

Крім ізольованих вроджених вад розвитку необхідно відзначати й інші вади розвитку, диагностовані при огляді та обстеженні дитини. При описі виявлених відхилень рекомендується дотримуватись наступної схеми перерахування аномалій: починати з області голови і шиї, далі грудна клітка, область живота, область геніталій, верхні кінцівки, нижні кінцівки. Опис пороку повинен бути детальним із зазначенням його локалізації, ступені і сторони ураження.

Наприклад, при спиномозковій килі описується розмір і локалізація килового мішка. При вадах розвитку кінцівок конкретно вказується пошкодженний відділ, сторона ураження. Наприклад, укорочення лівої руки за рахунок укорочення передпліччя з променевою косорукістю, обумовленою відсутністю (аплазією) променевої кістки. У випадку полідактилії обов'язково вказується уражена кінцівка (кінцівки), а також тип полідактилії: додатковий палець (пальці) знаходяться з боку першого пальця чи з боку п'ятого пальця.

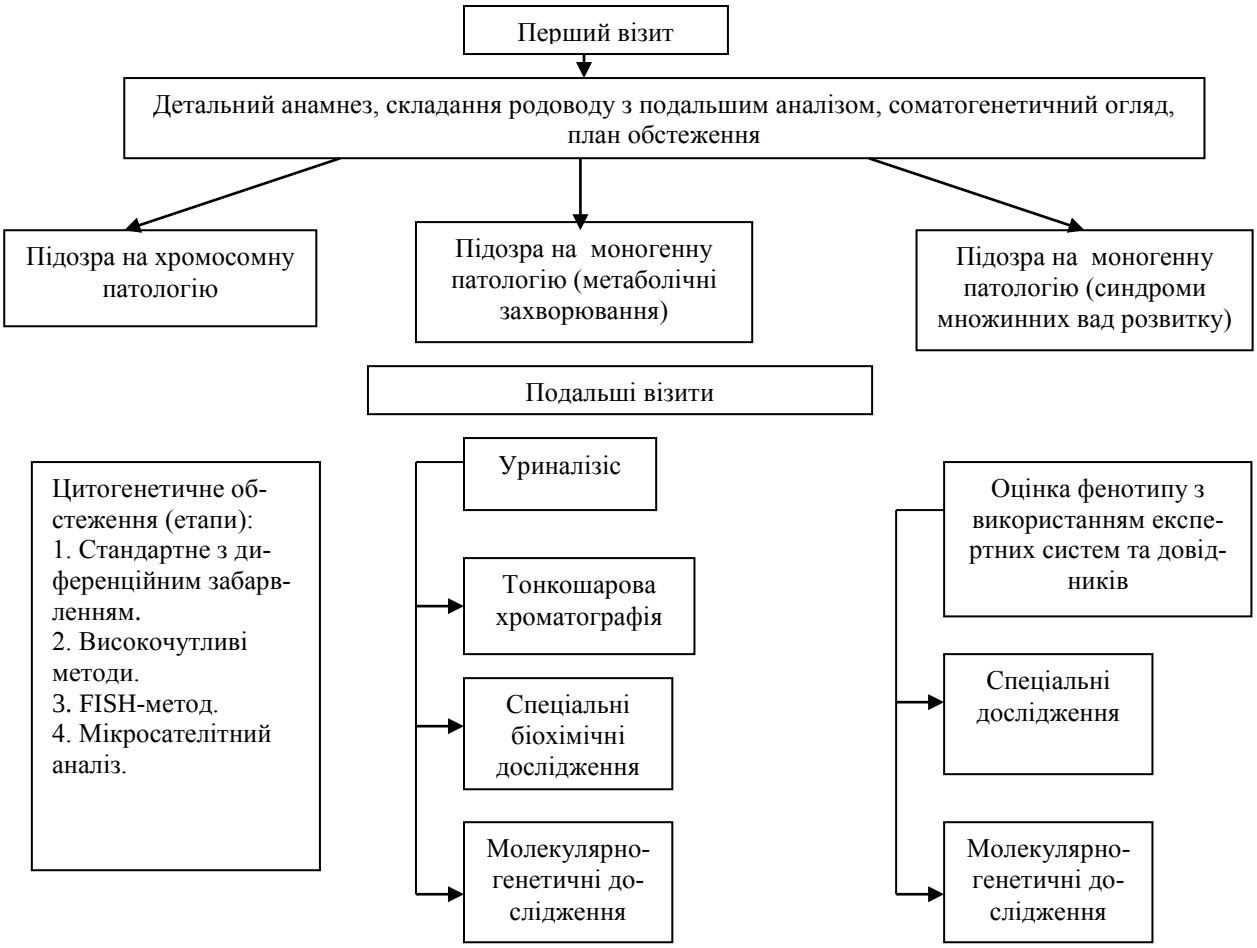
У випадку множинних вроджених вад розвитку обов'язково описуються усі без винятку виявлені у дитини вади, а також малі аномалії розвитку.

18. У рядку “Діагноз” записується попередній діагноз. При заповненні повідомлення в родопомічному закладі в обмінній карті новонародженого робиться позначка про те, що повідомлення на дитину з вродженими вадами розвитку заповнене і відправлено в медико-генетичну консультацію (центр). Якщо дані обстеження дитини в родопомічному закладі підтверджуються в дитячій поліклініці, то в повторному повідомленні на нього заповнюються всі пункти, крім опису вад розвитку, а в примітці ставиться оцінка в поле “Так”, що означає повне підтвердження інформації родопомічного закладу. У випадку непідтвердження діагнозу (відсутність вад розвитку), поставленого в родопомічному закладі, у повідомленні також заповнюються всі пункти, крім опису вад розвитку, а в примітці ставиться оцінка в поле “Ні”, що означає не підтвердження інформації родопомічного закладу. У випадку зміни діагнозу на дитину повністю заповнюється повідомлення.
19. Повідомлення підписує лікар, що робить опис дитини з вадами розвитку, і вказується дата відправлення облікової форми.

    Всі заповнені за звітний період повідомлення направляються в медико-генетичну консультацію чи центр до 25 числа кожного місяця .

Додаток 4
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-
генетичної допомоги

Схема обстеження пацієнта для підтвердження/встановлення діагнозу спадкового захворювання



Додаток 5
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-
генетичної допомоги

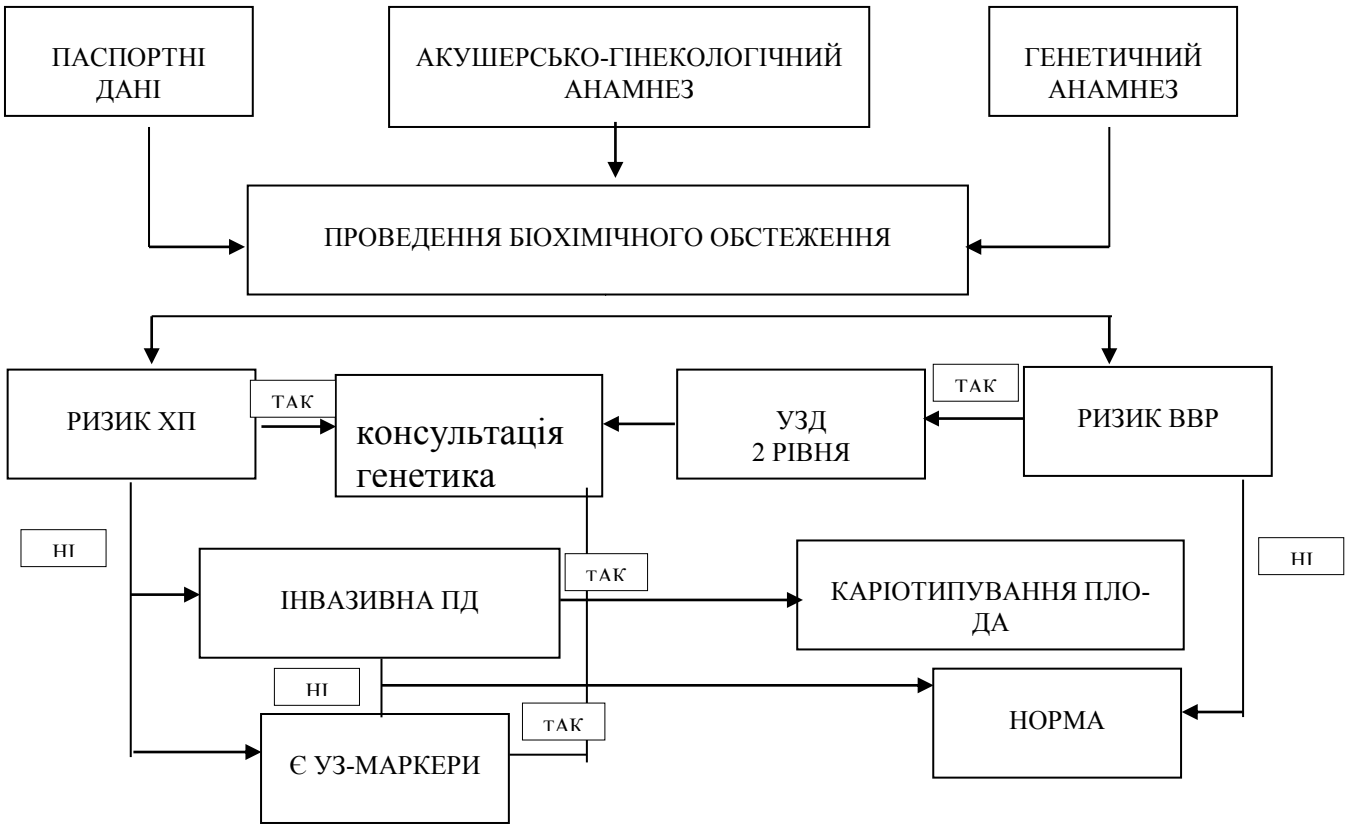
ПЕРЕЛІК
Медичних установ, які надають консультативну та лікувально-діагностичну допомогу хворим зі спадковою та вродженою патологією

Профіль медико-генетичної допомоги	Назва установи
Пренатальна ультразвукова та інвазивна діагностика вродженої та спадкової патології	Інститут педіатрії, акушерства та гінекології АМН України
Патологія обміну речовин	Українська дитяча спеціалізована лікарня "Охматдит", Інститут проблем ендокринної патології ім.В.Я.Данилевського АМН У, Інститут спадкової патології АМНУ, Кримський державний медичний університет ім.С.І.Георгієвського, Одеський державний медичний університет, Національний медичний університет ім. акад. О.О. Богомольця, Харківський державний медичний університет.
Неврологія та психіатрія	Інститут неврології, психіатрії та наркології АМНУ, Кримський державний медичний університет ім. С.І. Георгієвського, Харківський державний медичний університет, Харківська академія післядипломної освіти, Донецький державний медичний університет, Львівський державний медичний університет ім. Данила Галицького.
Ортопедія	Інститут травматології та ортопедії АМНУ, Харківський державний медичний університет. Харківська академія післядипломної освіти,
Пульмонологія	Інститут фтизіатрії і пульмонології ім.Ф.Г.Яновського АМНУ, Інститут педіатрії, акушерства та гінекології АМН У.
Гематологія	Іінститут гематології та трансфузіології АМНУ.
Шкірні хвороби	Інститут дерматології та венерології АМНУ Харківський державний медичний університет.
Очні хвороби	Інститут очних хвороб і тканинної терапії ім. В.П.Філатова АМНУ, Харківський державний медичний університет, Київська медична академія післядипломної освіти ім.П.Л.Шупика

Стоматологія	Національний медичний університет ім.акад. О.О. Богомольця, Інститут стоматології АМНУ, Українська медична стоматологічна академія, Львівський державний медичний університет ім. Данила Галицького.
Онкозахворювання	Інститут онкології АМНУ, Київська медична академія післядипломної освіти ім.П.Л.Шупика Харківський державний медичний університет Харківська академія післядипломної освіти,
Аномалії статевого розвитку	Інститут ендокринології та обміну речовин ім. В.П.Комісаренка АМНУ, Інститут охорони здоров"я дітей та підлітків АМНУ, Інститут урології АМН України Інституту спадкової патології АМНУ, Львівський державний медичний університет ім. Данила Галицького, Харківський державний медичний університет, Харківська академія післядипломної освіти,
Ендокринна патологія	Інститут ендокринології та обміну речовин ім. В.П.Комісаренка АМНУ, Інститут охорони здоров"я дітей та підлітків АМНУ, Інституту спадкової патології АМНУ, Львівський державний медичний університет ім. Данила Галицького, Харківська медична академія післядипломної освіти, Київська медична академія післядипломної освіти ім.П.Л.Шупика.
Хвороби вуха, горла, носа	Інститут отоларингології ім. проф. О.С.Коломійченка АМНУ.
Атеросклероз, гіпертонічна хвороба	Інститут терапії АМНУ Інститут кардіології ім. М.Д. Стражеска АМНУ.
Первинні імунодефіцитні стани	Міжвідомчі центри клінічної імунології на базі Інституту урології та Інституту нефрології АМНУ Інститут епідеміології та інфекційних хвороб ім. Л.В.Громашевського АМНУ Інститут педіатрії, акушерства та гінекології АМНУ, Національний медичний університет ім. акад. О.О. Богомольця, Львівський державний медичний університет ім. Данила Галицького. Київська медична академія післядипломної освіти ім.П.Л.Шупика
Хірургічна корекція вроджених вад розвитку	Інститут педіатрії, акушерства та гінекології АМНУ, Національний медичний університет ім. О.О.акад. Богомольця.

Додаток 6
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-
генетичної допомоги

СХЕМА ОБСТЕЖЕННЯ ВАГІТНИХ ГРУПИ ВИСОКОГО РИЗИКУ У МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНІЙ УСТАНОВІ



Додаток 7
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-
генетичної допомоги

ПРОТОКОЛИ
ультразвукового обстеження вагітних високого генетичного ризику у медико-генетичних закладах охорони здоров'я

Протокол № 1

УЗО вагітних високого генетичного ризику у I триместрі вагітності

УСТАНОВА:_____

Код_____Дата _____первинно/повторно

№ дослідження П.І.п.Б._____

Вік_____років Установа, що скерувала_____

Діагноз напр._____

Остання менструація _____, Термін ____тиж.; попереднє УЗД_____, термін____тиж.

Методика сканування:трансабдоминальна/трансвагінальна

МАТКА:положення____,контури(не)рівні,форма:звичайна,кульовидна,неправильна

Розміри:довжина_____мм, передньо-задній_____мм, поперечний_____мм,

передня стінка____мм, задня стінка____мм;шийка:_____церв.канал_____ **Міометрій**: структура: звичайна/змінена (включення диффузні,осередками,поодинокі) множинні,гиперехогенні/гипоехогенні/гетерогенні

Порожнина.матки:деформації_____,(ВМС)_____**Аномалії развитку:_____**

Об'ємні.утворення(вузли:кількість___,розміри_____локалізація_____форма____

контури_____ехогенність ехопровідність_____особливості

ПЛОДНЕ.ЯЙЦЕ:кількість____,локалізація_____розміри_____,відповідають____тиж. жовтяничний мішок_____,амніон_____

Хоріон:локалізація_____товщина_____,структура_____особливості_____Відшарування(гемато ма)_____розміри

ЕМБРІОН: кількість_____,КТР_____мм, відповідає_____тиж.____дн.

серцебиття_____, ЧСС __ /хв., комірцевий простір _____мм, носова кістка: візуалізується – не візуалізується

ЯЄЧНИКИ:**Правий**:розміри_____мм,контури_____,структура_____

Лівий:розміри_____мм,контури_____, структура

Технічні умови візуалізації:(не)задовільні_____

ДІАГНОЗ:_____

РЕКОМЕНДАЦІЇ:_____

Протокол №2а
УЗО вагітних високого генетичного ризику у 18-22 тижні вагітності

Установа:_____

Код_____Дата _____первинно/повторно

№ дослідження П.І.п.Б._____

Вік_____років Установа, що скерувала_____

Діагноз напр._____

Остання менструація _____, Термін ____тиж.; попереднє УЗД_____, термін____тиж.

Кількість_____живий(і) плод(и) в головному/тазовому передлежанні

ФЕТОМЕТРІЯ

Параметр плода	мм	Параметр плода	мм
Біпарієтальний розмір		Окружність голови	
Лобно-потиличний розмір		Діаметр живота	
Цефалічний індекс		окружність живота	
Мозочок		Діаметр грудної клітки	
Очниці (вер.,гор.,ін.ок.).		Шлунок	
Довжина стегна: лівого		правого	
Д. гомілки: лівої		правої	
Д. плеча: лівого		правого	
Д. передпліччя: лівого		правого	
Нирка: ліва (дов.,п.-з.,поп.)		права	
Сечовий міхур		Серце (дов.,п.-з.,попер.)	

Бокові шлуночки мозку(норм.,патол.,не візуал.); велика цистерна:(норм.,патол.,не візуал.);

Обличчя (норм.,патол.,не візуал.); носо-губний трикутник (норм.,патол.,не візуал.);позвоночник(норм.,патол.,не візуал.); кишечник(норм.,патол.,не візуал.); діафрагма (норм.,патол.,не візуал.);

Легені (норм.,патол.,не візуал.); печінка(норм.,патол.,не візуал.); 4-камерний зріз серця (норм.,патол.,не візуал.); магістр. судини (норм.,патол.,не візуал.); ЧСС____/хв., рухи_____; місце прикріплення пуповини до передньої черевної стінки ____; стать: ХХ, ХУ, не візуал.

Розміри плода відповідають _____тиж. гестації; непропорційні, дійсний термін не визначено

Плацента розташована на передній, задній стінці матки, більше праворуч/ліворуч, в дні, на__см вище/у межах внутрішнього вічка, структура плаценти_____;товщина: нормальна, зменшена/збільшена до____мм; ступінь зрілості _____. Кількість навколоплодних вод: норма, багатоводдя/маловоддя; Амніотичний індекс ___см. Пуповина: _____мм, має _____ судини.

Шийка та стінка матки (норм.,патол.,не візуал.); ділянка придатків(норм.,патол.,не візуал.)

ДІАГНОЗ: _____

РЕКОМЕНДАЦІЇ:_____

Протокол № 2б

Поглиблене УЗО вагітних з цільовим пошуком вроджених вад серця плода у 18-22 тижні вагітності

Установа_____

Ехокардіограма

Код_____Дата

_____первинно/повторно

№ дослідження П.І.п.Б._____

Вік_____років Установа, що скерувала_____

Діагноз напр.:_____

Остання менструація _____, Термін ____тиж.; попереднє УЗД_____, термін____тиж.

1. Ехокардіограма плода гарної/середньої/поганої якості.
2. Нормальні 4 камери серця, 2 шлуночки однакового розміру, 2 атріо-вентрікулярні клапани (трикуспідальний та мітральний) гарно функціонують, у 2 шлуночків нормальна контрактильність. Інтравентрикулярна перетинка інтактна/дефект;
   foramen ovale мм.
3. З лівого шлуночку виходить одна a.ascendens, дуга та a.descendens.
4. A.pulmonalis виходить з правого шлуночку і розділяється на 2 гілки.
5. Ритм синусовий, нормальний, ЧСС /хв.

ЗАКЛЮЧЕННЯ:

1. Нормальна інтракардіальна анатомія.
2. УЗ-контроль через тижні.
3. Пренатальне диспансерне спостереження за плодом, обстеження новонародженого кардіологом, кардіохірургом

Додаток 8
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-
генетичної допомоги

СХЕМА ОБСТЕЖЕННЯ ВАГІТНИХ ЖІНОК ПО ПРОГРАМІ БІОХІМІЧНОГО ОБСТЕЖЕННЯ

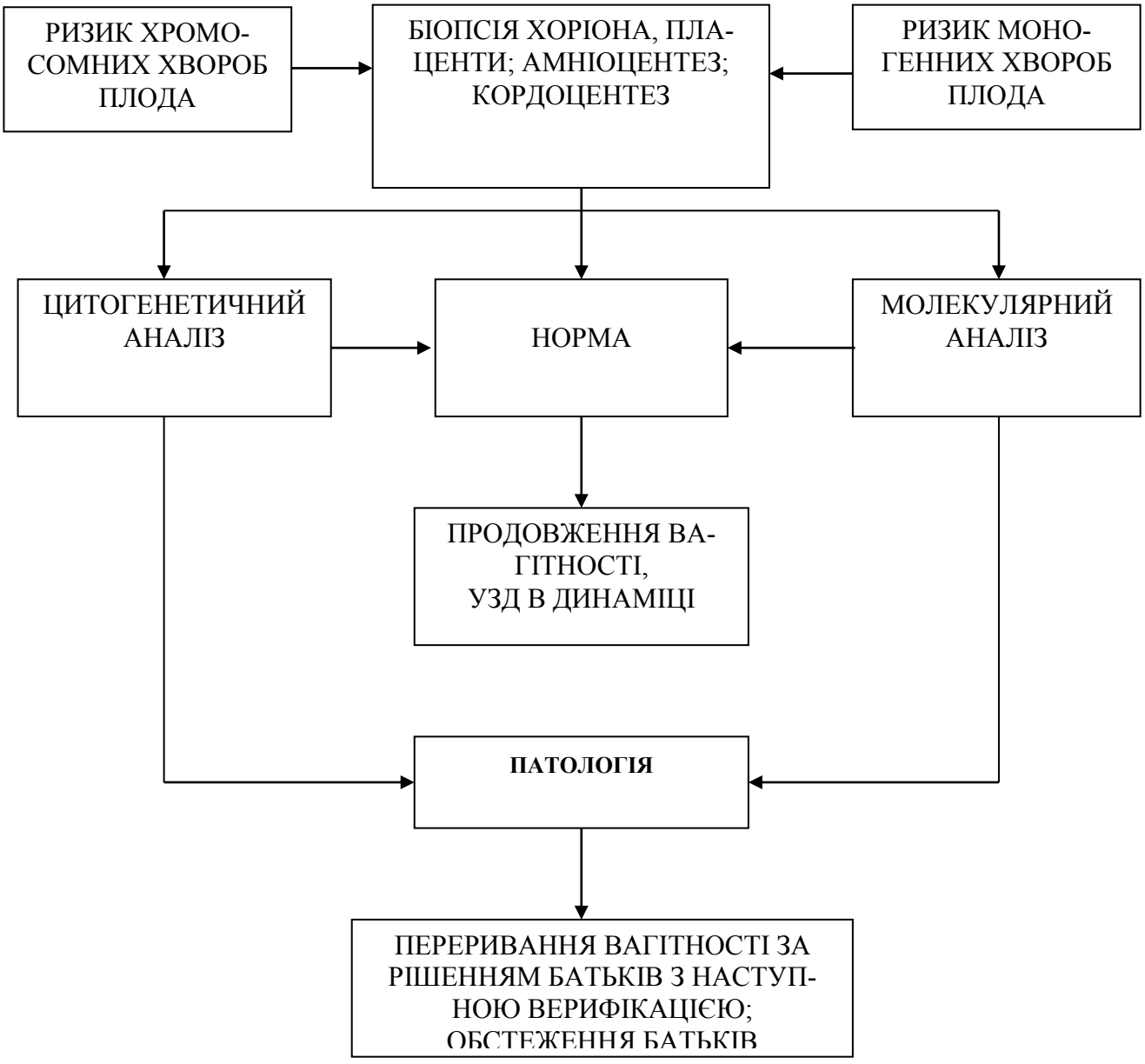
	1 триместр	**2 триместр**
1. Термін обстеження	10-13 тижнів	15-20 тижнів
2. Маркери материнської сироватки	PAPP-A, вільна β-субодиниця хоріонічного гонадотропіну (бета-ХГ)	АФП, хоріонічний гонадотропін (double-test), або АФП, ХГ, вільний естріол (triple-test)
3. Розрахунок індивідуального генетичного ризику	Використовується спеціалізована комп'ютерна програма	Використовується спеціалізована комп'ютерна програма
4. Параметри для розрахунку індивідуального ризику	Вік жінки, вага, анамнез, рівень PAPP-A та β-ХГ, та ультразвукові маркери-комірцевий простір і кістка носу	Вік жінки, вага, анамнез, рівень біохімічних маркерів II триместру

Примітки

- Підвищений індивідуальний генетичний ризик, розрахований за результатами обстеження, являється підставою для проведення інвазивної діагностики.
- Ультразвукові маркери хромосомних патологій 2 триместру являються самостійним критерієм для призначення інвазивної діагностики.

Додаток 9
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-
генетичної допомоги

СХЕМА ІНВАЗИВНОЇ ПРЕНАТАЛЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ СПАДКОВИХ ХВОРОБ



Додаток 10
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-
генетичної допомоги

Інвазивні методи пренатальної діагностики

Метод	Спосіб виконання	Ефективність одержання матеріалу	Термін проведення (тижні)	Протипоказання	Можливі ранні ускладнення	Можливі віддалені ускладнення
Трансабдомінальна аспірація хоріону або плаценти	Пункція черевної стінки голкою (19;20G) з мандреном, аспірація ворсин хоріону (2-50 мг) у шприц	95% з першої проби; 99,4 – 99,7% з двох спроб	9,5 - 36	Загальні протипоказання, обширна міома матки на передній стінці, передньочеревна локалізація петель кишечніка, велика кількість черевороз тинів та рубців на передній брюшній стінці.	Ретрохоріальні гематоми. Кровотеча. Загибель плода Перитоніти Хоріонамніоніти Поранення сечового міхура	Редукційні аномалії кінцівок при біопсії до 8-9 тиж.
Ранній амніоцентез	Пункція черевної стінки голкою (20;22G) з мандреном, аспірація у кількості 7 мл амніотичної рідини	до 100%	13-14	Загальні протипоказання, маловоддя.	Олігогідрамніон. Інфікування. Загибель плода. Відходження навколоплідних вод Поранення сечового міхура Ураження плода	РДС - ново народженого, амніотичні тяжі
Амніоцентез	Пункція черевної стінки голкою (20G) з мандреном, аспірація у кількості 20 мл амніотичної рідини	100%	16-22	Загальні протипоказання, абсолютне маловоддя.	Олігогідрамніон. Інфікування Відходження навколоплідних вод. Загибель плода Ураження плода Мікроемболія навколоплідними водами	Передчасні пологи
Кордоцентез	Пункція вільної петлі пуповини голкою (20;22G) з мандреном і аспірація 1-2 мл крові	95-97%	20-34	Загальні протипоказання.	Допологове відходження амніотичної рідини. Rh – імунізація Гематома пуповини, ятрогені кровотечі. Брадикардія Ураження плода Відшарування плаценти (при трансплантарниму методі) Загибель плода 1-5%	Передчасні пологи

Загальні протипоказання: загроза переривання вагітності; кровотеча; інфекція (локальна або генералізована), відшарування плаценти; гіпертермія; хвороби матері з порушенням згортання крові.

Додаток 11
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-
генетичної допомоги

ПОРЯДОК СКРИНІНГОВОГО ОБСТЕЖЕННЯ НОВОНАРОДЖЕНИХ НА ВИЯВЛЕННЯ ПОРУШЕННЯ ФУНКЦІЇ ЩИТОПОДІБНОЇ ЗАЛОЗИ

На першому етапі забезпечується обстеження всіх новонароджених до виписки із пологового стаціонару (на 3—5 дні життя) шляхом взяття кров з п'яти на спеціальний фільтрувальний папір:

1. Оцінка ступеня ваги порушень гіпофізарно-тиреоїдної функції на першому етапі скринінгу проводиться на підставі виділення двох критичних рівнів, які містять тиреотропін і тироксин.

1.1. Першим критичним рівнем що дозволяє відмежувати гіпотиреоз від еутиреозу, є концентрація ТТГ більш 20 мме/л і вміст Т4 менш 80 нмоль/л.

1.2. Другим критичним рівнем, що дозволяє виділити важкий ступінь ураження гіпофізарно-тиреоїдної системи є концентрація ТТГ вище 50 мме/л і вміст Т4 нижче 45 нмоль/л.

2. У разі виявлення концентрації ТТГ вище 20 мМЕ/л і вмісту Т4 нижче 80 нмоль/л медичними спеціалістами забезпечується повторне дослідження стану гіпофізарно-тиреоїдної системи на другому етапі програми.

3. Новонароджених, у яких виявлено зміни вмісту гіпофізарно-тиреоїдних гормонів, що відповідають другому критичному рівню, проводять повторне обстеження з призначенням корегуючої терапії.

На другому етапі:

1. Дітям з виявленими патологічними показниками вмісту гормонів проводиться забір крові з вени для визначення концентрації ТТГ, Т4, Т3 і ТЗГ у сироватці крові. На підставі результатів цього дослідження здійснюється діагностика різних форм гіпотиреозу.

2. Отримання нормальних концентрацій тироксину, трийодтироніну, тиреотропіну, і тироксинзв'язуючого глобуліну в сироватці крові свідчить про те, що зміни ТТГ та Т4, що виявлені на першому етапі скринінгу були транзиторними. В подальшому здійснюється поглиблене обстеження цих дітей, лікування основного захворювання та диспансерне спостереження невропатолога, педіатра протягом першого року життя у встановленому порядку.

3. Отримання високого рівня ТТГ в сироватці крові новонародженого поряд з низькими концентраціями Т4 і Т3 підтверджує діагноз вродженого гіпотиреозу. З урахуванням величини зміни гормональних показників призначається адекватна гормональна терапія гіпотиреозу під контролем гормональних маркерів захворювання щитоподібної залози. Диспансерне спостереження ендокринолога, невропатолога і педіатра здійснюється у встановленому порядку.

На третьому етапі:

1. Дітям з вродженим гіпотиреозом забезпечуються контрольні обстеження вмісту гормонів (ТТГ, Т4, Т3 і ТЗГ) через 2-3 тижні від початку гормональної терапії для оцінки ефективності і корекції оптимальної дози препарату.

2. Далі контроль концентрації гормонів у крові дитини здійснюється через 3-6 місяців.

3. На третьому етапі можливе проведення контрольних аналізів у плямах крові на фільтрувальному папері. Визначення ТТГ і Т4 у висушених плямах крові є досить інформативним тестом при лікуванні тиреоїдином і тиреокомбом, що містять тироксин і трийодтиронин.

4. У випадку терапії гіпотиреозу трийодтироніном проводиться дослідження всього комплексу гормонів гіпофізарно-тіроїдної системи, включаючи Т3. Цей препарат впливає на рівень трийодтироніну, не змінюючи Т4.

Додаток 12
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-
генетичної допомоги

Показники функції щитоподібної залози у вагітних та здорових новонароджених на протязі першого тижня життя (концентрація в сироватці крові)

Термін дослідження	Показники	Тироксин в нмоль/л	Трийодтиронін в нмоль/л	Тиротропін в мМЕ/л	Тироксин, який пов'язує глобулін в мкмоль/л
Вагітні 39-40 тижнів	Середня концентрація (М) межа коливання	175,3 101,-197,0	3,50 2,85-3,92	3,21 1,73-4,0	1,63 1,19-1,95
Кров пуповини	М Межа коливання	145,3 112,0-178,2	0,71 0,65-138	11,90 6,65-17,36	0,98 0,70-1,37
1 доба	М Межа коливання	162,9 112,5-212,	2,63 1,49-3,75	18,25 7,85-29,1	1,08 0,85-1,37
3 доба	М Межа коливання	155,9 113,9-197,8	2,05 1,15-3,20	6,41 4,35-8,92	0,81 0,71-0,96
6 доба	М Межа коливання	111,8 101,5-183,7	2,59 1,75-3,43	4,32 2,83-7,01	0,96 0,75-1,03

Додаток 13
до Методичних рекомендацій
щодо організації надання медико-
генетичної допомоги

ПЕРЕЛІК
необхідного медичного обладнання та витратних матеріалів для оснащення обласного медико-генетичного центру

№п/п	Назва	Кількість (штук)
1	2	3
	ОБЛАДНАННЯ СПІЛЬНОГО КОРИСТУВАННЯ	
1	Аквадистилятор	2
2	Бідистилятор	1
3	Деіонізатор	1
4	Терези технічні	3
5	Терези аналітичні	1
6	pH-метр	1
7	Шафа для стерилізації посуду	3
8	Автоклав	1
9	Терези дитячі	1
10	Ростомір	1
11	Апарат для УЗД	2
12	Гістероскоп	1
	ЛАБОРАТОРНИЙ ПОСУД ТА МАТЕРІАЛИ	
13	Шприци з голками одноразові на 1, 2, 5, 10 мп	Згідно з замовленням
14	Біопсійні щипці	
15	Голки для амніоцентезу	
16	Катетери для біопсії хоріону	
17	Ножиці	
18	Пінцети	
19	Циліндри мірні (різних об”ємів)	
20	Колби мірні (різних об”ємів)	
21	Склянки хімічні (різних об”ємів)	Згідно з замовленням
22	Піпетки на 0,1, 1, 2, 5, 10 мл	
23	Грушки для піпеток	
24	Ексикатори на 1, 2, 5 л	
25	Дозатори перемінного об’єму одноканальні на 0,5-10 мкл, 5-40 мкл, 40-200 мкл, 200-1000 мкл	
26	Наконечники відповідного об’єму без аерозольних фільтрів	
27	Наконечники відповідного об’єму з аерозольними фільтрами	
28	Дозатори перемінного об’єму багатоканальні	
29	Штативи для мікропробірок	
30	Штативи для наконечників	
31	Штативи для дозаторів	
32	Пластикові флакони для культивування клітин	
33	Слайд-флакони для культивування клітин	
34	Флакони скляні на 10, 20, 50 мл	
35	Чашка Петрі різного об’єму	
36	Пробірки пластикові на 0,2, 0,5, 1,5, 5, 10 мл	
37	Предметні скельця	
38	Покривні скельця	
39	Центрифужні пробірки	
40	Пастерівські піпетки	
41	Скляні банки з притертою кришкою	
42	Скляні стакани з ребристими стінками (couplin jar)	
43	Рукавички з нітрилу	
44	Корки гумові № 11, 12,5, 14,5, 16, 24	
45	Корки пластикові № 12, 14, 16, 24	

	ЛАБОРАТОРІЯ ЦИТОГЕНЕТИКИ	
	ОБЛАДНАННЯ	
46	Ламінарний бокс з вертикальним струмом повітря	1
47	Термостат (t +37 ^{0} C)	2
48	Термостат або сухожарова шафа (t +65^0 C)	1
49	Термостат або сухожарова шафа (t +90^0 C)	1
50	CO_2 – інкубатор (t +37 ^{0} C)	1
51	Холодильник (t +4^0 C)	2
52	Холодильник (t -20^0 C)	2
53	Витяжна шафа	1
54	**Центрифуга 1000-3000 об/хв**	1
55	**Центрифуга 14000 об/хв**	1
56	Вортекс	1
57	Шейкер	1
58	Т аймер	1
59	Мікроскоп бінокулярний класу Axioplan, Axiolab,Axiostar.	3
61	Мікроскоп люмінесцентний	1
62	Мікроскоп інвертований	1
63	Лупа бінокулярна	1
64	Комп"ютер з програмою для автоматичного сканування хромосом	1
	РЕАКТИВИ	
65	Гепарин	Згідно з замов-ленням
66	Хлорид натрію	
67	Культуральне середовище (RPMI, DMEM, F10, 199, PBmax, Amnio max, Amnio Grow)	
68	Сироватка ембріональна теляча	
69	Фітогемаглютинін	
70	Колхіцин	
71	Хлорид калію	
72	Цитрат натрію	
73	Метотрексат	
74	5-бром-дезоксиуридин	
75	Розчин Версена	
76	Розчин трипсину	
77	Крижана оцтова кислота	
78	Фарбник Гімза	
79	Хлорид натрію	
80	Калій фофорнокислий	
81	Натрій фосфорнокислий двозаміщений	
82	Мета-ксилол	
83	Бальзам або еупарал	
84	Квінакрін	
85	Гліцерин	
86	Гидроксид барію	
87	Азотнокисле срібло	
88	Спирт етиловий 70^0, 80^0, 96^0	
89	Мурашина кислота	
90	Соляна кислота	
	ЛАБОРАТОРІЯ БІОХІМІЇ	
	ОБЛАДНАННЯ	
136	Витяжна шафа	1
138	Центрифуга 3000 об/хв	2
139	Центрифуга 14000 об/хв	1
140	Спектрофотометр	1
141	Фотоелектроколоріметр	1
142	Багатофункціональний аналізатор (типу "Victor")	1
1	**2**	**3**
143	Термостат для імунологічних планшет	1
144	Промивач для імунологічних планшет	1
145	Шейкер для імунологічних планшет	1
147	Пробійник для кров"яних дисків	1
148	Холодильник (t +4^0 C)	2
149	Холодильник (t -20^0 C)	2
150	Дозатори перемінного об"єму одноканальні	Згідно з замов-

151	Дозатори перемінного об”єму багатоканальні	ленням
	РЕАКТИВИ ТА ВИТРАТНІ МАТЕРІАЛИ	
152	Тест-системи для визначення АФП, ХГ, ФА, ТТГ та ін.	Згідно з замов-
153	Набори для визначення біохімічних показників крові	ленням
154	Набори для визначення біохімічних показників сечі	
155	Пластинки для тонкошарової хроматографії	
156	Набори для тонкошарової хроматографії	
157	Хроматографічний папір	
158	Аміак концентрований	
159	Амоній хлористий	
160	Амоній азотнокислий	
161	Анілін	
162	Ацетонціангідрид	
163	Ацетон	
164	Бичачий сироватковий альбумін	
165	Вуглець чотирьоххлористий	
166	Глюкози розчин 40% стерильний	
167	Дінітрофеніл-гідразін	
168	Дріжжовий екстракт	
169	Залізо трихлористе	
170	Йод кристалічний	
171	Кадмій оцтовокислий	
172	Калій фосфорнокислий однозаміщений	
173	Калій фосфорнокислий двозаміщений	
174	Калію біхромат	
175	Кальцій двохлористий	
176	Креатінін	
177	Магній сірчанокислий	
178	Марганець двохлористий	
179	Мідь сірчанокисла	
180	Міді сульфат виннокислий 5% (водний)	
181	Натрій	
182	Натрій нітропрусидний	
183	Натрій вуглекислий	Згідно з замов-
184	Натрій оцтовокислий	ленням
185	Натрій азотнокислий	
186	Натрій Їдкий	
187	Натрію карбонат	
188	Натрію хлористого 0,9% розчин стерильний	
189	Натрію гідрооксид	
190	Натрію цитрат	
191	Натрію азид	
192	Натрію гіпосульфіт	
193	Натрію диетилтіокарбамат	
194	Нафторезорцинол	
195	Нінгідрин	
196	Орцинол	
197	Пара-диметиламінобензальдегід	
198	Піридін	
199	Резорцин	
200	Свинець оцтовокислий	
201	Срібло азотнокисле	
202	Хондроїтин сульфат	
203	Цетілпіридініумхлорид	
204	Цинку ацетат	
205	Азотна кислота	
206	Лимонна кислота	
207	Метилмалонова кислота	
208	Сечова кислота	
209	Соляна кислота (концентрована)	
210	Оцтова кислота (льодова)	
211	Сульфанілова кислота	

212	Пікрінова кислота	
213	Трихлороцтова кислота	
214	Фосфорна кислота	
215	Фталева кислота	
216	Янтарна кислота	
217	Н-Бутанол	
218	Етанол	
219	Ефір	
220	Ізопропанол	
221	Н-Пропанол	
222	Метанол	
223	Хлороформ	Згідно з замов-ленням
224	Аланін	
225	Аргінін	
226	Аргініно-янтарна кислота	
227	Гліцин	
228	Гістидин	
229	Гомоцистеїн	
230	Лізин	
231	Метіонін	
232	Саркозин	
233	Орнітин	
234	Цистеїн	
235	Цитрулін	
236	Тирозин	
237	Триптофан	
238	Фенілаланн	
239	Галактоза	
240	Глюкоза	
241	Лактоза	
242	Мальтоза	
243	Фруктоза	

Додаток 14
до Методичних рекомендацій щодо організації надання медико-генетичної допомоги

ПЕРЕЛІК
необхідного медичного обладнання та витратних матеріалів для оснащення спеціалізованого медико-генетичного центру*

№п/п	Назва	Кількість (штук)
1	**2**	**3**
	ОБЛАДНАННЯ СПІЛЬНОГО КОРИСТУВАННЯ	
1	Аквадистилятор	2
2	Бідистилятор	1
3	Деіонізатор	1
4	Терези технічні	3
5	Терези аналітичні	1
6	pH-метр	1
7	Шафа для стерилізації посуду	3
8	Автоклав	1
9	Терези дитячі	1
10	Ростомір	1
11	Апарат для УЗД	2
12	Гістероскоп	1
ЛАБОРАТОРІЯ ЦИТОГЕНЕТИКИ, МОЛЕКУЛЯРНОЇ ЦИТОГЕНЕТИКИ ТА ПРЕНАТАЛЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ		
	ОБЛАДНАННЯ	
13	Ламінарний бокс з вертикальним струмом повітря	1
14	Термостат (t +37 ^{0} C)	2
15	Термостат або сухожарова шафа (t +65^0 C)	1
16	Термостат або сухожарова шафа (t +90^0 C)	1
17	Мікротермостат (t+20^0 C - +100^0 C)	1
18	CO_2 – інкубатор (t +37 ^{0} C)	1
19	Холодильник (t +4^0 C)	2
20	Холодильник (t -20^0 C)	2
21	Витяжна шафа	1
22	Водяна баня	2
23	**Центрифуга 1000-3000 об/хв**	2
24	**Центрифуга 14000 об/хв**	1
25	Вортекс	1
26	Шейкер	1
27	Т аймер	3
28	Мікроскоп бінокулярний дослідницький, класу Axioplan, Axiolab,Axiostar	3
29	Мікроскоп флуоресцентний	1
30	Мікроскоп люмінесцентний	1
31	Мікроскоп інвертований	1
32	Лупа бінокулярна	1
33	Комп'ютер з програмою для автоматичного сканування хромосом	1
34	Комплект дозаторів перемінного об’єму одно канальних(у складі дозатори на 0,5-10 мкл, 5-40 мкл, 40-200 мкл,200-1000 мкл)	3
35	Додаткове обладнання згідно спеціалізації центру	**Згідно з замовленням**
	ЛАБОРАТОРНИЙ ПОСУД ТА ВИТРАТНІ МАТЕРІАЛИ	

36	Циліндри мірні (різних об’ємів)	Згідно з замовленням
37	Колби мірні (різних об’ємів)	
38	Склянки хімічні (різних об’ємів)	
39	Піпетки на 0,1, 1, 2, 5, 10 мл	
40	Грушки для піпеток	
41	Ексикатори на 1, 2, 5 л	
42	Наконечники відповідного об’єму без аерозольних фільтрів	
43	Наконечники відповідного об’єму з аерозольними фільтрами	
44	Дозатори перемінного об’єму багатоканальні	
45	Штативи для мікропробірок	
46	Штативи для наконечників	
47	Штативи для дозаторів	
48	Пластикові флакони для культивування клітин	
49	Слайд-флакони для культивування клітин	
50	Флакони скляні на 10, 20, 50 мл	
51	Чашки Петрі різного об’єму	
52	Пробірки пластикові на 0,2, 0,5, 1,5, 5, 10 мл	
53	**Системи одноразові вакуумовані з розчином ЕДТА для забору крові**	
54	**Системи одноразові вакуумовані з розчином гепарину для забору крові**	
55	Предметні скельця	
56	Покривні скельця	
57	Центрифужні пробірки	
58	Пастерівські піпетки	
59	Скляні банки з притертою кришкою	
60	Скляні стакани з ребристими стінками (couplin jar)	
61	Рукавички з нітрилу	
62	Корки гумові № 11, 12,5, 14,5, 16, 24	
63	Корки пластикові № 12, 14, 16, 24	
64	Шприці з голками одноразові на 1, 2, 5, 10 мп	
65	Біопсійні щипці	
66	Голки для амніоцентезу(20G)	
67	Голки для плацентоцентезу(22G)	
68	Голки для кордоцентезу(20G)	
69	**Дзеркала**	
70	**Цапки**	
71	**Малий гінекологічний операційний набір без розширювачів Гегару**	
72	Катетери для біопсії хоріону	
73	Ножиці	
74	Пінцети	
75	Зонди урогенітальні	
76	Додаткові витратні матеріали згідно спеціалізації центру	
	РЕАКТИВИ	
77	Гепарин	Згідно з замовленням
78	Хлорид натрію	
79	Культуральне середовище (RPMI, DMEM, F10, 199, PBmax, Amnio max, Amnio Grow)	
80	Сироватка ембріональна теляча	
81	Фітогемаглютинін (Difco, Sigma, ПАНЕКО)	
82	Колхіцин	
83	Хлорид калію	
84	Цитрат натрію	Згідно з замовленням
85	Метотрексат	
86	5-бром-дезоксиуридин	
87	Розчин Версену	
89	Розчин трипсину	
90	Крижана оцтова кислота	
91	Фарбник Гімза	
92	Калій фофорнокислий	

93	Натрій фосфорнокислий двозаміщений	
94	Кумета-ксилол	
95	Бальзам або еупарал	
96	Квінакрін	
97	Гліцерин	
98	Гидроксид барію	
99	Азотнокисле срібло	
100	Спирт етиловий 70^0, 80^0, 96^0	
101	Мурашина кислота	
102	Соляна кислота	
103	Цитрат тривуглекислий водний	
104	Антибіотики (стерильні, у флаконах, для ін'єкцій)	
105	Карбонат натрію (2 зам)	
106	Гідрокарбонат натрію (1 зам)	
107	Натрій азотнокислий	
108	Сірчана кислота	
109	Масло імерсійне	
110	Ефір	
111	Натрій лимонокислий	
112	Розчин Хенксу	
113	Натрій фосфорнокислий (3 зам)	
114	Хлорантоїн	
115	Лізоформін	
116	ДНК-зонди з реактивами для детекції	
117	Натія гідроксид	
118	Формамід	Згідно з замовленням
119	Альбумін	
120	Твін	
121	Тритон	
122	Авідін	
123	Антіавідін	
124	Антіфад	
125	Пропідіум йодід	
126	Додаткові реактиви згідно спеціалізації центру	
ЛАБОРАТОРІЯ МОЛЕКУЛЯРНОЇ ДІАГНОСТИКИ		
	ОБЛАДНАННЯ	
127	Витяжна шафа	1
128	Ламінарний бокс з вертикальним струмом повітря	1
129	Термостат сухоповітряний для мікропробірок на 25-100°С	2
130	Мікроцентрифуга/вортекс 1500 - 2000 об/хв. з адаптерами на 1,5 мл пробірки	1
131	Ультрацентрифуга 16000 об/хв. з адаптерами на 0,5 мл пробірки	2
132	Центрифуга 5000 -10000 об/хв. на 10-15 мл пробірки	1
133	Вакуумний насос (для відсмоктування рідини)	2
134	Ампліфікатор (24-х або 96 -ті луночний)	1
135	Холодильник (t $+4^0$ С)	1
136	Морозильна камера (t -20^0 С)	2
137	РН-метр	1
138	Охолоджувач проб	1
139	Мікрохвильова піч	1
140	Джерело постійного струму до 400В, до 800В	1
141	Прилад для горизонтального електрофорезу	2
142	Прилад для вертикального електрофорезу	2
143	Відеосистема для реєстрації результатів електрофоретичного розподілу продуктів ампліфікації (у складі трансілюмінатор, відеокамера, відеоплата та програмне забезпечення)	2
144	Комп'ютер для забезпечення роботи відеосистеми	2
145	Комплект дозаторів перемінного об'єму одно канальних(у складі дозатори на 0,5-10 мкл, 5-40 мкл, 40-200 мкл,200-1000 мкл)	3
146	Таймер	3
147	УФ-опромінювач	4
148	Додаткове обладнання згідно спеціалізації центру	**Згідно з замовленням**

149	ЛАБОРАТОРНИЙ ПОСУД ТА ВИТРАТНІ МАТЕРІАЛИ	Згідно з замовленням
150	Циліндри мірні (різних об'ємів)	
151	Колби мірні (різних об'ємів)	
152	Склянки хімічні (різних об'ємів)	
153	Ексикатори на 1, 2, 5 л	
154	Наконечники відповідного об'єму без аерозольних фільтрів	
155	Наконечники відповідного об'єму з аерозольними фільтрами	
156	Штативи для мікропробірок	
157	Штативи для наконечників	
158	Штативи для дозаторів	
160	Флакони скляні на 10, 20, 50 мл	
161	Пробірки пластикові на 0,2, 0,5, 1,5, 5, 10 мл	
162	**Системи одноразові вакуумовані з розчином ЕДТА для забору крові**	
163	**Системи одноразові вакуумовані з розчином гепарину для забору крові**	
164	Центрифужні пробірки	
165	Пастерівські піпетки	
166	Скляні банки з притертою кришкою	
167	Скляні стакани з ребристими стінками (couplin jar)	
168	Рукавички з нітрилу	
169	Додаткові витратні матеріали згідно спеціалізації центру	
	РЕАКТИВИ	
170	Набори для виділення ДНК та РНК (**л**ізуючий розчин**,** буфер для лізісу, розчини для відмивання, суспензія сорбенту**,** буфер для елюції ДНК, буфер для елюції РНК, ацетон, зворотня транскриптаза)	Згідно з замовленням
171	Набори з позитивними, негативними та внутрішніми контролями для виявлення інфекційних збудників	
172	Сахароза	
173	Тритон	
174	Tріс-HCL	
175	Хлорид магнію	
176	Протеіназа К	
177	ЕДТА	
178	Додецилсульфат натрію (SDS)	
179	Фенол	
180	Меркаптоетанол	Згідно з замовленням
181	Хлороформ	
182	Ізоаміловий спирт	
183	Етиловий спирт	
184	Ацетат натрію	
185	Буфер для проведення ПЛР	
186	Деіонізована вода	
187	Суміш нуклеотидтрифосфатів	
188	Taq- полімераза	
189	Олігонуклеотидні праймери	
190	Мінеральне масло для ПЛР	
191	Парафін для ПЛР	
192	Рестриктази	
193	Маркер молекулярної ваги	
194	Агароза	
195	Акриламід	
196	Метиленбісакриламід	
197	Персульфат амонію	
198	ТЕМЕД	
199	Борна кислота	
201	Трісамінометан	
202	Етидіум бромід	

203	Лізоформін	
204	Додаткові реактиви згідно спеціалізації центру	
ЛАБОРАТОРІЯ БІОХІМІЇ		
205	ОБЛАДНАННЯ	
206	Витяжна шафа	2
207	Електронні ваги	1
208	Амінокислотний аналізатор (ВЕРХ)	1
209	pH-метр	1
210	Центрифуга 14000 об/хв з охолодженням	2
211	Центрифуга 3000 об/хв	3
212	Мікротермостат для пробірок на 1,5 мл на 37^0 С	2
213	Водяна баня до 100^0 С	2
214	Спектрофотометр	1
215	Комплект для електрофорезу	1
216	Біохімічний аналізатор	1
217	Аналізатор для аналізу жирних та органічних кислот (ГРХ-МС)	1
218	Аналізатор газового складу біологічних рідин	1
219	Аналізатор електролітів (складу іонів)	1
220	Фотоелектроколориметр	2
221	Багатофункціональний аналізатор (типу “Victor”)	1
222	Термостат для імунологічних планшет	2
223	Промивач для імунологічних планшет	1
224	Шейкер для імунологічних планшет	2
225	Пробійник для кров'яних дисків	1
226	Холодильник (t $+4^0$ С)	4
227	Холодильник (t -20^0 С)	2
228	Комплект дозаторів перемінного об’єму одноканальних(у складі дозатори на 0,5-10 мкл, 5-40 мкл, 40-200 мкл,200-1000 мкл, 1000-5000мкл)	3
229	Комплект дозаторів перемінного об’єму багатоканальних(у складі дозатори на 5-40 мкл, 40-200 мкл)	3
230	Додаткове обладнання згідно спеціалізації центру	**Згідно з замовленням**
	ЛАБОРАТОРНИЙ ПОСУД ТА ВИТРАТНІ МАТЕРІАЛИ	
231	Циліндри мірні (різних об’ємів)	Згідно з замовленням
232	Колби мірні (різних об’ємів)	
233	Склянки хімічні (різних об’ємів)	
234	Ексикатори на 1, 2, 5 л	
235	Наконечники відповідного об’єму без аерозольних фільтрів	
236	Наконечники відповідного об’єму з аерозольними фільтрами	
237	Штативи для скляних пробірок	
238	Штативи для мікропробірок	
239	Штативи для наконечників	
240	Штативи для дозаторів	
241	Флакони скляні на 10, 20, 50 мл	
242	Пробірки пластикові на 0,2, 0,5, 1,5, 5, 10 мл	
243	**Системи одноразові вакуумовані з розчином ЕДТА для забору крові**	
244	**Системи одноразові вакуумовані з розчином гепарину для забору крові**	Згідно з замовленням
245	Центрифужні пробірки	
246	Пастерівські піпетки	
247	Скляні банки з притертою кришкою	
248	Скляні стакани з ребристими стінками (couplin jar)	
249	Рукавички з нітрилу	
250	Камери хроматографічні 10 х 10 см	
251	Камери хроматографічні 20 х 20 см	
252	Додаткові витратні матеріали згідно спеціалізації центру	
	РЕАКТИВИ	
253	Тест-системи для визначення АФП, ХГ, ТТГ та ін.	Згідно з замовленням

254	Тест-системи для визначення вільного тироксину та тиреотропного гормону в сироватці крові та сухих плямах крові	
255	Тест-системи для визначення фенілаланіну в сироватці крові та сухих плямах крові	
256	Набори для визначення біохімічних показників крові	
257	Набори для визначення біохімічних показників сечі	
258	Пластинки для тонкошарової хроматографії	
259	Набори для тонкошарової хроматографії	
260	Хроматографічний папір	
261	Аміак концентрований	
262	Амоній хлористий	
263	Амоній азотнокислий	
264	Анілін	
265	Ацетонціангідрид	
266	Ацетон	
267	Бичачий сироватковий альбумін	
268	Вуглець чотирьоххлористий	
269	Залізо трихлористе	
270	Йод кристалічний	
271	Кадмій оцтовокислий	
272	Калій фосфорнокислий однозаміщений	
273	Калій фосфорнокислий двозаміщений	
274	Калію біхромат	
275	Кальцій двохлористий	Згідно з замовленням
276	Креатінін	
277	Магній сірчанокислий	
278	Марганець двохлористий	
279	Мідь сірчанокисла	
280	Міді сульфат виннокислий 5% (водний)	
281	Натрій	
282	Натрій нітропрусидний	
283	Натрій вуглекислий	
284	Натрій оцтовокислий	
285	Натрій азотнокислий	
286	Натрій їдкий	
287	Натрію карбонат	
288	Натрію хлористого 0,9% розчин стерильний	
289	Натрію гідрооксид	
290	Натрію цитрат	
291	Натрію азид	
292	Натрію гіпосульфіт	
293	Натрію диетилтіокарбамат	
294	Нафторезорцинол	
295	Нінгідрин	
296	Орцинол	
297	Пара-диметиламінобензальдегід	
300	Піридін	
301	Резорцин	
302	Свинець оцтовокислий	
303	Срібло азотнокисле	
304	Хондроітин сульфат	
305	Цетілпіридініумхлорид	
306	Цинку ацетат	
307	Азотна кислота	
308	Лимонна кислота	
309	Метилмалонова кислота	
310	Сечова кислота	Згідно з замовленням
311	Соляна кислота (концентрована)	
312	Оцтова кислота (льодова)	
313	Сульфанілова кислота	

314	Пікрінова кислота	
315	Трихлороцтова кислота	
316	Фосфорна кислота	
317	Фталева кислота	
318	Янтарна кислота	
319	Н-Бутанол	
320	Етанол	
321	Ефір	
322	Ізопропанол	
323	Н-Пропанол	
324	Метанол	
325	Хлороформ	
326	Аланін	
327	Аргінін	
328	Аргініно-янтарна кислота	
329	Гліцин	
330	Гістидин	
331	Гомоцистеін	
332	Лізин	
333	Метіонін	
334	Саркозин	
335	Орнітин	
336	Цистеїн	
337	Цитрулін	
338	Тирозин	
339	Триптофан	
340	Фенілаланн	
341	Галактоза	
342	Глюкоза	
343	Лактоза	Згідно з замовленням
344	Мальтоза	
345	Фруктоза	
346	2.4, дінітрофенілгідразін	
347	Ртуть азотнокисла	
348	Діфенілкарбазон	
349	Ортофталієва кислота	
350	Хлорна кислота	
351	Хлорамін	
352	Натрій лимоннокислий	
353	Щавелева кислота	
354	Амоній сірчанокислий	
355	Діметіламінобензальдегід	
356	Натрій хлористий	
357	Метіленовий сіній	
358	Перманганат калію	
359	Сірчана кислота	
360	Додаткові реактиви згідно спеціалізації центру	

* У разі розміщення СМГЦ на базі ОМГЦ необхідне обладнання, витратні матеріали та реактиви не дублюються

Додаток 15
до Методичних рекомендацій щодо організації надання медико-генетичної допомоги

Норми витрат спиртів на лабораторні дослідження і забір матеріалу

1. Забір матеріалу

- підготовка стерильних контейнерів (флаконів) для зразків крові (обробка рук, столу в боксі, спиртова горілка) – 15 мл;
- взяття зразку капілярної або венозної крові (обробка рук, обробка шкіри, спиртова горілка) -18 мл.

2. Культивування, фіксація клітин

- постановка культури лімфоцитів (обробка рук, поверхні бокового столу, корки та горловини флаконів з середовищем, з сироваткою, з фітогемаглютиніном, з кров'ю) – 20 мл;
- фіксація клітинної культури (від одного індивіда, тобто з одного зразка крові, ставиться культура у трьох флаконах, витрачається спирту – 90 мл).

3. Фарбування препаратів

- фарбування препаратів з попередньою проводкою у спиртах з різною концентрацією – 1000 – 960 – 700 – 600) - по 17 мл на один препарат;
- розфарбування препаратів (становить 30 %, тобто необхідне у 30 випадках з 100) –17 мл на один препарат.

4. Догляд за мікроскопом

- догляд за оптикою та вузлами мікроскопа (протирання вузлів без розбирання мікроскопа 1 раз на тиждень, 2 рази на рік - з розбиранням мікроскопу) - 50-60 мл на 1 процедуру на 1 мікроскоп.

5. Аналіз статевого хроматину

- знежирювання предметного скельця - 50 мл на 100 шт.
- обробка шпателя - 2 мл
- фіксація зіскобу - 100 мл на 100 препаратів

6. Ультразвукове дослідження

- обробка датчика - 1,5 мл на дослідження

7. Пренатальна діагностика

- біопсія хоріону - 100 мл на маніпуляцію
- біопсія плаценти - 150 мл -"-
- аміоцентез - 250 мл -"-
- кордоцентез - 250 мл -"-

8. Скринінг – діагностика

- обробка планшетів - 100 мл **на 1 планшет**

9. Біохімічні дослідження:

– взяття зразку капілярної, або венозної крові - 15 мл
– обробка датчика, кювет, носика - 20 мл
– інактивація біологічного матеріалу - 200 мл
– приготування реактивів - 10 мл на 1 пробу

9. Молекулярно-генетичне дослідження:взяття зразку крові - 15 мл

- приготування реактивів - 10 мл на 1 пробу

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказом Міністерства охорони здоров'я та
Академії медичних наук України
від 31.12.2003 № 641/ 84

ПРИМІРНЕ ПОЛОЖЕННЯ
про міжрайонний медико-генетичний кабінет/консультацію

1. Міжрайонний медико-генетичний кабінет (ММГК) створюється на базі центральних районних і міських лікарень.

2. Керівництво роботою ММГК здійснюється головним лікарем закладу охорони здоров'я.

4. Планування діяльності, фінансування, укомплектування штатів, оснащення районного медико-генетичного кабінету апаратурою, інструментарієм, реактивами, господарським інвентарем та устаткуванням проводиться відповідно до діючих нормативів у встановленому порядку.

5. Персонал ММГК у своїй роботі керується діючим законодавством, цим положенням, наказами, інструкціями та іншими чинними нормативними актами органів охорони здоров'я, посадовими інструкціями.

6. Основними завданнями ММГК є:

7.1. Консультативний прийом сімей /окремих осіб/ із підозрою на генетично зумовлену патологію та установлення попереднього діагнозу.

6.2. Вирішення питання про доцільність уточнення діагнозу в обласному або спеціалізованому медико-генетичному центрі.

6.3. Своєчасне скерування пацієнтів із підозрою або хворих на вроджену та спадкову патологію до закладів охорони здоров'я вищого рівня надання медико-генетичної допомоги.

6.4. Ведення регіонального реєстру сімей зі спадковою патологією та вродженими вадами розвитку.

6.5. Поточна реєстрація вроджених вад розвитку, у тому числі із аномаліями статевої диференціації.

6.6. Диспансерне спостереження за сім'ями зі спадковою патологією.

6.7. Участь в аналізі усіх випадків мертвонародження, перинатальної та дитячої смертності, спонтанних абортів у регіоні.

6.8. Контроль за проведенням масових скринуючих неонатальних програм у пологових будинках.

6.9. Методична, консультативна допомога закладам первинної медико-спнітарної допомоги щодо первинної профілактики вродженої та спадкової патології, репродуктивних втрат, пов'язаних з генетичними хворобами.

6.10. Організація санітарно-просвітницької роботи серед населення щодо здорового способу життя, профілактики захворювань на вроджену та спадкову патологію.

6.11. Статистична звітність за встановленими зразками, систематичний аналіз діяльності.

Начальник управління організації
Медичної допомоги дітям і матерям **Р.О. Моісеєнко**

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказом Міністерства охорони здоров'я та
Академії медичних наук України
від 31.12.2003 № 641/ 84

ПРИМІРНЕ ПОЛОЖЕННЯ
про обласний медико-генетичний центр /консультацію

1. Обласний медико-генетичний центр/консультація (ОМГЦ) – є амбулаторно-поліклінічним закладом.

2. Обласний медико-генетичний центр може бути самостійним закладом охорони здоров'я або структурним підрозділом обласної чи міської багатопрофільної лікарні.

3. Керівництво роботою ОМГЦ здійснюється головним лікарем закладу охорони здоров'я або завідувачем Центру.

4. Перелік приміщень, що рекомендуються для обласного медико-генетичного центру:

- реєстратура;
- кабінети (відділення) лікарів-генетиків;
- інформаційно-обчислювальний кабінет (центр) – комп'ютерний зал;
- лабораторія цитогенетична;
- лабораторія біохімічна;
- лабораторія (відділення) скринінгу новонароджених;
- лабораторія імунологічна;
- кабінет (відділення) ультразвукової діагностики;
- маніпуляційна;
- мала операційна;
- приміщення для денного стаціонару;
- гардероб та інші допоміжні приміщення;
- кабінет (відділення) первинної "преконцепційної" профілактики.
- адміністративно-господарська частина;

5. Планування діяльності, фінансування, укомплектування штатів, оснащення обласного медико-генетичного центру апаратурою, інструментарієм, господарським інвентарем та устаткуванням проводиться відповідно до діючих нормативів у встановленому порядку.

6. Персонал ОМГЦ у своїй роботі керується діючим законодавством, цим положенням, наказами, інструкціями та іншими чинними нормативними актами органів охорони здоров'я, посадовими інструкціями.

7. Розрахункова площа приміщень ОМГЦ повинна відповідати нормативним вимогам, що пред'являються до закладів охорони здоров'я ("Державні будівельні норми України. Будинки і споруди. Заклади охорони здоров'я. ДБН В.2.2-10-2001").

8. Основними завданнями ОМГЦ є:

8.1. Надання медико-генетичної допомоги населенню регіону.

8.2. Координація та організаційно-методичне керівництво діяльністю міжрайонних кабінетів, міських медико-генетичних консультацій (центрів) регіону.

8.3. Впровадження в практику сучасних засобів профілактики, діагностики та лікування вродженої та спадкової патології.

8.4. Аналіз причин перинатальної та дитячої смертності у регіоні та розробку відповідних профілактичних заходів.

8.5. Клініко-генетичне обстеження пацієнтів із залученням спеціалістів різного профілю.

8.6. Проведення лабораторно-інструментального обстеження відповідно до Нормативів надання медико-генетичної допомоги.

8.7. Здійснення скринінгу на спадкові хвороби обміну речовин.

8.8. Вирішення питання щодо прогнозу потомства шляхом уточнення діагнозу.

8.9. Забезпечення селективної пренатальної (ультразвукової) діагностики вродженої та спадкової патології.

8.10. Своєчасне скерування для госпіталізації пацієнтів із спадковою та вродженою патологією, що потребують стаціонарного лікування.

8.11. Організація та проведення диспансеризації хворих обласного центру із спадковою патологією та їх сімей.

8.12. Скерування пацієнтів до спеціалізованого медико-генетичного центру для уточнення діагнозу, поглибленого клінічного та інструментально-лабораторного обстеження, пренатальної діагностики, вирішення питань корекції вродженої чи спадкової патології.

8.13. Статистична звітність із узагальненими регіональниими показниками за встановленими зразками, систематичний аналіз діяльності.

8.14. Забезпечення наступності у роботі із лікувально-профілактичними закладами в питаннях профілактики, діагностики та лікування вродженої і спадкової патології.

8.15. Організація медико-генетичного консультування подружжя, молоді, що збирається до шлюбу та сімей, в яких є ризик народження (або які мають) дітей з вродженими вадами чи спадковими захворюваннями.

8.16. Організація санітарно-просвітницької роботи серед населення щодо здорового способу життя, профілактики захворювань на спадкову патологію.

8.17. Забезпечення зворотного зв’язку з ММГК щодо виявлення, диспансерного спостереження та лікування хворих з вродженою та спадковою патологією.

9. ОМГК має право:

9.1. Здійснювати контроль за проведенням преконцепційної профілактики вродженої та спадкової патології регіону;

9.2. Здійснювати заходи щодо подальшого розвитку напрямків та впровадження сучасних лікувально-діагностичних технологій вродженої та спадкової патології регіону.

Начальник управління організації медичної допомоги дітям і матерям **Р.О. Моісеєнко**

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказом Міністерства охорони здоров'я та
Академії медичних наук України
від 31.12.2003 № 641/ 84

ПРИМІРНЕ ПОЛОЖЕННЯ
про спеціалізований медико-генетичний центр

1. Спеціалізований медико-генетичний центр (СМГЦ) - є амбулаторно-поліклінічним закладом.

2. Спеціалізований медико-генетичний центр може бути самостійним закладом охорони здоров'я або структурним підрозділом обласних /міських/ лікарень, діагностичних центрів.

3. Керівництво роботою СМГЦ здійснюється головним лікарем закладу охорони здоров'я або завідувачем Центру.

4. Перелік приміщень, що рекомендуються для спеціалізованого медико-генетичного центру:

- реєстратура;
- кабінети (відділення) лікарів-генетиків;
- інформаційно-обчислювальний кабінет (центр) – комп'ютерний зал;
- лабораторія цитогенетична;
- лабораторія молекулярно-цитогенетична (за напрямком);
- лабораторія біохімічна;
- лабораторія (відділення) масового скринінгу новонароджених (згідно з вимогами нормативно-правових актів);
- лабораторія молекулярна (за напрямком);
- лабораторія імунологічна;
- кабінет (відділення) ультразвукової діагностики;
- маніпуляційна;
- мала операційна;
- приміщення для денного стаціонару;
- гардероб та інші допоміжні приміщення;
- організаційно-методичний кабінет;
- навчальна кімната;
- адміністративно-господарська частина.

5. Планування діяльності, фінансування, укомплектування штатів, оснащення спеціалізованого медико-генетичного центру апаратурою, інструментарієм, господарським інвентарем та устаткуванням проводиться відповідно до діючих нормативів у встановленому порядку.

6. Персонал СМГЦ у своїй роботі керується діючим законодавством, цим положенням, наказами, інструкціями та іншими чинними нормативними актами органів охорони здоров'я, посадовими інструкціями.

7. Розрахункова площа приміщень СМГЦ повинна відповідати нормативним вимогам, що пред'являються до закладів охорони здоров'я ("Державні будівельні норми України. Будинки і споруди. Заклади охорони здоров'я. ДБН В.2.2-10-2001").

8. Основними завданнями СМГЦ є:

8.1. Виконання визначених завдань для обласних медико-генетичних центрів(консультацй) у регіоні.

8.2. Організація надання спеціалізованої за напрямками медико-генетичної допомоги.

8.3. Впровадження сучасних засобів профілактики, діагностики та лікування вродженої та спадкової патології за напрямками.

8.4. Аналіз причин перинатальної та дитячої смертності від хвороб відповідно до напрямку спеціалізації та розробку профілактичних заходів.

8.5. Статистична звітність із узагальненими регіональниими показниками за встановленими зразками, систематичний аналіз діяльності.

8.6. Забезпечення наступності у роботі із закладами охорони здоров'я у питаннях профілактики, діагностики та лікування вродженої і спадкової патології за напрямками.

8.7. Розробка питань щодо соціальної реабілітації хворих за напрямками.

8.8. Забезпечення зворотного зв'язку з ОМГЦ та ММГК з питань своєчасного виявлення, якості диспансерного спостереження та лікування хворих з вродженою та спадковою патологією за напрямками.

8.9. Визначення стратегії і розробка комплексу заходів щодо функціонування та подальшого розвитку визначеного напрямку медичної генетики на основі сучасних досягнень медичної науки і практики;

8.10. Надання консультативної допомоги, науково-практичної та організаційно-методичної підтримки закладам медико-генетичної служби різних рівнів;

8.11. Розробка базової нормативної документації за визначеним напрямком: сучасні стандарти якості проведення клінічних та лабораторних генетичних обстежень, критерії оцінки патології.

8.12. Здійснення контролю якості проведення клінічних та лабораторних генетичних обстежень за напрямками діяльності;

8.13. Надання пропозицій органам охорони здоров'я щодо удосконалення відповідного напрямку діяльності медико-генетичної служби.

8.14. Підвищення кваліфікації співробітників закладів охорони здоров'я різних рівнів за напрямками спеціалізації Центру.

Начальник управління організації
медичної допомоги дітям і матерям **Р.О.Моісеєнко**

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказом Міністерства охорони здоров'я та
Академії медичних наук України
від 31.12.2003 № 641/ 84

ПРИМІРНЕ ПОЛОЖЕННЯ
про завідуючого медико-генетичним центром/консультацією

1. На посаду завідуючого медико-генетичним центром/консультацією призначається спеціаліст не нижче першої кваліфікаційної категорії із медичної генетики.

2. Завідуючий медико-генетичним центром/консультацією призначається та звільняється власником майна відповідно до діючого законодавства або головним лікарем лікувально-профілактичного закладу охорони здоров'я, у складі якого знаходиться медико-генетичний центр/консультація.

3. Завідуючий медико-генетичним центром/консультацією безпосередньо підпорядковується головному лікарю закладу охорони здоров'я та заступнику з медичної частини.

4. Завідуючий медико-генетичним центром/консультацією у своїй роботі керується чинними нормативними актами, цим положенням, посадовою інструкцією.

5. Основними завданнями завідуючого медико-генетичним центром/консультацією є організація надання кваліфікованої медико-генетичної допомоги населенню.

6. Завідуючий медико-генетичним центром/ консультацією забезпечує:

6.1. Організацію профілактичних та лікувально-діагностичних заходів, спрямованих на запобігання виникнення спадкової та вродженої патології та зменшення генетичного навантаження населення.

6.2. Впровадження в практику роботи сучасних методів профілактики, діагностики та лікування медико-генетичної патології.

6.3. Розширення обсягу та вдосконалення диспансерного методу обслуговування хворих на медико-генетичну патологію;

6.4. Надання консультативної допомоги з медичної генетики;

6.5. Взаємозв'язок із закладами охорони здоров'я вищого рівня в обстеженні та лікуванні хворих на медико-генетичну патологію;

6.6. Організацію та проведення санітарно-просвітницької роботи серед населення.

6.7. Ведення облікової медичної документації за встановленими формами.

6.8. Належні умови діяльності медичного персоналу медико-генетичного центру/консультації.

6.9. Контроль за якістю лікувально-профілактичної роботи, трудової дисципліни медичного персоналу медико-генетичного центру/ консультації.

6.10. Організацію та проведення заходів, спрямованих на підвищення кваліфікації персоналу медико-генетичного центру/консультації.

6.11. Раціональне використання ресурсів (існуючої медичної техніки, обладнання, коштів).

6.12. Аналіз своєчасності направлення у встановленому порядку осіб з втратою працездатності на ЛКК і МСЕК.

6.13. Забезпечення належного санітарно-гігієнічного режиму.

6.14. Забезпечення наступності у діяльності медико-генетичного центру/консультації із закладами охорони здоров'я медико-генетичної служби вищого рівня та інших служб.

6.15. Дотримання конфіденційності результатів генетичних досліджень та встановленого діагнозу спадкової патології в межах діючого законодавства.

6.16. Надання організаційно-методичної допомоги закладам охорони здоров'я служби медичної генетики нижчого рівня надання медико-генетичної допомоги населенню.

7. Завідуючий медико-генетичним центром/консультацією зобов'язаний:

7.1. Своєчасно доводити до відома медичного персоналу накази, розпорядження, інструктивно-методичні вказівки вищих організаці та забезпечувати їх виконання.

7.2. Складати графік роботи лікарів, середнього і молодшого медичного персоналу, а також розклад роботи всіх кабінетів медико-генетичного центру (консультації).

7.3. Надавати консультативну допомогу фахівцям медико-генетичного центру (консультації).

7.4. Аналізувати основні показники діяльності медико-генетичного центру (консультації) та впроваджувати заходи з поліпшення її роботи.

7.5. Розробляти плани роботи медико-генетичного центру/консультації.

7.6. Проводити оперативні наради, конференції із залученням наукових фахівців та розробок, розборів тяжких випадків захворювань та перинатальної смертності новонароджених;

7.7. Дотримуватись принципів медичної етики та деонтології.

8. Завідуючий медико-генетичним центром /консультацією має право:

8.1. Брати участь в роботі з підбору кадрів медико-генетичного центру/консультації.

8.2. Вносити пропозиції або вирішувати питання щодо заохочення найкращих працівників або накладення дисциплінарних стягнень за умови порушення правил внутрішнього трудового розпорядку;

8.3. Перевіряти ведення лікарями облікової медичної документації, лікувальний та діагностичний процес у медико-генетичному центрі/консультації;

8.4. Підвищувати професійну кваліфікацію;

8.5. Бути присутнім на амбулаторному прийомі лікарів медико-генетичного центру (консультації) з наступним проведенням аналізу їх роботи.

9. Завідуючий медико-генетичним центром/консультацією несе відповідальність за належне виконання покладених на нього завдань і функцій та використання наданих прав.

Начальник управління організації
медичної допомоги дітям і матерям **Р.О.Моісеєнко**

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказом Міністерства охорони здоров'я та
Академії медичних наук України
від 31.12.2003 № 641/ 84

ПРИМІРНЕ ПОЛОЖЕННЯ
про лікаря-генетика

1. На посаду лікаря-генетика призначається спеціаліст, що має сертифікат лікаря-спеціаліста з медичної генетики.

2. Лікар-генетик призначається на посаду та звільняється головним лікарем згідно з діючим законодавством.

3. Лікар-генетик у своїй роботі безпосередньо підпорядковується завідуючому медико-генетичним центром (кабінетом, консультацією) та головному лікарю.

4. У своїй діяльності лікар-генетик керується цим положенням, законодавчими, нормативними документами органів охорони здоров'я, посадовою інструкцією.

5. Оцінка діяльності лікаря-генетика проводиться на основі аналізу проведення профілактичних, діагностичних та лікувальних заходів, показників здоров'я населення з питань медичної генетики, а також здійснення оздоровчих методів особам з групи диспансерного нагляду.

6. Лікар-генетик зобов'язаний:

6.1. Здійснювати консультативний прийом сімей (окремих осіб) із підозрою на генетично зумовлену патологію.

6.2. Здійснювати заходи щодо визначення плану клінічного (із залученням фахівців різного профілю) та лабораторного обстеження.

6.3. Своєчасно скеровувати пацієнта на вищий рівень надання медико-генетичної допомоги для встановлення або уточнення діагнозу, розробки плану лікування та диспансерного спостереження.

6.4. Проводити аналіз результатів проведених досліджень, встановлення діагнозу, визначати ризик виникнення патології у сім'ї (проспективне та ретроспективне прогнозування).

6.5. Забезпечити лікування та диспансерного спостереження хворого згідно з Нормативами надання медико-генетичної допомоги.

6.6. Здійснювати заходи із преконцепційної профілактики та пренатальної діагностики.

6.7. Здійснювати консультативну роботу із діагностики вроджених вад розвитку та спадкової патології у новонароджених у пологових будинках.

6.8. Забезпечити проведення постскринінгових досліджень зразків крові та надання своєчасної інформації щодо їх результатів.

6.9. Проводити аналіз своєчасності та якості забору матеріалу для генетичних досліджень, у т. ч. в рамках скринінгових програм.

6.10. Ведення реєстру у всттановленому порядку сімей з вродженими вадами розвитку та спадковою патологією.

6.11. Проводити медико-генетичне консультування подружжя, молоді, що збирається до шлюбу, сім'ї із ризиком народження та тих, що мають дітей з вродженими вадами чи спадковими захворюваннями.

6.12. Проводити експертний аналіз випадків спонтанних абортів, мертвонародження, перинатальної і дитячої смертності та розробляти заходи з їх попередження.

6.13. Проводити активну санітарно-просвітницьку діяльність щодо здорового способу життя, попередження виникнення спадкової та вродженої патології тощо.

6.14. Направляти пацієнтів на лікарсько-консультативну комісію та МСЕК згідно із встановленим порядком.

6.15. Вести облікову та звіту документацію за затвердженими формами у встановлені терміни.

6.16. Дотримуватись конфіденційності результатів генетичних досліджень та встановленого діагнозу спадкової патології у межах діючого законодавства.

6.17. Підвищувати кваліфікацію згідно з чинними нормативними документами.

6.18. Дотримуватись принципів медичної етики та деонтології

7. Лікар-генетик має право:

7.1. Залучати у разі необхідності у встановленому порядку для консультації спеціалістів суміжних спеціальностей.

7.2. Брати участь у консиліумі для верифікації діагнозу спадкової патології.

7.3. Використовувати для встановлення діагнозу спадкової патології медичну документацію інших закладів охорони здоров'я та конфіденційну інформацію щодо біологічних батьків досліджуваної особи.

7.4. Брати участь у проведенні наукових конференцій, семінарів, нарад, що відносяться до роботи лікаря-генетика, у роботі асоціацій і товариств відповідного профілю.

7.5. Вносити пропозиції щодо поліпшення якості своєї роботи.

8. Лікар-генетик несе відповідальність за належне виконання покладених на нього завдань та функцій та використання наданих прав.

Начальник управління організації
медичної допомоги дітям і матерям **Р.О.Моісеєнко**

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказом Міністерства охорони здоров'я та
Академії медичних наук України
від 31.12.2003 № 641/ 84

ПРИМІРНЕ ПОЛОЖЕННЯ
про лікаря-лаборанта-генетика

1. На посаду лікаря-лаборанта-генетика призначається спеціаліст з повною вищою освітою (спеціаліст, магістр) за напрямом підготовки "Медицина", спеціальністю "Лікувальна справа" або "Педіатрія". Проходження інтернатури за спеціальністю "Лабораторна діагностика" з наступною спеціалізацією "Лабораторної генетики". Наявність сертифіката лікаря-спеціаліста. За виробничої необхідності посада лікаря-лаборанта-генетика може бути перепрофільована на посаду лаборанта із вищою освітою, яку може обійняти спеціаліст із вищою немедичною освітою за спеціальністю "Біологія", "Хімія".

2. На посаду лікар-лаборант-генетик призначається та звільняється головним лікарем згідно з існуючим законодавством.

3. Лікар-лаборант-генетик в своїй роботі підпорядковується головному лікарю та безпосередньо завідуючому медико-генетичним центром (кабінетом, консультацією).

4. У своїй діяльності лікар-лаборант-генетик керується цим положенням, законодавчими, нормативними документами органів охорони здоров'я, посадовою інструкцією.

5. Лікар-лаборант-генетик зобов'язаний:

5.1. Здійснювати спеціальне генетичне та лабораторне обстеження сімей із ризиком генетичної патології.

5.2. Здійснювати постскринінгове дослідження зразків крові новонароджених.

5.3. Надавати висновки щодо результатів генетичних досліджень лікарю-генетику.

5.5. Вести облікову та звіту документацію за затвердженими формами у встановленому порядку.

5.6. Дотримуватись конфіденційності результатів генетичних досліджень та встановленого діагнозу спадкової патології у межах діючого законодавства.

5.7. Підвищувати кваліфікацію згідно з чинними нормативними документами.

5.8. Дотримуватись принципів медичної етики та деонтології.

6. Лікар-лаборант-генетик має право:

6.1. Брати участь у консиліумі для верифікації діагнозу спадкової патології.

6.2. Брати участь у проведенні наукових конференцій, семінарів, нарад, що відносяться до роботи лікаря-лаборанта-генетика, у роботі асоціацій і товариств відповідного профілю.

6.3. Вносити пропозиції щодо поліпшення якості своєї роботи.

7. Лікар-лаборант-генетик несе відповідальність за належне виконання покладених на нього завдань та функцій та використання наданих прав.

Начальник управління організації
медичної допомоги дітям і матерям **Р.О.Моісеєнко**

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказом Міністерства охорони здоров'я та
Академії медичних наук України
від 31.12.2003 № 641/ 84

ПРИМІРНЕ ПОЛОЖЕННЯ
про фельдшера-лаборанта медико-генетичної/ого консультації/центру

1. На посаду фельдшера-лаборанта медико-генетичної консультації/ центру призначається фахівець з неповною вищою освітою (молодший спеціаліст) або з базовою вищою освітою (бакалавр) за напрямком підготовки "Медицина", спеціальністю "Лабораторна діагностика" або "Лікувальна справа". Спеціалізація за профілем роботи.

2. Фельдшер-лаборант призначається на посаду та звільняється головним лікарем закладу охорони здоров'я.

3. Фельдшер-лаборант у своїй роботі безпосередньо підпорядковується завідуючому медико-генетичною/ним консультацією/центром та лікарю-лаборанту-генетику.

4. Основні завдання фельдшера-лаборанта медико-генетичної/ого консультації/центру:

5.1. Участь у всіх видах робіт у біохімічній лабораторії.

5.2. Участь у всіх видах робіт при масовому скринінгу.

5.3. Приготування культурального і лабораторного посуду.

5.4. Виконання лікарських призначень.

5.5. Підготовка робочого місця для лікаря-лаборанта-генетика.

5.6. Ведення документації у встановлену порядку за своїм розділом роботи.

5.7. Контроль за роботою молодшого медичного персоналу.

6. Фельдшер-лаборант зобов'язаний:

6.1. Керуватись у своїй роботі цим положенням, наказами, інструкціями, методичними та іншими вказівками органів охорони здоров'я, а також розпорядженнями і вказівками відповідних посадових осіб.

6.2. Дотримуватись правил внутрішнього трудового розпорядку та санітарно-гігієнічного і протиепідемічного режиму, асептики та антисептики при виконанні своїх службових обов'язків.

6.3. Дотримуватись принципів медичної етики та деонтології.

7. Фельдшер-лаборант має право:

7.1. Підвищити свої професійні знання.

7.2. Вносити пропозиції щодо поліпшення якості своєї роботи.

8. Фельдшер-лаборант медико-генетичноої/ого консультації/центру несе відповідальність за належне виконання покладених на нього завдань і функцій та використання наданих прав.

Начальник управління організації
медичної допомоги дітям і матерям **Р.О.Моісеєнко**

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказом Міністерства охорони здоров'я та
Академії медичних наук України
від 31.12.03 № 641/84

Нормативи надання медико-генетичної допомоги

Нозологічна форма	Шифр МКХ 10	Профілактичні заходи	Діагностичні заходи	Лікувально-реабілітаційні заходи	Покази до госпіталізації	Критерії ефективності лікування	Тривалість диспансерного нагляду та критерії зняття з обліку
1	2	3	4	5	6	7	8
Дефекти, що спричиняють вкорочення верхньої кінцівки	Q 71	1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів.	1. Пренатально: УЗС у 16-18 тиж та 24-25 тиж, консультація генетика 2. Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія.	1. Протезування 2. Хірургічна корекція	1. З метою хірургічної корекції та протезування 2. При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	1. Відновлення функції 2. Соціальна адаптація	Пожиттєво
Природжена повна відсутність верхньої (іх) кінцівки (ок) (амелія)	Q 71.0	1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів. 3. Вторинна профілактика – переривання за медпоказами	1. Пренатально: УЗС у 16-18 тиж та 24-25 тиж, консультація генетика 2. Постнатально: консультація ортопеда, генетика	Протезування	1. З метою протезування 2. При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Соціальна адаптація	Пожиттєво
Природжена відсутність плеча і передпліччя за наявності кисті (фокомелія)	Q 71.1	1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів. 3. Вторинна профілактика – переривання за медпоказами	1. Пренатально: УЗС у 16-18 тиж та 24-25 тиж, консультація генетика 2. Постнатально: консультація ортопеда, генетика рентгенографія	1. Протезування 2. Хірургічна корекція	1. З метою хірургічної корекції та протезування 2. При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Соціальна адаптація	Пожиттєво
Природжена відсутність передпліччя та кисті Природжена відсутність кисті та пальця (ів) кисті	Q 71.2 Q 71.3	1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів. 3. Вторинна профілактика – переривання за медпоказами	1. Пренатально: УЗС у 16-18 тиж та 24-25 тиж, консультація генетика 2. Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	Протезування	1. З метою протезування 2. При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації ння	Соціальна адаптація	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Поздовжнє вкорочення променевої кістки Поздовжнє вкорочення ліктьової кістки Клішньоподібна кисть Інші дефекти, що спричинюють вкорочення верхньої (іх) кінцівки (ок)	Q 71.4 Q 71.5 Q 71.6 Q 71.8	1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів. 3. Вторинна профілактика – переривання за медпоказами	1. Пренатально: УЗС у 16-18 тиж та 24-25 тиж, консультація генетика 2. Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Протезування 2. Хірургічна корекція	1. З метою хірургічної корекції та протезування 2. При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	1.Соціальна адаптація 2.Вдала хірургічна корекція	Пожиттєво
Дефекти, що спричинюють укорочення нижньої кінцівки	Q 72	Попередження дії тератогенних факторів	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Візочки для інвалідів 2. Протезування 3. Хірургічна корекція 4. Масаж, ЛФК, фізіотерапія	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізації 2. Підготовка до протезування 3.Хірургічна корекція	1. Відновлення функції 2. Соціальна адаптація	1.Пожиттєво 2.Відновлення функції органа після хірургічної корекції
Природжена повна відсутність нижньої (іх) кінцівки(ок) Природжена відсутність стегна і гомілки за наявності стопи Природжена відсутність гомілки та стопи	Q 72.0 Q 72.1 Q 72.2	1.Попередження дії тератогенних факторів 2. При виявленні в 2-му триместрі вагітності є показом до переривання	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Візочки для інвалідів 2. Протезування	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування	1. Соціальна адаптація	Пожиттєво
Природжена відсутність стопи та пальця(ів) стопи	Q 72.3	Попередження дії тератогенних факторів	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Протезування	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування	1. Соціальна адаптація	Пожиттєво
Поздовжні вкорочення стегнової кістки	Q 72.4	Попередження дії тератогенних факторів	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Протезування 2. Хірургічна корекція 3. Масажі, ЛФК, фізіотерапія	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування 3. Хірургічна корекція	1. Відновлення функції 2. Соціальна адаптація	Відновлення функції органа після хірургічної корекції
Поздовжні вкорочення великогомілкової кістки Поздовжні вкорочення малогомілкової кістки	Q 72.5 Q 72.6	Попередження дії тератогенних факторів	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Хірургічна корекція 2. Масажі, ЛФК, фізіотерапія	1. Хірургічна корекція 2. . Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію	1. Відновлення функції 2. Соціальна адаптація	Відновлення функції органа після хірургічної корекції
Природжене розщеплення стопи	Q 72.7	Попередження дії тератогенних факторів	1.Пренатально :УЗД обстеження,	1. Протезування 2. Хірургічна корекція	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потре-	1. Відновлення функції 2. Соціальна адаптація	Відновлення функції органа після

1	2	3	4	5	6	7	8
			консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	3. Масажі, ЛФК, фізіотерапія	бують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування 3. Хірургічна корекція		хірургічної корекції
Інші дефекти, що спричинюють укорочення нижньої(їх) кінцівки(ок)	Q 72.8	1.Попередження дії тератогенних факторів 2. При виявленні в 2-му триместрі вагітності є показом до переривання	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Протезування 2. Хірургічна корекція 3. Масажі, ЛФК, фізіотерапія	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування 3. Хірургічна корекція	1. Відновлення функції 2. Соціальна адаптація	Відновлення функції органа після хірургічної корекції
Дефект, що спричинює вкорочення нижньої кінцівки, неуточ.	Q 72.9	Попередження дії тератогенних факторів	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Протезування 2. Хірургічна корекція 3. Масажі, ЛФК, фізіотерапія	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування 3. Хірургічна корекція	1. Відновлення функції 2. Соціальна адаптація	Відновлення функції органа після хірургічної корекції
Дефекти, що спричинюють вкорочення кінцівки, неуточненої.	Q 73	Попередження дії тератогенних факторів	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Візочки для інвалідів 2. Протезування	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування	1. Соціальна адаптація	Пожиттєво
Природжена відсутність кінцівки(ок), неуточненої(их)	Q 73.0	1.Попередження дії тератогенних факторів 2. При виявленні в 2-му триместрі вагітності є показом до переривання	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Візочки для інвалідів 2. Протезування	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування	1. Соціальна адаптація	Пожиттєво
Фокомелія кінцівки(ок), неуточненої(их)	Q 73.1	1.Попередження дії тератогенних факторів 2. При виявленні в 2-му триместрі вагітності є показом до переривання	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Візочки для інвалідів 2. Протезування	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування	1. Соціальна адаптація	Пожиттєво
Ін. дефекти, що спричинюють укорочення кінцівки(ок), неуточ.	Q 73.8	Попередження дії тератогенних факторів	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Протезування 2. Хірургічна корекція 3. Масажі, ЛФК, фізіотерапія	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування 3. Хірургічна корекція	1. Відновлення функції 2. Соціальна адаптація	Відновлення функції органа після хірургічної корекції
Інші природжені вади розвитку кінцівки(ок) Ін. природжені вади розвитку верх.кінцівок, включаючи плечовий пояс Природжені вади розвитку	Q 74 Q 74.0	Попередження дії тератогенних факторів	1.Пренатально :УЗД обстеження, консультація генетика 2.Постнатально: консультація ортопеда, генетика, рентгенографія	1. Візочки для інвалідів 2. Протезування 3. Хірургічна корекція 4. Масажі, ЛФК, фізіотерапія	1. Наявність поєднаних вад розвитку, що потребують госпіталізацію 2. Підготовка до протезування 3. Хірургічна корекція	1. Відновлення функції 2. Соціальна адаптація	Відновлення функції органа після хірургічної корекції

1	2	3	4	5	6	7	8
колінного суглоба Ін.природжені вади розвитку нижн.кінцівок, включ.тазовий пояс Природний множинний артрогрипоз Інші уточнені природжені вади розвитку кінцівки (ок) Природжена вада розвитку кінцівки(ок), неуточнена	Q 74.1 Q 74.2 Q 74.3 Q 74.8 Q 74.9						
Природжений іхтіоз Звичайний іхтіоз Іхтіоз, пов'язаний з Х-хромосомою (Х- зчеплений іхтіоз Пластинчастий (ламеляр-ний) іхтіоз Іхтіоз плода (плід ,,Арлекін") Інший природжений іхтіоз Природжений іхтіоз, неуточнений	Q 80 Q 80.0 Q 80.1 Q 80.2 Q 80.4 Q 80.8 Q 80.9	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика; – дополоrова діагностика	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів – загальний аналіз крові та сечі –консультація дерматолога, психоневролога – Rtg - графія трубчатих кісток	Кератолітичні і пом'якшуючі шкіру засоби (з саліциловою кислотою, молочною кислотою, сечовиною). Вітаміни А і Е.	За даними клініко-параклінічних параметрів та важкістю стану.	Зменшення явищ гіперкератозу до повної відсутності.	Пожиттєво
Природжена бульозна іхтіозіформна еритродермія	Q 80.3	– медико-генетичне консультування; – преконцепцій-на профілактика; – дополоrова діагностика	– клініко–генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів – загальний аналіз крові та сечі –консультація дерматолога, психоневролога	Комплекс вітамінів В Місцеве лікування: ванни з калієвим милом або відваром ромашки, а також змазування шкіри кремом чи неподразнюючими мазями.	За даними клініко–параклінічних параметрів та важкістю стану.	Зменшення утворення міхурів та явищ гіперкератозу до повної відсутності.	Пожиттєво
Бульозний епідермоліз Епідермоліз бульозний, простий Епідермоліз бульозний, летальний	Q 81 Q 81.0 Q 81.1	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика; – дополоrова діагностика	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів – загальний аналіз крові та сечі –консультація дерматолога, психоневролога	Лікування симптоматичне з метою уникнення інфікування і контрактури пальців. Глюкокортикоїди за показами.	За даними клініко-параклінічних параметрів та важкістю стану.	Зменшення утворення міхурів та явищ гіперкератозу, фолікулярного кератозу, генералізованого гіпертрихозу до повної відсутності.	Пожиттєво
Епідермоліз бульозний, дистрофічний	Q 81.2	– медико-генетичне консультування; – преконцепцій-на профілактика; – дополоrова діагностика: амніоцентез, плацентоцентез,кордоцентез, біопсія ворсин хоріону з наступним цитогенетичним та молекулярно-генетичним	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів – загальний аналіз крові та сечі –консультація дерматолога, психоневролога – огляд окуліста	Лікування симптоматичне з метою уникнення інфікування і контрактури пальців.	За даними клініко-параклінічних параметрів та важкістю стану.	Зменшення утворення міхурів та явищ гіперкератозу, фолікулярного кератозу, генералізованого гіпертрихозу до повної відсутності.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
		обстеженням					
Інший бульозний епідермоліз Бульозний епідермоліз, неуточнений	Q 81.8 Q 81.9	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика; – дополоогова діагностика: амніоцентез, плацентоцентез,кордоцентез, біопсія ворсин хоріону з наступним цитогенетичним та молекулярно-генетичним обстеженням	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів – загальний аналіз крові та сечі –консультація дерматолога, психоневролога	Лікування симптоматичне з метою уникнення інфікування і контрактури пальців.	За даними клініко-параклінічних параметрів та важкістю стану.	Зменшення утворення міхурів та явищ гіперкератозу, фолікулярного кератозу, генералізованого гіпертрихозу до повної відсутності.	Пожиттєво
Інші природжені вади розвитку шкіри шкіри	Q 82	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– загальний аналіз крові, сечі; – консультація генетика, дерматололга	Лікування симптоматичне	За даними клініко-параклінічних параметірв та важкістю стану	Відсутність ускладнень	При відсутності прогресування симптомів протягом 2 років
Спадкова лімфедема	Q82.0	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– лімфангіографія; – ехотомографія; – томоденситометрія; – консультація: -генетика; -дерматолога; -онколога; -судинного хірурга	– антибактеріальна терапія при приєднанні інфекції; – компресійні пов'язки; – пластична хірургія; – постійне спостереження	Прогресування набряків	– зменшення набряків; – покращення стану шкіри; – відсутність інфікування	Пожиттєво
Ксеродермія пігментна	Q82.1	– пренатальна діагностика – амніоцентез (дефект репарації ДНК на амніоцитах); – захист від сонячного випромінювання;	– пренатальна діагностика – амніоцентез (дефект репарації ДНК на амніоцитах); – консультація: -генетика; -дерматолога; -онколога; -окуліста; - невропатолога	– захист від сонячного випромінювання, - ароматичні ретиноїди; –своєчасне руйнування та видалення пухлин (кріо-, лазеро-та електродеструкція); – постійне спостереження	– прогресуван-ня явищ фотофобії, пойкілодермії; – дегенеративні зміни шкіри; – офтальмологічні зміни –інтеркурентні захворювання	– зменшення явищ пойкілодермії, фотофобії; – регрес пухлинних утворів; – покращення зору, розумової активності;	Пожиттєво (рідко доживають до 20 років)
Мастоцитоз	Q82.2	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика – уникання високих та низьких температур; – уникання травматичних подразнень	– консультація: -генетика; -дерматолога; -онколога; -кардіолога; -невролога; – загальний аналіз крові та сечі; – вимірювання АТ – ЕКГ, ЕхоКГ	– не вживати гістаміно-лібератори: – уникати травматичних подразнень; – уникання високих та низьких температур; – застосування антигістамінних препаратів; – ПУВА-терапія; – постійне спостереження	– прогресування висипань; – підвищення АТ, приступи пароксизмальної тахікардії; – нудота, блювота	– зменшення овальних п'ятен, дисемінованих висипань; – нормалізація АТ	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Нетримання пігменту (incontinentia pigmenti)	Q82.3	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– консультація: -генетика; -дерматолога; -стоматолога; – Rtg нижньої та верхньої щелеп; – загальний аналіз крові та сечі; – цитогенетичне дослідження	–вітаміни, мікроелементи, кератолітичні засоби; - постійне спостереження, - симптоматична терапія	За даними клініко-параклінічних параметрів та важкістю стану (прогресування дистрофії зубів, кератодермія)	– зменшення явищ сітчатої пігментації, кератодермії, гіпогідрозу	Пожиттєво
Ектодермальна дисплазія (ангідротична)	Q82.4	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика; – уникання високих температур зовнішнього середовища; – правильне харчування;	– Rtg нижньої та верхньої щелеп; – загальний аналіз крові та сечі; – ЕхоЕГ за показами; – вимірювання температури тіла тричі на день; – консультація: генетика,дерматолога, стоматолога,невролога; пульмонолога, гастроентеролога (за показами); – загальний аналіз крові та сечі	– уникання високих температур зовнішнього середовища; – дієта (загальна, збагачена Са); – жарознижуючі засоби, вітаміни та мікроелементи: – протезування ротової порожнини; – профілактика рахіту (віт D) - постійне спостереження	– погіршення стану; – приєднання інтеркурентних захворювань	– зменшення явищ гіпогідрозу, гіпотріхозу, алопеції; – покращення розумової активності; – інвалідність при різкому порушенні терморегуляції	Пожиттєво
Природжені непухлинні невуси	Q82.5	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика; – консультація: -генетика; -дерматолога; -окуліста; -невролога; -онколога – загальний аналіз крові та сечі; – біохімічний аналіз крові	– ароматичні ретиноіди; – в період загострення антибактеріальна терапія; – локальні антисептики	Видалення утвора, що прогресивно збільшується, з наступною пластикою та гістологічним дослідженням	Прогресивний ріст невусів	Відсутність рецидиву	Зняття з обліку при відсутності прогресування симтомів протягом двох років
Інші уточнені природжені вади розвитку шкіри Природжена вада розвитку шкіри неуточнена	Q82.8 Q82.9	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– консультація: -генетика; -дерматолога; -онколога; – загальний аналіз крові та сечі;	– лікування симптоматичне; – лікування інтеркурентних захворювань	За даними клініко-параклінічних параметірв та важкістю стану	Відсутність ускладнень	Пожитєво
Природжені вади розвитку молочної залози	Q83	– медико-генетичне консультування; – преконцепційн-	– консультація: -генетика; -дерматолога;	Хірургічне лікування з наступною пластикою та гістологічним дослідженн-	Для проведення оперативного втручання	Відсутність ускладнень	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
		на профілактика	-мамолога -онколога; – загальний аналіз крові та сечі; – УЗД молочної залози; – мамографія (за показами)	ням			
Природжена відсутність молочної залози і соска	Q83.0	– медико-генетичне консультування; – преконцепцій-на профілактика	– консультація: -генетика; -дерматолога; -мамолога -онколога; – загальний аналіз крові та сечі; – УЗД молочної залози;	Пластика	Для проведення оперативного втручання	Відсутність ускладнень	Пожиттєво
Додаткова молочна залоза Відсутність соска Додатковий сосок Інші природжені вади розвитку молочної залози Природжена вада розвитку молчної залози, не уточнена	Q83.1 Q83.2 Q83.3 Q83.8 Q83.9	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– консультація: -генетика; -дерматолога; -мамолога -онколога; – загальний аналіз крові та сечі; – УЗД молочної залози; – мамографія (за показами)	Хірургічне лікування з наступною пластикою та гістологічним дослідженням	Для проведення оперативного втручання	Відсутність ускладнень	Пожиттєво
Інші ПВР зовнішніх покривів	Q 84	– медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів – загальний аналіз крові та сечі –консультація дерматолога, психоневролога	– Симптоматична терапія	В залежності від важкості стану	Відсутність рецидиву	Пожиттєво
Природжена алопеція	Q 84.0	–медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів – загальний аналіз крові та сечі –консультація дерматолога, психоневролога, ендокринолога, імунолога, онколога – обстеження на вміст мікроелементів в крові і додатках шкіри	- Препарати цинку – кортикостероїди, – полівітаміни, – седативні препарати, – вазоділятатори, – місцево: мазі, – фіз.методи: електрофорез з нікотиновою кислотою	В залежності від важкості стану	Відсутність рецидиву	Пожиттєво
Природжені морфологічні ушкодження волосся, некласифіковані в інших рубриках Інші природжені вади во-	Q 84.1	–медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів –загальний аналіз крові та сечі,	Препарати цинку – кортикостероїди, – вітаміни групи В, – полівітаміни, – седативні препарати,	В залежності від важкості стану	Відсутність рецидиву	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
лосся	Q 84.2		–кал на я/г, цисти лямблій, шкрібок на ентеробіоз, –RW, токсоплазмоз –консультація дерматолога, психоневролога, ендокринолога, стоматолога, –рентген черепа, кісток	– вазоділятатори, – місцево: мазі, – фіз.методи			
Аноніхія	Q 84.3	–медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів –загальний аналіз крові та сечі, –консультація дерматолога, психоневролога, ендокринолога, стоматолога, –рентген черепа, кісток	Симптоматичне	В залежності від важкості стану	Відростання нігтів	Пожиттєво
Природжена лейконіхія	Q 84.4	–медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів –загальний аналіз крові та сечі, –консультація дерматолога, психоневролога, ендокринолога, стоматолога	Антисептичні, антибактеріальні, протизапальні засоби	За даними клініко–параклінічних параметрів та важкості стану.		Пожиттєво
Збільшення й гіпертрофія нігтів	Q 84.5	–медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів –загальний аналіз крові та сечі, –консультація дерматолога, психоневролога, ендокринолога, стоматолога, окуліста, гастроентеролога	Антисептичні, антибактеріальні, протизапальні засоби	За даними клініко–параклінічних параметрів та важкості стану	Зменшення явищ гіперкератозу, пошкоджень слизової роту, язика, змін рогівки	Пожиттєво
Інші природжені вади нігтів Інші уточнені природжені вади зовнішніх покривів Природжені вади розвитку зовнішніх покривів, неуточнені	Q 84.6 Q 84.8 Q 84.9	–медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів –загальний аналіз крові та сечі, –консультація дерматолога, психоневролога, ендокринолога, стоматолога, окуліста, гастроентеролога	Антисептичні, антибактеріальні, протизапальні засоби	За даними клініко–параклінічних параметрів та важкості стану	Відсутність рецидиву	Пожиттєво
Синдроми ПВР, зумовлені відомими екзогенними факторами	Q 86	–медико-генетичне консультування; – преконцепційна профілактика	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів –загальний аналіз крові та сечі,	Симптоматичне	За даними клініко–паракліні–них параметрів та важкості стану	Відсутність рецидиву	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
			–консультація невропатолога				
Алкогольний синдром у плода	Q 86.0	–медико-генетичне консультування; -преконцепційна профілактика - не вживання алкоголю матір'ю під час вагітності	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів, нейросонографія –загальний аналіз крові та сечі, –консультація невропатолога, логопеда, кардіохірурга	1.Симптоматичне 2.Хірургічна корекція вроджених вад розвитку	Для проведення оперативного втручання при вроджених вадах серця	Позитивна динаміка розумового розвитку Народження в родині здорової дитини	Пожиттєво
Гідантоїновий синдром у плода	Q 86.1	Заборона прийому вагітними проти судомного препарату гідантоїну	– клініко-генеалогічний метод дослідження – УЗД внутрішніх органів, нейросонографія –загальний аналіз крові та сечі, –консультація невропатолога, логопеда	1.Симптоматичне 2Хірургічна корекція вроджених розщілин губи і піднебіння	Для проведення оперативного втручання при розщілинах губи і піднебіння	1.Відсутність рецидиву 2.Подитивна динаміка розумового розвитку 3. Народження в родині здорової дитини	Пожиттєво
Дизморфія, спричинена варфаріном	Q 86.2	Заборона прийому вагітними препарату варфаріну	-клініко-генеалогічний метод дослідження - консультація невропатолога, окуліста, ЛОР, ортопеда, нейрохірурга	1.Симптоматичне 2.хірургічна корекція вроджених вад розвитку	Для проведення оперативного втручання	1.Позитивна динаміка розумового розвитку 2. Народження в родині здорової дитини	По життєво
Інші синдроми вроджених вад, зумовлених впливом відомих екзогенних чинників	Q 86.8	Заборона прийому вагітними ліків та речовин з тератогенною дією Недопущення роботи вагітних в шкідливих умовах	-клініко-генеалогічний метод дослідження - консультація вузькопрофільних фахівців в залежності від спектру вроджених вад розвитку	1.Симптоматичне 2.хірургічна корекція вроджених вад розвитку	Для проведення оперативного втручання	1.Позитивна динаміка розумового розвитку 2.Народження в родині здорової дитини	Пожиттєво
Синдром Марфана	Q 87.4	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з патологією сполучної тканини. Профілактичний прийом вітамінів та кофакторів. Преконцепційна профілактика	Клініко-генеалогічний метод дослідження Загальний аналіз крові, 1 раз на рік загальний аналіз сечі, 1 раз на рік оксіпролін сечі, 1 раз на рік фракційний скад ГАГ крові та сечі, 1 раз на рік біохімічний аналіз крові (електроліти, білок, білкові фракції, холестерин, ліпіди, глюкоза, 1 раз на рік Контроль артеріального тиску, 1 раз на тиждень (самоконтроль щодня) Електрокардіографія, 1 раз на рік по показанням Рентгенографія хребта, грудної клітини, кістей	Серцеві препарати, що знижують артеріальний тиск та зменшують ризик формування розшарующої аневризми аорти. Препарати, що зміцнюють судинну стінку. Обмеження фізичного навантаження. Масаж. ЛФК. Хірургічні методи лікування (пластика аорти та клапанів серця, видалення хрусталиків, торакопластика)	1. З метою хірургічної корекції та протезування. 2. При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації.	Значне поліпшення (позитивна динаміка у фізичному розвитку, поліпшення в нервово-психічному статусі. Корекція росту та сколіозу. Попередження розвитку аневризми аорти. Корекція зору. Прогноз потомства.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
			Антропометричні дослідження, 1 раз на рік УЗД внутрішніх органів, 2 рази на рік Консультації генетика, кардіолога, офтальмолога, ортопеда, невролога, психолога				
Синдром Елерса-Данлоса Інші системні ураження сполучної тканини (синдром Білса,.Стіклера, Вейла-Марчезані, Штіллера) Недиференціційовані форми СТД	Q 79.6 M 35 M 35.9	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з патологією сполучної тканини. Профілактичний прийом вітамінів та кофакторів. Преконцепційна профілактика.	Клініко-генеалогічний аналіз, 1 раз Загальний аналіз крові, сечі, 1 раз на рік оксіпролін сечі, 1 раз на рік ГАГ крові та сечі, 1 раз на рік коагулограма, 1 раз на рік аналіз біосинтезу колагенів різних типів, біохімічний аналіз крови, 1 раз на рік Контроль артеріального тиску, 1 раз на тиждень (самоконтроль щодня) Електрокардіографія, 1 раз в 3 міс ЭЭГ, РЭГ, РВГ, 2 рази на рік Ехокардіографія, 1 раз на рік, по показанням Рентгенографія хребта, грудної клітини, довгих трубчастих кісток Антропометричні дослідження, аналіз фенотипу, 2 рази на рік Молекулярно-генетичний аналіз, 1 раз УЗД внутрішніх органів, 2 рази на рік Консультації генетика, кардіолога,офтальмолога, стоматолога, хірурга, ортопеда, невролога, психолога	Медикаментозна терапія (ангіопротектори, венотоніки, енергетичні засоби, вітаміни, кофакторна терапія) Лікувальна фізкультура Масаж Профілактика ран та ушибів. Психотерапія Ортопедична або хірургічна корекція дефектів скелету, судин. Дієтотерапія Фітотерапія Хірургічні методи лікування (пластика аорти та клапанів серця, видалення хрусталиків, тора+копластіка)	1. метою хірургічної корекції та протезування. 2. При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Поліпшення загального стану. Зміцнення мязового корсету Корекція кістякових деформацій,відновлення функції уражених органів. Корекція зору. Прогноз потомства.	Пожиттєво.
Синдром Картагенера (синдром декстракардії, бронхоектазів та		1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна	Загальний аналіз крові, сечі,коагулограма, бронхографія,	Хірургічні методи лікування бронхоектазів та синуситів (по	Госпіталізація в спец. відділення (по показанням)	Соціальна адаптація	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
синуситів		профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	УЗД внутрішніх органів Консультації хірурга, окуліста, генетика, ЛОР-лікаря	показаннях)			
Синдром Хаммена-Річа ідіопатичний фіброз легень		1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	Функція зовнішнього дихання Рентгенографія ОГК	Глюкокортикостероїди Антибіотики широкого спектра дії. Вітаміни Антигістамінні препарати	Хірургічна корекція	Соціальна адаптація	Пожиттєво
Синдром Гудпасчера (легеневий гемосідероз з гломерулонефритом)		1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	Клінічний аналіз сечі Аналіз мокротіння Загальний аналіз крові УЗД внутрішніх органів Консультації уролога, пульмонолога, 1 раз на рік	Гормонотерапія	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації.	Соціальна адаптація	Пожиттєво
Агенезія легень		1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	Ангіопульмонографія Бронхографія Загальний аналіз крові і сечі	Хірургічна корекція (по показанням)	Госпіталізація в спец. відділення (по показанням)	Соціальна адаптація	Пожиттєво
Ураження легень при дефіциті альфа-1 антитрипсіна		1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	Клініко-генеалогічний метод, дослідження вмісту та фенотипу альфа-1 антитрипсіна, хімотрипсину, трипсину, загальноклінічний аналіз крові , імунограма	Замісна терапія	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації.	Соціальна адаптація	Пожиттєво
Легеневий альвеолярний мікролітіаз		1. Медико-генетичне консультування. 2. Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	Рентгенографія Функціональне дослідження зовнішнього дихання, дифузії газів	Симптоматичне рекомендаціям лікарів-спеціалістів	Госпіталізація в спец. відділення (по показанням при поєднаних вадах, що потребують госпіталізації)	Соціальна адаптація	Пожиттєво
Інші види порушення обміну амінокислот з розгалужених ланцюгом.	E71.1	Визначення концентрації кетонових тіл в сечі у всіх новонароджених у важкому стані. Профілактика прогресування хвороби – постійна дієта з	**Кетонові тіла в сечі та крові, ТСХ крові та сечі рівень глюкози в крові, сечовина, сечова кислота, аміак у крові.** **Масспектрометрія сечі**	Обмеження білків тваринного походження до 0,5 – 1,5 г/кг, або суміш, яка не містить розгалужені амінокислоти	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації.	Відсутність метаболічних кризів, нормальні, або близькі до одноліток темпи психомоторного розвитку, відсутність признаків	Постійно

1	2	3	4	5	6	7	8
		низькою кількістю білка	**та крові.Глюкоза СМР, масспектрометрія СМР.** Навантажувальні проби. Ферментативна діагностика Імунограма (при кожному епізоді загострення хронічної інфекції) ЯМРТ головного мозку**.**Консультації невропатолога**,** дієтолога,психоневролога**,** генетика			імунодефіциту та пригнічення кровотворення	
Субклінічний гіпотиреоз внаслідок йодної недостатності	E02	Постійне використання йодованої солі. Контрольоване застосування препаратів для лікування порушень функції щитовидної залози у вагітних. Проведення неонатального скринінгу на вроджений гіпотиреоз. Профілактика розвитку розумової відсталості – постійний прийом L-тіроксіну мінімум до 6 років	Визначення рівня ТТГ в сухих плямах крові, Т3 зв'язаний, ТСГ, екскреція йоду у добовій сечі у матері та дитини Антитіла до тиреотропіну, щитовидної залози (по показанням) білірубін, холестерин, альбумін крові. УЗД щитовидної залози, сцинтіграфія щитовидної залози з ^{123}I, або $^{99m`}$Tc . Рентгенографія трубчастих кісток та хребта. Консультації ендокринолога, психоневролога, генетика	Замісна терапія L-тироксином. Додаток до раціону йодованої солі	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації.	Нормалізація рівня йоду в організмі, нормалізація функції щитовидної залози, при критично низькому рівнє Т4 – запобігання ушкодження ЦНС та збереження нормальних темпів психомоторного розвитку	Пожиттєво
Вроджений гіпотиреоз з дифузним зобом	E03.0	Проведення неонатального скринінгу на вроджений гіпотиреоз. Профілактика розвитку розумової відсталості – постійне приймання L-тіроксіну мінімум до 6 років	ТТГ в сухих плямах крові, ТТГ, Т4 в сироватці, Т3 зв'язаний, ТСГ, екскреція йоду у добовій сечі у матері та дитини Антитіла до тиреотропіну, щитовидної залози и рецептор-блокуючі у	L-тироксин При появі психо-неврологічних розладах проведення фізіотерапії, занять по інтелектуальному розвитку	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації. При ускладненях та необхідності підбора доз L-тироксину	Запобігання ушкодження ЦНС та збереження нормальних темпів психомоторного розвитку	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
			матері та дитини. УЗД щитовидної залози сцинтіграфія щитовидної залози с ^{123} I, або $^{99m`}$ Tc Рентгенографія трубчастих кісток та хребта. Консультації ендокринолога, психоневролога, генетика				
Вроджений гіпотиреоз без зобу	E03.1	Постійне використання йодованої солі. Контрольоване застосування препаратів для лікування порушень функції щитовидної залози у вагітних. Проведення неонатального скринінгу на вроджений гіпотиреоз. Профілактика розвитку розумової відсталості – постійний прийом L-тіроксіну мінімум до 6 років	ТТГ в сухих плямах крові, ТТГ, Т4 в сироватці, Т3 зв'язаний, ТСГ, екскреція йоду у добовій сечі у матері та дитини Антитіла до тиреотропіну, щитовидної залози и рецептор-блокуючі у матері та дитини. Білірубін, холестерин, альбумін крові УЗД щитовидної залози сцинтіграфія щитовидної залози с ^{123} I, або $^{99m`}$ Tc (локалізація та функція), 1-кратно Рентгенографія трубчастих кісток та хребта Консультації ендокринолога,психоневролога, генетика	L-тироксин При розвинувшихся психоневрологічних розладах фізіотерапія, заняття по інтелектуальному розвитку	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації.	Збереження нормальних темпів психомоторного розвитку	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Фенілкетонурія Гіперфенілаланінемія	Е 70.0 Е 70.1	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з фенілкетонурією. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика	Мікробіологічний тест Гатрі або флюорометричний метод. Визначення концентрації фенілаланіну та тірозіна в крові. Тонкошарова хроматографія крові та сечі. Якісні проби з сечею.Загальний аналіз крові,навантажувальний тест з тетрагідробіоптеріном. ДНК – діагностика. ЕЕГ, Ехо ЕГ, УЗД внутрішніх органів, НСГ. Консультації: генетика, дієтолога, психоневролога, 1 раз в 3 місяця, логопеда (за показанням)	Дієтотерапія з обмеженням добового споживання фенілаланіну та застосуванням гідролізатів білка або суміші амінокислот. L – ДОФА, 5 – гідроксітріптофан, тірозін, тетрогідробіптерін (по показанням) Вітаміни групи “В”, аскорбінова кислота, препарати заліза (за показниками), ноотропні препарати, протисудомні (за показниками), гепатопротектори	Метаболічний криз. Труднощі в підборі дози гідролізатів	Нормальний розвиток психічної діяльності та моторних функцій. Усунення клінічних проявів захворювання Задовільне функціонування органів та систем	Постійно

1	2	3	4	5	6	7	8
Порушення обміну тирозину	Е 71.0	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з хворобами накопичення і пояснювання генетичного ризику. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика шляхом амніоцентезу з дослідженням ферментативної активності і прямим визначенням нуклеотидної послідовності гену.	Тонкошарова хроматографія амінокислот крові та сечі (метіоніну), 1 раз в 3 місяці Дослідження методом високоефективної рідини, 2 рази на рік Дослідження рівня білірубіну, трансаміназ, альфафетопротеїна, глюкози, 2 рази на рік Загальний аналіз крові, 2 рази на рік Дослідження сукцінілацетата та сукцінілацетона в сироватці та в сечі, однократно Якісні проби с сечею, НСГ,УЗД внутрішніх органів, 2 рази на рік Консультації Окуліст, сурдолог, невропатолог	Дієтотерапія з обмеженням добового споживання тирозину, фенілаланіну, метіоніну. Вітамінотерапія, гепатопротектори.	Метаболічний криз	Поліпшення загального стану, значення активності патологічного процесу. Нормалізація функції органів та систем. Збільшення тривалості періодів клінічної ремісії. Зупинка блювоти, діареї, лихоманки. Збільшення ваги тіла. Немає змін зі сторони зору, шкіри	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Хвороба кленового сиропу”	71.0	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з хворобами накопичення і пояснювання генетичного ризику. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика з дослідженням ферментативної активності і молекулярною діагностикою.	Тонкошарова хроматографія амінокислот крові та сечі, високоефективна рідинна хроматографія, Якісні проби з сечею (с 2,4 – дінітрофенілгідр-зином) дослідження глюкози і рН-крові , ЕЕГ, ЭХО – ЭГ, УЗД внутрішніх органів, НСГ. Консультація невропатолога	В гострому періоді: дезінтоксикаційна терапія , перітоніальний діаліз, парентеральне харчування, інфузійна терапія. По закінченню гострого періоду: дієта з обмеженням лейцина, ізолейцина, валіна. Вітамінотерапія (з обов’язковим включенням тіаміну). Ноотропні препарати.	метаболічний криз	Поліпшення загального стану, значення активності патологічного процесу. Нормалізація функції органів та систем. Збільшення тривалості періодів клінічної ремісії. покращення неврологічного стану, зменшення гіпертонуса м’язової ригідності, припинення судом.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Порушення обміну гліцину.	Е 72.5	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з хворобами накопичення. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика	Тонкошарова хроматографія амінокислот крові та сечі Дослідження амінокислот методом високоефективної рідинної хроматографії, Дослідження органічних кислот Якісні проби з сечею, 2 рази на рік Дослідження лактату, пірувату, лактатдегідрогенази, холестерину, тригліцерідів, глюкози, кетонових тіл, аміаку, 2 рази на рік УЗД внутрішніх органів ЕКГ, Ехо КГ, ЕЕГ, НСГ	Замінні переливання крові, обмеження гліцерину в харчових продуктах, обмеження білків харчовому раціоні, бензонат натрію, фолієва кислота, протисудомні препарати (за показниками), ноотропи, препарати, що знижують м'язовий тонус (за показниками), масаж, кофакторная терапія	Метаболічний криз	Поліпшення загального стану: Виведення з коматозних станів, летаргій; зниження активності патологічного процесу. Нормалізація функції органів та систем, та грудного вигодування Збільшення тривалості періодів клінічної ремісії	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Гомоцістінурія	Е 72.8	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з хворобами накопичення і пояснювання генетичного ризику. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика шляхом амніоцентезу з дослідженням ферментативної активності і прямим визначенням нуклеотидної послідовності гену	Якісні проби з сечею, тонкошарова хроматографія амінокислот крові та сечі, дослідження амінокислот плазми та сечі методами високоефективної рідинної хроматографії. Визначення активності ферментів в лейкоцитах та культурі шкірних фібробластів. Визначення ГАГ та оксіпроліна в сечі. ЕЕГ, ЕхоКГ, РЕГ Рентгенографія довгих трубчастих костей. Ангіографія судин мозку. УЗД внутрішніх органів. Консультації окуліста, психоневролога, хірурга, кардіолога, ортопеда, ортодонта	Дієта з обмеженням метіоніну. L - цистеїн, бетаін (триметілгліцерин), фолієвая кислота, Антиагреганти, гіпотензивні препарати, ноотропи, гепатопротектори, масаж, ЛФК, санація хронічних вогнищ інфекції, консервативна корекція міопії та астигматизму, хірургічна корекція порушень зору, хірургічна корекція переломів. Тромбектомія	метаболічний криз	Поліпшення загального стану, зниження активності патологічного процесу. Нормалізація функції органів та систем: прогресуючого погіршення зору, розумової затримки судом, сколіозу, генералізованого остостеопорозу, тромбоемболіі крупних та мілких судин. Збільшення тривалості періодів клінічної ремісії	Пожиттєво
Синдром Жільбера	Е.80.4	Медико-генетичне консультування сімей, які мають патологію гепатобіліарної системи. Преконцепційна профілактика. Профілактика загострень хвороби шляхом активного диспансерного нагляду та дієтичного режиму	Клініко-генеалогічний аналіз Визначення непрямого білірубіну, проба з фенобарбіталом, зіксорином, проба з голодом. УЗД ШКТ, пероральна або в/в холецистографія пункційна біопсія печінки. Консультації інфекціониста, гастроентеролога	бережливий режим; дієта з виключенням гострих, смаже-них блюд; в період загострення фенобарбітал (7-10 днів); виключення прийому ліків з гепатоксичною дією	Метаболічний криз	поліпшення загального стану; тривалість ремісії	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Синдром Кріглера-Найяра Інші порушення обміну білірубіна: синдром Арнаса, синдром Дабіна-Джонсона, синдром Ротара Порушення обміну білірубіна, неуточнене	E.80.5 E.80.6 E.80.7	Медико-генетичне консультування сімей, які мають патологію гепатобіліарної системи. Преконцепційна профілактика. Профілактика загострень хвороби шляхом активного диспансерного нагляду та дієтичного режиму	Клініко-генеалогічний аналіз Визначення непрямого білірубіну УЗД ШКТ, пероральна або в/в холецисто-графія, пункційна біопсія. Консультації інфекціоніста, гастроентеролога	Замінне переливання крові; дезінтоксикаційна терапія; виключення прийому ліків з гепатотоксичною дією	Метаболічний криз	Поліпшення загального стану; редукція неврологічної симптоматики; тривалість ремісії.	Пожиттєво
Спадкова еритропоетична порфірія	E.80.0	Медико-генетичне консультування сімей, в яких є хворі на спадкову еритропоетичну порфірію. Преконцепційна профілактика	Клініко-генеалогічний аналіз Загальний аналіз крові, електроліти крові, Дослідження рівня б-амінолевулінової кислоти, порфобіліногену, уропорфірінів та протопорфірінів УЗД ШКТ Консультації дерматолога, невропатолога, стоматолога	Гемотрансфузії; спленектомія; В-каротин; місцеве лікування	Метаболічний криз	Поліпшення загального стану;зменшення шкірних проявів; стабілізація неврологічних порушень	Пожиттєво
Синдром Пендреда (зоб і вроджена нейросенсорна глухота)		Медико-генетичне консультування сімей, які мають дітей, хворих на с-м Пендреда. Преконцепційна профілактика	Загальний аналіз крові, сечі, визначення рівень гормонів щито-видної залози. Аудіограма, УЗД щитовидної залози, Клініко-генеалогічний аналіз. Консультації ендокринолога, ЛОР, психоневролога, сурдолога	Препарати гормонів щитовидної залози. Тиреоідектомія. Слуховий апарат. Симптоматичне лікування. Лікувальна гімнастика	Погіршання стану	Поліпшення загального стану. Значне відновлення функцій щитовидної залози. Зменшення інтенсивності патологічного процесу. Прогноз потомства	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Синдром Вільямса (ідіопатичної гіперкальціємії, синдром "обличчя ельфа"- поєднання гіперкальціємії, ВПС, специфічного фенотипу)		Медико-генетичне консультування сімей, які мають дітей, хворих на с-м Вільямса. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика з використанням FISH-методу	Загальний аналіз крові, загальний аналіз сечі, визначення рівнюь Са в крові. Цитогенетичне дослідження з використанням FISH (мікроделеція в локусі 7q11. 23). ЕКГ,Ехо-КГ, ФКГ, УЗД,контроль артеріального тиску . Клініко-генеалогічний аналіз Консультації кардіолога, кардіохі-рурга, ортопеда, психоневролога, нефролога, хірурга, за показаннями, стоматолога	Препарати,що стимулють функцію мозку . Оперативне лікування вад серця (аортальний стеноз). Покращення когнітивних функцій. Соматотропін. Симптоматичне лікування. Лікувальна гімнастика	Хірургічне втручання, погіршання стану	Незначне покращення загального стану. Часткове відновлення функцій деяких органів. Прогноз потомств	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Порушення окислення жирних кислот		Медико-генетичне консультування сімей. Преконцепційна профілактика. Профілактика загострень хвороби шляхом активного диспансерного нагляду та лікування	Біохімічний аналіз крові (лактат, глюкоза (гіпоглікемія), декарбонові кислоти, кетони, амоній, вільні жирні кислоти, АЛТ, АСТ, креатінкіназа, вільний карнітін (↓), ацилкарнітини – тест Гатри (↑)). Аналіз КЩР крові, за показниками; Тест на нагрузку фенілпропіоновою килотою (25 мг/кг), за показниками Тест на нагрузку тригліцеридами (олія), за показниками Біохімічний аналіз сечі (карнітін, октаноіл-, гексаноїл-, бутірілкарнітін; суберил-, бутіріл-, гексаноїлгліцин, дікарбоксильні кислоти, етілмалонова кислота, глутарова кислота, трігідроксікарбонові кислоти, міоглобін). Визначення активності ферментів в лейкоцитах та культурі шкірних фібробластів, у біоптатах (м'язах, печінці), однократно Визначення швидкості окислювання довголанцюгових жирних кислот в культурі шкірних фібробластів. Молекулярно-генетичні методи визначення генних мутацій, ЕКГ. Ехо-КГ. ЕЕГ. Біопсія печінки, нирок, скелетних м'язів, за показниками ЯМРТ головного мозку	Глюкоза з інсуліном Метіленовий синій 2 мг/кг/доб Бензоат Na. Дієтотерапія: Вітамінотерапія	метаболічний криз	Стійка клінічна ремісія. Поліпшення самопочуття. Нормалізація лабораторних показників у період ремісії. Поліпшення м'язового тонусу. Зменшення симптомів кардіоміопатії. Нормалізація функціонування органів та систем	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Муковісцидоз	Е84.0 – легенева форма Е84.1 – кишкова форма Е84.8 – інші форми Е84.9 – не уточнені форми	Медико-генетичне консультування сімей, які мають дітей, хворих на муковісцидоз. Пренатальна молекулярно-генетична або біохімічна діагностика муковісцидозу. Профілактика загострень хвороби шляхом активного диспансерного нагляду та безперервного лікування.	Потова проба (стандартна методика по Гібсону – Куку), копрологічне дослідження,визначення концентрації фекального трипсину. Визначення еластази-1 в калі, клінічний аналіз крові, сечі, біохімічне дослідження крові (печінкові проби – лужна фосфотаза, холестерин, білірубін загальний та фракції, трансамінази; протеїнограма, електроліти, глюкоза), глюкозотолерантний тест Посів мокроти на мікрофлору,та чутливість до антибіотиків, Рентгенографія придаткових пазух носа, дослідження функції зовнішнього дихання УЗД ШКТ,ЕКГ,ФГДС молекулярно-генетичне дослідження	Кінезітерапія. Фізичні вправи. Муколітики. Бронхолітики. Антибіотики. Замісна ферментотерапія . Дієтотерапія. Додаткове введення солі з їжею. Лікувальні живильні суміші. Гепатопротектори. Жовчогінні препарати. Полівітаміни. Вітаміни А, Д, Е, К.	Погіршання стану	Поліпшення загального стану, масо-ростових показників. вільне відходження мокроти, поліпшення фізикальних даних у легенях, поліпшення травлення, усунення холестазу.	Пожиттєве
Гіперурікемія без ознак артриту та подагричних вузлів	Е79.0	Своєчасне медико-генетичне консультування сімей з групи ризику по порушенню обміну пуринів та піримідінів.	Загальний аналіз крові, сечі, біохімічний аналіз крові: креатінін, сечовина, сечова кислота, залишковий азот, електроліти, показники кислотно-основного стану УЗД внутрішніх органів Клініко-генеалогічний аналіз. Консультації нефролога, Ревматолога.	Дієтотерапія, різке зниження споживання продуктів, багатих пуринами; обільне питво. Уріностатики Урікозурічні	Погіршання стану	поліпшення загального стану	Пожиттєве
Синдром Леша-Ніхана	Е 79.1	Своєчасне медико-генетичне	Загальний аналіз крові, сечі, біохімічний аналіз	Дієтотерапія. Нейролептики	Метаболічний криз	Поліпшення загального стану. Зниження	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
		консультування сімей з групи ризику по порушенню обміну пуринів та пиримідінів. Дієта, направлена на зниження рівня сечової кислоти.	крові (креатінін, сечовина, сечова кислота, залишковий азот,електроліти, показники кислотно-основного стану, загальний білок та фракції,холестерин тригліцеріди УЗД внутрішніх органів. Клініко-генеалогічний аналіз Консультації психоневролога, нефролога; невропато-лога.Медико-генетичне консультування	Антидепресанти Транквілізатори Ноотропні препарати Вітамінотерапія. Заняття з психологом		аутоагресії. Поліпшення фізичного та психічного розвитку	
інші порушення обміну пуринів та пірімідінов: - гіпоурікемія - імунодефіцитний стан, зв'язаний з недостатністю ферментів мета-болізма пуринів (аде-нозіндезамінази та пуринуклеозідфос-форилази)	E79.8	Своєчасне медико-генетичне консультування сімей з групи ризику по порушенню обміну пуринів та пиримідінів. Дієта, направлена на зниження рівня сечової кислоти.	Загальний аналіз крові, сечі, Біохімічний аналіз крові, креатінін; сечовина; сечова кислота; залишковий азот; електроліти; загальний білок; білкові фракції; коагулограма; імунологічне обстеження. УЗД внутрішніх органів Аналіз фенотипу; генеалогічний аналіз, Консультації: нефролога; імунолога	Дієтотерапія. Імуномодулятори. Вітамінотерапія. Метаболічна терапія.	Метаболічний криз	Поліпшення загального стану. підвищення імунітету.	Пожиттєво
Порушення пуринів та пірімідинів, неуточнене		Своєчасне медико-генетичне консультування сімей з групи ризику по порушенню обміну пуринів та пиримідінів. Дієта, направлена на зниження рівня сечової кислоти.	Загальний аналіз крові, сечі, біохімічний аналіз крові, креатінін; сечовина; сечова кислота; залишковий азот; електроліти; загальний білок; білкові фракції; коагулограма;	У залежності від отриманих результатів обстеження	Метаболічний криз	Поліпшення загального стану. підвищення імунітету.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
			імунологічне обстеження. УЗД внутрішніх органів. Клініко- генеалогічний аналіз. Консультації нефролога, імунолога				
ниркова остеодистрофія а) фосфат-діабет (Х-зчеплений домінантний тип успадкування) б) хвороба де Тоні-Дебре-Фанконі	N.25.0 N.25.0	Медико-генетичне консультування сімей, які мають мають хворих з патологією скелету, нирок. Преконцепційна профілактика. Пренатальна УЗ діагностика.	Загальноклінічний аналіз крові, рівень загального та вільного кальцію, фосфору, лужної фосфатази, РН, бікарбонатів сироватки; 1.25(OH)D , 25(OH)D сироватки, рівень ПТГ сироватки, рівень канальцевої реабсорбції фосфату (КРФ), швидкість клубочкової фільтрації (ШКФ) (визначення співвідно-шення КРФ/ШКФ), Рентгенографія кісток, денситометрія кісток УЗД нирок ,КТ та МРТ. Консультації ортопеда, стоматолога, невропатолога.	Дієтотерапія вітамін„Д” зростаючими дозами; солі фосфорної кислоти: активні метаболіти вітаміну „Д”; санаторно-курортне лікування;	Погіршення стану	поліпшення загального стану; зменшення болі в нижніх кінцівках; позитивна динаміка психічного, фізичного розвитку дитини (зріст та розвиток скелету); нормалізація лабораторних показників; покращення індексу здоров я; зниження показників загальної дитячої захворюваності;	Пожиттєве
Нефрогений нецукровий діабет (Х-зчепленний домінантний тип спадкування	N.25.1	Медико-генетичне консультування сімей, які мають мають хворих з патологією скелету, нирок. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика скелетних аномалій.	Загальноклінічний аналіз крові, рівень натрію, калію, кальцію та хлоридів сироватки, РН, бікарбонати сироватки рівень АДГ, гормонів гіпофізу. Загальноклінічний аналіз сечі та вміст калію, кальцію, натрію та хлоридів, Бікарбонатів,	Дієтотерапія тіазидові діуретики або тіазидові діуретики в комбінації з калій зберігаючими діуретиками; санаторно-курортне лікування;	Погіршення стану	поліпшення загального стану; позитивна динаміка психічного, фізичного розвитку дитини; нормалізація лабораторних показників; покращення індексу здоров я; зниження показників загальної дитячої захворюваності;	Пожиттеве

1	2	3	4	5	6	7	8
			сечовини, манітолу, глюкози, амінокислот, швидкість клубочкової фільтрації (ШКФ), одночасне визначення осмолярності плазми, осмолярності сечі та рівня АДГ плазми, Рентгенографія черепа Клініко-генеалогічний аналіз. Консультації ортопеда, стоматолога, невропатолога, офтальмолога				
інші та неуточнені тубулопатії	N.25.8 N.25.9	Медико-генетичне консультування сімей, які мають мають хворих з патологією скелету, нирок. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика скелетних аномалій у разі виявлення патології – обов'язкове консультування лікаря-ортопеда новонародженного.	Загальноклінічний аналіз крові, Вміст калію, кальцію, натрію та хлоридів, РН, бікарбонатів сироватки; рівню амінокислот, гормонів гіпофізу, клінічний аналіз сечі, вміст калію, кальцію, натрію та хлоридів, бікарбонатів сечі , осмотичних речовин швидкість клубочкової фільтрації. Рентгенографія кісток УЗД нирок. КТ та МРТ. Клініко-генеалогічний аналіз. Консультації ортопеда, стоматолога, невропатолога, офтальмолога,	дієта залежить від виду тубулопатії; симптоматичне лікування; специфічне лікування від виду тубулопатії;	Погіршення стану	поліпшення загального стану; нормалізація лабораторних показників; покращення індексу здоров я; зниження показників загальної дитячої захворюваності;	Стаціонар: ускл. 4 тиж., неускл. 2 тиж.;
Порушення обміну сфінголіпідів та інші хвороби накопичення ліпідів	E75	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з хворобами накопичення і пояснювання генетичного ризику.	Контроль антропометричних показників, **Лабораторний:** загальний аналіз крові, сечі, біохімічний аналіз	Препарати, які поліпшують метаболічні процеси в центральній нервовій системі і нормалізують клітинні мембрани	Метаболічний криз	Зниження активності патологічного процесу. Тривала клінічна ремісія. Нормалізація функцій органів та систем.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Гангліоз GM-2 Інший гангліозидоз Інший сфінголіпідоз Сфінголіпідоз, неуточнений Ліпофусциноз нейронів Інші порушення накопичення, ліпідів (хвороба Гоше) Порушення накопичення ліпідів, неуточнене	E 75.0 E 75.1 E 75.2 E 75.3 E 75.4 E 75.5 E 75.6	Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика шляхом амніоцентезу з дослідженням ферментативної активності і прямим визначенням нуклеотидної послідовності гену.	крові (АлТ, АсТ, кисла фосфатаза, жовчні кислоти, ліпопротеіди, холестерин, тригліцериди, показники кальцієво-фосфорного обміну), Імунограма, тонкошарова хроматографія олігосахаридів сечі, оксіпролін сечі, глікозаміноглікани сечі. Визначення активності ферментів в лейкоцитах та культурі шкіряних фібробластів, функціональна ехографія печінки, селезінки, нирок і серця, електроенцефалографія. Комп'ютерна томографія мозку, ядерно-магнітно-резонансна томографія головного мозку, офтальмоскопія, Рентгенографія кульгових суглобів, черепа, кістяка, 1 раз Рентгенографія стегнової кістки, 1 раз Біопсія кісткового мозоку, печінки, селезінки, шкіри, 1 раз Молекулярно-генетичне дослідження (визначення локалізації гену). Консультація: генетика, 2 рази на місяць; психоневролога, 1 раз на місяць; пульмонолога, за	(ноотропи, АТФ, вітаміни Е, А, групи В та інші), протисудомні препарати, гепатопротектори, зниження фізичних та емоційних навантажень, ортопедична корекція, дегідратуюча терапія (за показаннями). Цередаза кожні 2 тижні, постійно Нестероїдні протизапальні засоби (індометацин, вольтарен, диклофенак натрію). Хірургічна корекція переломів.		Покращення загального стану.	

1	2	3	4	5	6	7	8
			показаннями; гематолога, 1 раз на 6 місяців; кардіолога, 1 раз на 6 місяців; хірурга, 1 раз на рік; психолога, 1 раз на рік; сурдолога, 1 раз на рік.				
Порушення обміну глікозаміногліканів Мукополісахаридоз, тип I Мукополісахаридоз, тип II Інші мукополісахаридози Мукополісахаридози, неуточнені Інші порушення обміну глікозаміногліканів Порушення обміну глікозаміногліканів, неуточнені	E76 E76.0 E76.1 E76.1 E76.2 E76.3 E76.8	Медико-генетичне консультування. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика шляхом амніоцентезу з дослідженням ферментативної активності і прямим визначенням нуклеотидної послідовності гену.	Визначення екскреції глікозаміногліканів в сечі. Загальний аналіз крові та сечі, бактеріологічне дослідження харкотиння, визначення креатиніну в сечі, ферментів в лейкоцитах та культурі шкіряних фібробластів Ехографія печінки, селезінки, нирок, ЕКГ, ЕхоКГ,ЕЕГ Рентгенографія шийного відділу хребта, трубчатих кісток, кисті з променевозап'ясним суглобом, великих суглобів, грудної клітини. Аудіографія. Молекулярно-генетичне дослідження Консультації: психоневролога, ортопеда, кардіолога, хірурга, психолога, сурдолога, офтальмолога, стоматолога.	Операція килосічення Ортопедо-хірургічна корекція нестабільності шийного відділу хребта. Протезування клапанів серця Дистракція та фіксація хребта. Операція шунтування шлуночків мозку. Операція по розсіченню карпальних зв'язок. Парацентез барабанної перетинки. Аденоктомія. Протизапальні препарати, серцево-судинні препарати, вітаміни В, Е, А, гепатопротектори, ноотропи. Муколітичні та відхаркуючі засоби. Вібраційний масаж грудної клітини. Гідрокінезотерапія. Дихальна гімнастика. Використання слухових апаратів. Трансплантація кісткового мозоку, ферментозамісна терапія.	Метаболічний криз протезування хірургічна корекція	Покращення самопочуття. Зниження інтенсивності патологічного процесу Збільшення тривалості клінічної ремісії. Покращення функції органів та систем. Збільшення амплітуди рухливості суглобів. Збільшення тривалості строків рухової активності пацієнта	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Нейрофіброматоз Нейрофіброматоз II типу Туберозний склероз	Q85.0 Q85.1	Медико-генетичне консультування Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	**Загальноклінічний аналіз крові, сечі, ЕКГ** клініко-генеалогічний аналіз, молекулярно-генетичний аналіз, УЗДвнутрішніх органів, ЕЕГ, РЕГ, ЕХО-ЕГ. ЯМРТ, за показанням Консультації невропатолога, окуліста, дерматолога, сурдолога, нейрохірурга.	Симптоматичне. Профілактика ускладненьта розвитку неоплазії. Уникнення інсоляції, застосування біостимуляторів, гормонів	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Поліпшення загального стану; уповільнення прогресування процесу; відновлення функцій ряду органів та систем. Відсутність пухлинного росту.	Пожиттєво
Атаксія-телеангіектазія	G 11.3	Медико-генетичне консультування Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	**Загальноклінічне обстеження (кл. аналіз крові, сечі, ЕКГ),** імунограма, клініко-генеалогічний аналіз, УЗД внутрішніх органів, ЕЕГ, РЕГ, ЕХО-ЕГ, ЯМРТ Консультації імунолога, невропатолога, окуліста.	Симптоматичне. Профілактика ускладнень та пухлинного росту. Хворим не показано: інсоляція; призначення біостимуляторів, гормонів	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації. При ускладненнях.	Поліпшення загального стану; Уповільнення прогресування захворювання; Відсутність пухлинного росту.	Пожиттєво
Синдром Кліппеля-Треноне	Q85.8	Медико-генетичне консультування Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	Загальноклінічне обстеження (кл. аналіз крові, сечі, ЕКГ) клініко-генеалогічний аналіз, УЗД внутрішніх органів, 1-2 рази на рік ЕЕГ, РЕГ, ЕХО-ЕГ, РВГ ЯМРТ, Консультації ортопеда, окуліста, невропатолога, судинного хірурга, У випадку вагітності УЗД з синдромологічним аналізом	Симптоматичне. Масаж здорової сторони, ЛФК. Профілактика ускладнень з боку ЦНС, вторинного сколіозу, пухлин. Хворим не показано: інсоляція; призначення біостимуляторів, гормонів	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації. Хірургічна корекція	Поліпшення загального стану, попередження сколіозу, профілактика розвитку пухлин.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Хвороба Штурге-Вебера	Q85.8	Медико-генетичне консультування Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	Загальноклінічне обстеження (кл. аналіз крові, сечі, ЕКГ) клініко – генеалогічний аналіз, УЗД внутрішніх органів,офтальмоскопія, ЕЕГ, РЕГ, ЕХО-ЕГ, ЯМРТ Консультації окуліста,невропатолога, хірурга ,дерматолога.	Симптоматичне, антіконвульсантна терапія. Тактика ведення спрямована на профілактику розвитку пухлин. Хворим не показано: інсоляція; призначення біостимуляторів, гормонів	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації. Хірургічна корекція	Поліпшення загального стану. припинення або зменшення епі приступів. Відсутність пухлинного процесу.	Пожиттєво
хвороба Рандю- Ослера	Q85.8	Медико-генетичне консультування Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	Загальноклінічне обстеження (кл. аналіз крові, сечі, ЕКГ), коагулограма, клініко-генеалогічний аналіз, УЗД внутрішніх органів, ЕЕГ, РЕГ, ЕХО-ЕГ, ФТС, ЯМРТ. Консультації ЛОР, невропатолог, хірург, гастроентеролог,	Симптоматичне. профілактика геморрагічних ускладнень. Профілактика пухлин. Хворим не показано: Інсоляція, призначення біостимуляторів, гормонів	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації, при кровотечах. Для хірургічної корекції.	Поліпшення загального стану, Відсутність кровотеч. Відсутність пухлинного росту.	Пожиттєво
Хвороба Гіппеля-Ландау Синдром базально-клітинного невусу Синдром множинних лентіго Шкіряний меланоз Розсіяний ангіоматоз	Q85.8	Медико-генетичне консультування Преконцепційна профілактика з попередженням дії можливих відомих тератогенів	Загальноклінічне обстеження (кл. аналіз крові, сечі, ЕКГ), клініко-генеалогічний аналіз, УЗД внутрішніх органів, ЕЕГ, РЕГ, ЕХО-ЕГ, ЯМРТ. Консультації генетика, окуліста, нейрохірурга, інших фахівців (за показниками)	Симптоматичне, тактика ведення спрямована на профілактику ускладнень в перебігу захворювання, на профілактику розвитку неоплазій. Хворим не показано: - інсоляція; - призначення біостимуляторів, гормонів	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Поліпшення загального стану. Збереження зору. Профілактика кровотеч. Відсутність пухлинного росту.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Синдром Дауна	Q 90	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з цією патологією. Преконцепційна профілактика.	Цитогенетичні дослідження, Клінічний аналіз крові, сечі, УЗД печінки, нирок, Ехо КГ, по показанням ЯМРТ, по показанням Консультації генетика, кардіолога, по показанням окуліста, гематолога, гастроентеролога, невропатолога	Ноотропні препарати. Вітамінотерапія. Масаж. Профілактика інфекційних хвороб. Лікування симптоматичне. ЛФК.	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Соціальна адаптація. Збільшення тривалості життя.	Пожиттєво
Синдром Едвардса та Патау	Q 91	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з цією патологією. Преконцепційна профілактика.	Цитогенетичні дослідження, УЗД печінки, нирок, головного мозку, по показанням Ехо КГ, по показанням ЯМРТ, по показанням Консультації генетика, кардіолога, невропатолога, нефролога, хірурга, по показанням окуліста, по показанням	Лікування симптоматичне. Операції з приводу вроджених вад розвитку (по життєвим показанням). Профілактика інфекційних хвороб.	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Збільшення тривалості життя.	Пожиттєво
Моносомія і делеції аутосом, некласифіковані в інших рубриках	Q 93		Цитогенетичне дослідження. Консультації невропатолога, ендокринолога, окуліста, ортопеда, нефролога. УЗД, за показаннями	Лікування симптоматичне. Реабілітація у невропатолога, психіатра. ЛФК. Масаж.	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Соціальна адаптація. Покращення загального стану. Відсутність ускладнень. Збільшення тривалості життя.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Сіндром Шерешевського-Тернера (Дісгенезія гонад) - ДГ -	Q 96.0 Q 96.1 Q 96.2 Q 96.3 Q 96.4 Q 96.8 Q 96.9	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з синдромом Шерешевського-Тернера. Дієтотерапія. ЛФК. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика.	**<u>лабораторні:</u>** цитогенетичні дослідження, однократно ДНК- діагностика, однократно дослідження гормонів сироватки крові (ФСГ, ЛГ, тестостерон, естрадіол), біохімічний аналіз крові, загальний аналіз сечі, дослідження рівня 17КС сум. та по фракціям, **<u>функціональні:</u>** визначення кісткового віку, однократно УЗД органів черевної порожнини, УЗД органів малого таза	Лапароскопія. Замісна терапія жіночими половими гормонами; застосування гепо топротекторов; вітамінотерапія; св + К, обережно фізіотерапія	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Правильне формування жіночого фенотипу. Нормалізація функції органів та систем. Поліпшення соматичного та психічного статуса. Скорочення термінів соціальної адаптації.	Пожиттєво
			<u>Консультації:</u> Педіатра, терапевта, гінеколога, ендокрінолога, психоневролога, хірурга.				

1	2	3	4	5	6	7	8
Дісгенезія гонад: 2.1. "Чиста" форма ДГ 2.2. "Змішана" форма ДГ		Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з синдромом Шерешевського-Тернера. Дієтотерапія. ЛФК. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика.	**Лабораторні:** Цитогенетичні дослідження, однократно ДНК- діагностика, однократно Дослідження гормонів сироватки крові (ФСГ, ЛГ, тестостерон, естрадіол), Біохімічний аналіз крові, загальний аналіз сечі, дослідження рівня 17КС сум. та по фракціям. **функціональні:** визначення кісткового віку, УЗД органів черевної порожнини, УЗД органів малого таза, **консультації:** педіатра, терапевта, гінеколога, ендокрінолога, психоневролога, хірурга.	Лапароскопія. Замісна терапія жіночими половими гормонами; застосування гепо топротекторов; вітамінотерапія; св + К, обережно фізіотерапія. Лапаратомія. Видалення дисгенетичних гонад.	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Правильне формування жіночого фенотипу. Нормалізація функції органів та систем. Поліпшення соматичного та психічного статусу. Скорочення термінів соціальної адаптації.	Пожиттєво
Синдром тестикулярної фемінізації	Q 97.3 Q 97.8 Q 97.9	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з синдромом тестикулярної фемінізації Пренатальна діагностика.	Цитогенетичні дослідження, ДНК- діагностика, дослідження гормонів сироватки крові (ФСГ, ЛГ, тестостерон, естрадіол), дослідження рівня 17КС сум. та по фракціям, Визначення кісткового віку, УЗД органів черевної порожнини та органів малого тазу Консультації педіатра, терапевта, гінеколога, ендокрінолога, психоневролога, хірурга, онколога.	Лапароскопія. Операція розтину грижі. Кольпопоез. Гонадектомія Замісна терапія естрогенами;	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації та хірургічного лікування	Нормальне функціонування органів та систем. Соціальна адаптація, скорочення її термінів.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Мітохондріальні хвороби Хвороба Альцгеймера Дегенеруючі захворювання головного мозку Рання хвороба Альцгеймера Пізня Інші типи Неуточнені форми Мітохондриальні міопатії Нейроофтальмопатія Лебера Пігментний ретінит Синдром MERRF синдром MELAS зовнішня офтальмопатія синдром Кернса-Сейра синдром Пирсона асиметричний птоз двосторонній птоз з офтальмопарезом и слабістю м'язів нижніх кінцівок дилатаційна кардіоміопатія NARP-синдром летальна інфантильна дихальна недостатність синдром молочнокислого ацидозу фумарова ацидемія глутарова ацидемія дефіцит ацил-Ко-А-дегідрогенази жирних кислот з довгим вуглецевим ланцюгом дефіцит 3-гідроксіацил-Ко-А-дегидрогенази жирних кислот з середнім вуглецевим ланцюгом дефіцит 3-гідроксіацил-Ко-А-дегидрогенази жирних кислот з коротким вуглецевим ланцюгом подостра некротизуюча енцефаломіопатія Лея прогресуюча склерозуюча поліодистрофія Альперса; трихополідистрофія Менкеса	G30 - G31.1 – 30.0 – 30.1 – 30.8 - 30.9 – G71.3 –	Медико-генетичне консультування сімей Дієтотерапія. ЛФК. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика	***Лабораторні:*** Біохімічний аналіз крові (піруват, лактат, глюкоза), біохімічний аналіз крові (тригідроксібутираїн, ацетоацетат). Загальний аналіз крові. Біопсія кістякових м'язів. ***Функціональні:*** Електроміографія. Комп'ютерна томографія головного мозку. ЕКГ. ЕхоКГ. Аудіметрія ЕЕГ. Офтальмоскопія, . УЗД органів черевної порожнини (підшлункової залози, селезінки), ***Консультації:*** окуліста, невропатолога, кардіолога.	Діхлорацето-ацетат. Коензим Q 10. Сукцинат. Аскорбінова кислота. Менадіон. Тококальци-ферол. Цитохром С. Рибофлавін. L-карнітин. Гліцин.	При поєднаних вадах, що потребують госпіталізації	Поліпшення рухової функції скелетних м'язів. Продовження періоду рухової активності хворих. Збільшення тривалості клінічної ремісії.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Гемофілія		Медико-генетичне консультування сімей Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика	**Лабораторні:** клінічний аналіз крові. **функціональні:** рентгенографія суглобів УЗД внутрішніх органів **консультації:** хірурга стоматолога генетика	обстеження і лікування в спеціальних відділенянх	При погіршенні стану	соціальна адаптація	пожиттєво
Порфірії		Медико-генетичне консультування сімей Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика	**Лабораторні:** загальний аналіз крові (гіпохромний аналіз), загальний аналіз сечі, аналіз сечі на порфіріни, АЛК, залізо сироватки крові, геморенальні проби, аналіз кала на сховану кров, визначення порфінів кала, **Функціональні:** ЕКГ, ЕЕГ, РВГ, 1 УЗД внутрішніх органів, **Консультації:** невропатолога, хірурга, дерматолога, гематолога, стоматолога, генетика,	Вітамін “B_6” Деферал в/м 500 мг/добу в місяць 3-6 раз на рік	При погіршенні стану	соціальна адаптація	пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Анемія в наслідок недостатності глюкозо-6-фосфатдегідрогенази	Д 55.0	Медико-генетичне консультування сімей Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика	**Лабораторні:** загальний аналіз крові, тест відновлення метгемоглобіна, коагулограма, білірубін, осмотічна резистентність еритроцитів гемоглобін в сечі, **Функціональні:** УЗД внутрішніх органів, **Консультації:** Хірурга, гематолога	Переливання крові. Ерітроцитарні маси	При погіршенні стану	соціальна адаптація	пожиттєво
Мікросфероцитоз	Д 58.0	Медико-генетичне консультування сімей Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика	**Лабораторні:** клінічний аналіз крові, осмотична резистентність еритроцитів, клінічний аналіз сечі, уробілін сечі, біохімія, печіночні проби, **Функціональні:** УЗД внутрішніх органів, **Консультації:** гастроентеролога ортопеда хірурга	Сплєнектомія	При погіршенні стану	соціальна адаптація	пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Серповидноклітинна анемія	Д 58.0	Медико-генетичне консультування сімей Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика	**Лабораторні:** загальний аналіз крові (анемія гіпо, нормохромная), (↑лейк., ↓СОЕ, ↑тр еритроцитів (сфероцитов), Дослідження ретікулоцитів (↑), Осмотична резистентність еритроцитів (↑), Електрофорез гемоглобіну для виявлення HbS, коагулограма, Загальний аналіз сечі, **Функціональні:** рентген довгих трубчастих костей, УЗД внутрішніх органів, **Консультації:** Ортопеда (сколіоз, лордоз), Окуліста (ангіопатія сітківки) гастроентеролога	Сплєнектомія	При погіршенні стану	соціальна адаптація	пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Остеохондродісплазія з дефектами росту трубчастих костей та хряща. Ахондроплазія. Діастрофічна дісплазія. Хондроектодермальна дісплазія. Спонділоепіфізарна дісплазія. Метафізарна дісплазія. Прогресуюча діафізарна дісплазія.	Q77 Q77.4 Q77.5 Q77.6 Q77.7 Q78.5 Q78.3	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з патологією скелета. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика скелетних аномалій. У разі виявлення патології – обов'язкове консультування лікаря-ортопеда новонародженого.	лабораторні: загальний аналіз крові, загальний аналіз сечі, визначення біохімічних маркерів обміну сполучної тканини (глікозаміноглікани), глюкуронова кислота, оксіпролін., біохімічний аналіз крові (Са, Р, лужна фосфатаза, печіночні проби), дослідження обміну амінокислот, вуглеводів у крові та сечі, урінолізіс **функціональні:** рентгенографія черепа, довгих трубчастих костей, костей таза, УЗД внутрішніх органів ЕХО КГ, аудіометрія,. **спеціальні:** клінічний аналіз фенотипу, генеалогічний аналіз, пренатальна діагностика, при вагітності. **консультації:** ортопеда, генетика, невропатолога, окуліста, кардіолога,.	Хірургічне та ортопедичне лікування. ЛФК Масаж Дієтотерапія Вітамінотерапія	Хірургічна корекція, протезування.	Поліпшення загального стану. Часткове поліпшення змін з боку опорно-рухового апарата. Прогноз потомства.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
недосконалий остеогенез	Q78.0	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з патологією скелета. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика скелетних аномалій. У разі виявлення патології – обов'язкове консультування лікаря-ортопеда новонародженого.	**Лабораторні:** загальний аналіз крові, загальний аналіз сечі, 1 раз в 3 міс. визначення біохімічних маркерів обміну сполучної тканини (глікозаміноглікани, глюкуронова кислота, оксіпролін), біохімічний аналіз крові (Са, Р, лужна фосфатаза, печіночні проби), дослідження обміну амінокислот, вуглеводів в крові та сечі, урінолізіс, **Функціональні:** рентгенографія черепа, довгих трубчастих костей, костей таза, УЗД внутрішніх органів, ЕХО КГ, 1 раз на рік аудіаметрія, денситометрія **Спеціальні:** клінічний аналіз фенотипу, генеалогічний аналіз, пренатальна діагностика, при вагітності **Консультації:** ортопеда, генетика, кардіолога, невропатолога, окуліста,	Хірургічне та ортопедичне лікування. ЛФК Масаж Дієтотерапія Вітамінотерапія Вітамін С препарати кальцію	Хірургічна корекція, протезування.	Поліпшення загального стану. Часткове поліпшення змін з боку опорно-рухового апарата. Прогноз потомства. зменшення кількості переломів.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Поліостозна фіброзна дісплазія (с-м Мак-Кьюна-Олбрайта)	Q78.1	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з патологією скелета. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика скелетних аномалій. У разі виявлення патології – обов'язкове консультування лікаря-ортопеда новонародженого.	Лабораторні: загальний аналіз крові, загальний аналіз сечівизначення біохімічних маркерів обміну сполучної тканини (глікозаміноглікани, глюкуронова кислота, оксіпролін), біохімічний аналіз крові (Са, Р, лужна фосфатаза, печіночні проби), дослідження обміну амінокислот, вуглеводів у крові та сечі, урінолізісдослідження гонадотропних гормонів, лютеінізіруючого гормона, естрогенів, оксікортікостероідів, **Функціональні:** рентгенографія черепа, довгих трубчастих костей, костей таза, УЗД внутрішніх органів,. ЕХО КГ, аудіаметрія, УЗД щитовидної залози, **Спеціальні:** клінічний аналіз фенотипу, генеалогічний аналіз, пренатальна діагностика, при вагітності **Консультації:** ортопеда, кардіолога. невропатолога окуліста, дерматолога, гінеколога, ендокринолога,	Хірургічне та ортопедичне лікування. ЛФК Масаж Дієтотерапія Вітамінотерапія Вітамін С Препарати кальцію	Хірургічна корекція, протезування.	Поліпшення загального стану. Часткове поліпшення змін з боку опорно-рухового апарату. Прогноз потомства. Зменшення кількості переломів.	Стаціонар: ускл. 2-3 міс.;Поліклініка: ускл. до 14 років, неускл. до 14 років.

1	2	3	4	5	6	7	8
Остеопетроз	Q78.3	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з патологією скелета. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика скелетних аномалій. У разі виявлення патології – обов'язкове консультування лікаря-ортопеда новонародженого.	**Лабораторні:** загальний аналіз крові, загальний аналіз сечі, Визначення біохімічних маркерів обміну сполучної тканини (глікозаміноглікани, глюкуронова кислота, оксіпролін), Біохімічний аналіз крові (Са, Р, лужна фосфатаза, печіночні проби), дослідження обміну амінокислот, вуглеводів в крові, урінолізіс,. **Функціональні:** рентгенографія черепа, довгих трубчастих костей, костей таза, УЗД внутрішніх органів,ЕХО КГ, аудіометрія, денситометрія, **Спеціальні:** клінічний аналіз фенотипу, генеалогічний аналіз, пренатальна діагностика, при вагітності Консультація ортопеда, невропатолога, 1 раз окуліста, 1 раз кардіолога, 1 раз но рік гематолога, 1 раз но рік	Хірургічне та ортопедичне лікування. ЛФК Масаж Дієтотерапія Вітамінотерапія	Хірургічна корекція, протезування.	Поліпшення загального стану. Часткове поліпшення змін з боку опорно-рухового апарату. Прогноз потомства.	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
множинні уроджені екзостози	Q78.6	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з патологією скелета. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика скелетних аномалій. У разі виявлення патології – обов'язкове консультування лікаря-ортопеда новонародженого.	**Лабораторні:** загальний аналіз крові, загальний аналіз сечі, визначення біохімічних маркерів обміну сполучної тканини (глікозаміноглікани, глюкуроновая кислота, оксіпролін), біохімічний аналіз крові (Са, Р, лужна фосфатаза, печіночні проби), дослідження обміну амінокислот, вуглеводів в крові, урінолізіс, Функціональні: рентгенографія черепа, довгих трубчастих костей, костей таза? 1 hfp УЗД внутрішніх органів, ЕХО КГ, аудіометрія, Спеціальні: клінічний аналіз фенотипу, генеалогічний аналіз, визначення хромосомної нестабільності, пренатальна діагностика, при вагітності **Консультації:** ортопеда,. невропатолога, окуліста, кардіолога,	Хірургічне та ортопедичне лікування. ЛФК Масаж Дієтотерапія Вітамінотерапія	Хірургічна корекція, протезування.	Поліпшення загального стану. Часткове поліпшення змін з боку опорно-рухового апарату. Прогноз потомства	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Енхондроматоз	Q78.4	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з патологією скелета. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика скелетних аномалій. У разі виявлення патології – обов'язкове консультування лікаря-ортопеда новонародженого.	**Лабораторні:** загальний аналіз крові, загальний аналіз сечі, визначення біохімічних маркерів обміну сполучної тканини (глікозаміноглікани, глюкуронова кислота, оксіпролін), біохімічний аналіз крові (Са, Р, лужна фосфатаза, печіночні проби), дослідження обміну амінокислот, вуглеводів в крові та сечі, урінолізіс, Функціональні: рентгенографія черепа, довгих трубчастих костей, костей таза, УЗД внутрішніх органів, ЕХО КГ, аудіометрія, **Спеціальні**: клінічний аналіз фенотипу, генеалогічний аналіз, визначення хромосомної нестабільності, пренатальна діагностика при вагітності **Консультації:** ортопеда, невропатолога, окуліста, кардіолога,	Хірургічне та ортопедичне лікування. ЛФК Масаж Дієтотерапія Вітамінотерапія	Хірургічна корекція, протезування.	Поліпшення загального стану. Часткове поліпшення змін збоку опорно-рухомого апарата. Прогноз потомства	Пожиттєво

1	2	3	4	5	6	7	8
Краніосіностоз	Q75.0	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з патологією скелета. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика скелетних аномалій. У разі виявлення патології – обов'язкове консультування лікаря-ортопеда новонародженого.	**Лабораторні:** загальний аналіз крові, загальний аналіз сечі, визначення біохімічних маркерів обміну сполучної тканини (глікозаміноглікани, глюкуронова кислота, оксіпролін), біохімічний аналіз крові (Са, Р, лужна фосфатаза, печіночні проби), дослідження обміну амінокислот, вуглеводів в крові та сечі, урінолізіс, **Функціональні:** рентгенографія, електроміографія УЗД внутрішніх органів, **Спеціальні:** клінічний аналіз фенотипу, генеалогічний аналіз, пренатальна діагностика при вагітності **Консультації:** Ортопеда.	Вітамінотерапія симптоматичне	Хірургічна корекція, протезування.	Поліпшення загального стану.	Стаціонар: ускл. 2-3 міс.; Поліклініка: ускл. до 14 років, неускл. до 14 років.
Черепно – лицьовий дізостоз	Q75.1	Медико-генетичне консультування сімей, які мають хворих з патологією скелета. Преконцепційна профілактика. Пренатальна діагностика скелетних аномалій. У разі виявлення патології – обов'язкове консультування лікаря-ортопеда новонародженого.	**Лабораторні:** загальний аналіз крові, загальний аналіз сечі,	Вітамінотерапія Симптоматичне	Хірургічна корекція, протезування.	Поліпшення загального стану.	Пожиттєво.

1	2	3	4	5	6	7	8
			визначення біохімічних маркерів обміну сполучної тканини (гліказаміноглікани, глюкуронова кислота, оксіпролін), біохімічний аналіз крові (Са, Р, лужна фосфатаза, печіночні проби), дослідження обміну амінокислот, вуглеводів в крові та сечі, урінолізіс. **Функціональні:** рентгенографія черепа, УЗД внутрішніх органів. **Спеціальні:** клінічний аналіз фенотипу, генеалогічний аналіз, пренатальна діагностика, при вагітності Консультації: ортопеда, окуліста, психолога.				
Інші трисомії та часткові трисомії аутосом, не класифіковані в інших рубриках	Q92	Пренатальна діагностика	1. – " - 2.Стандартні цитогенетичні методи 3.високочутливі цитогенетичні методи 4. FISH-метод	Переривання вагітності при соціальних показаннях Для живонароджених – оперативне втручання по життєвим показанням Загально клінічне лікування, при необхідності – стаціонарне Ретельний догляд, профілактика застудних захворювань	Хірургічна корекція вроджених вад розвитку за життєвими показаннями Загальні показання	Подовження тривалості життя	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Повна трисомія хромо-	Q92.0	Пренатальна цитогене-	1. – " -	В залежності від типу	В залежності від типу	В залежності від типу	В залежності від

1	2	3	4	5	6	7	8
сом, мейотичне нерозходження		тична діагностика	2.Стандартні цитогенетичні методи	хромосомної патології	хромосомної патології	хромосомної патології	типу хромосомної патології
Повна трисомія хромосом, мозаїцизм (мітотичне нерозходження)	Q92.1	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи 3. FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
часткова трисомія	Q92.2 Q92.3	Пренатальна цитогенетична діагностика		В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Подвоєння, що виявляється високочутливими цитогенетичними методами	Q92.4 Q92.5 Q92.6	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - високочутливі цитогенетичні методи, FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
поліплоїдія (триплоїдія та тетраплоїдія)	Q92.7	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - Стандартні цитогенетичні методи	Переривання вагітності			
Інші уточнені трисомії і часткові трисомії аутосом	Q92.8	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Трисомії та часткові трисомії аутосом, неуточнені	Q92.9	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Моносомії та делеції аутосом, не класифіковані в інших рубриках	Q93 Q93.0 Q93.1	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Делеція короткого плеча хромосоми 4	Q93.3	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Корекція вроджених вад розвитку по життєвим показанням	Наявність вроджених вад розвитку по життєвим показанням Загальні показання до госпіталізації	Вітальний прогноз несприятливий	
Делеція короткого плеча хромосоми 5	Q93.4	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Корекція вроджених вад розвитку	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація Збільшення подовження життя	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Інші делеції частини хромосоми	Q93.5	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Корекція вроджених вад розвитку	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація Збільшення подовження життя	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Делеції, що виявляються високочутливими цитогенетичними методами	Q93.6	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи	Корекція вроджених вад розвитку	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація Збільшення подовження	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахі-

1	2	3	4	5	6	7	8
			3. FISH-метод		Загальні показання до госпіталізації	життя	вців різних спеціальностей
Делеції з іншим комплексом перебудов	Q93.7	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Інші аутосомні делеції	Q93.8	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Аутосомна делеція, неуточнена	Q93.9	Пренатальна цитогенетична діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Збалансовані перебудови та структурні маркери, не класифіковані в інших рубриках	Q95	Група ризику Пренатальна діагностика для нащадків	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Визначення вітального прогнозу Корекція вроджених вад розвитку Медико-соціальна реабілітація	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Збалансовані транслокації та інсерції у нормального індивіда	Q95.0	Група ризику Пренатальна діагностика для нащадків	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Загальні лікувально-профілактичні заходи	Загальні показання до госпіталізації		Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Хромосомні інсерції у нормального індивіда	Q95.1	Група ризику Пренатальна діагностика для нащадків	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3.FISH-метод	Загальні лікувально-профілактичні заходи	Загальні показання до госпіталізації		Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Збалансовані аутосомні перебудови у анормального індивіда	Q95.2	Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Загальні лікувально-профілактичні заходи Корекція вроджених вад розвитку	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Збалансовані статеві / аутосомні перебудови у анормального індивіда	Q95.3	Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Загальні лікувально-профілактичні заходи Корекція вроджених вад розвитку	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Індивіди з ламкою ділянкою аутосом	Q95.5	Пренатальна діагностика	Стандартні цитогенетичні методи	Лікування в спеціальних закладах	Клінічний стан хворих	Ремісія	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Інші збалансовані пере-	Q95.8	Пренатальна діагности-	1. – “ -	Визначення вітального	Наявність вроджених	Клінічна реабілітація та	Постійний диспа-

1	2	3	4	5	6	7	8
будови та структурні маркери		ка	2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	прогнозу Корекція вроджених вад розвитку Медико-соціальна реабілітація	вад розвитку, що підлягають корекції Загальні показання до госпіталізації	соціальна адаптація	нсерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Збалансовані перебудови і структурні маркери, неуточнені	Q95.9	Пренатальна діагностика для нащадків	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Загальні лікувально-профілактичні заходи	Загальні показання до госпіталізації		Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Синдром Тернера Каріотип 45,Х	Q96. Q96.0	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи	Корекція вроджених вад розвитку Пластична хірургія Гормонотерапія Психотерапія Медико-соціальна реабілітація	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції Реабілітація статевої та репродуктивної функції	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Каріотип 45,Х iso(Xq)	Q96.1	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи	Корекція вроджених вад розвитку Пластична хірургія Гормонотерапія Психотерапія Медико-соціальна реабілітація	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції Реабілітація статевої та репродуктивної функції з застосуванням сучасних репродуктивних технологій	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Каріотип 46,Х з аномальною статевою хромосомою за винятком iso(Xq)	Q96.2	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Корекція вроджених вад розвитку Пластична хірургія Гормонотерапія Психотерапія Медико-соціальна реабілітація	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції Реабілітація статевої та репродуктивної функції з застосуванням сучасних репродуктивних технологій	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Мозаїцизм, 45,Х/46,ХХ чи 45,Х/46,ХУ	Q96.3	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи 3.FISH-метод	Корекція вроджених вад розвитку Пластична хірургія Гормонотерапія Психотерапія Медико-соціальна реабілітація	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції Реабілітація статевої та репродуктивної функції з застосуванням сучасних репродуктивних технологій	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Мозаїцизм, 45,Х/інша клітинна лінія (ії) з аномальних статевих хромосом	Q96.4	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Корекція вроджених вад розвитку Пластична хірургія Гормонотерапія Психотерапія	Наявність вроджених вад розвитку, що підлягають корекції Реабілітація статевої та репродуктивної функції	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей

1	2	3	4	5	6	7	8
				Медико-соціальна реабілітація	з застосуванням сучасних репродуктивних технологій		
Інші варіанти синдрому Тернера	Q96.8	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи 3. FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Синдром Тернера, неуточнений	Q96.9	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика		В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Інші аномалії статевих хромосом, жіночий фенотип, не класифіковані в інших рубриках	Q97.	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - високочутливі цитогенетичні методи, FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Каріотип 47,XXX	Q97.0	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи	Лікування порушень статевої та репродуктивної функції	Загальні показання до госпіталізації При необхідності реабілітація статевої та репродуктивної функції	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Жінка з більш ніж трьома Х хромосомами	Q97.1	Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи	Лікування порушень статевої та репродуктивної функції Медико-соціальна реабілітація	Наявність відхилень психічного розвитку Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Жінка з каріотипом 46,ХУ	Q97.3	Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи	Лікування порушень статевої сфери Медико-соціальна реабілітація	Оперативне втручання Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Інші уточнені аномальні статеві хромосоми, жіночий фенотип	Q97.8	Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Лікування порушень статевої та репродуктивної функції	Загальні показання до госпіталізації При необхідності реабілітація статевої та репродуктивної функції	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Аномалія статевих хромосом, жіночий фенотип, неуточнені	Q97.9	Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Лікування порушень статевої та репродуктивної функції	Загальні показання до госпіталізації При необхідності реабілітація статевої та репродуктивної функції	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Інші аномалії статевих хромосом, чоловічий фенотип, не класифіковані в інших рубриках	Q98.	Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Лікування порушень статевої та репродуктивної функції	Загальні показання до госпіталізації При необхідності реабілітація статевої та репродуктивної функції	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Синдром Кляйнфельте-	Q98.0	Пре концепційна про-	1. – “ -	Корекція вроджених	Загальні показання до	Клінічна реабілітація та	Постійний диспа-

1	2	3	4	5	6	7	8
ра, каріотип 47,ХХУ		філактика Санітарно-освітня робота (омолодження віку вагіних)	2.Стандартні цитогенетичні методи	вад розвитку Медико-соціальна реабілітація Реабілітація статевої та репродуктивної функції з застосуванням сучасних х репродуктивних технологій	госпіталізації	соціальна адаптація	нсерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Синдром Кляйнфельтера, чоловік з більш ніж двома Х хромосомами	Q98.1	Пре концепційна профілактика Санітарно-освітня робота (омолодження віку вагітних)	1. – “ - 2.Стандартні цитогенетичні методи	Визначення вітального прогнозу Медико-соціальна реабілітація	Нагляд психіатра Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Мозаїчні варіанти синдрому Кляйнфельтера	Q98.2	Пре концепційна профілактика Санітарно-освітня робота (омолодження віку вагітних)		Корекція вроджених вад розвитку Медико-соціальна реабілітація Реабілітація статевої та репродуктивної функції з застосуванням сучасних х репродуктивних технологій	Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Інший чоловік з каріотипом 46,ХХ	Q98.3	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Реабілітація статевої та репродуктивної функції з застосуванням нових репродуктивних технологій	Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Синдром Кляйнфельтера, ***неуточнений***	Q98.4	Пре концепційна профілактика Санітарно-освітня робота (омолодження віку вагітних) Пренатальна діагностика		В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Каріотип 47,ХУУ	Q98.5	Пре концепційна профілактика Санітарно-освітня робота (омолодження віку вагітних) Пренатальна діагностика		В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Чоловік із структурно зміненими статевими хромосомами Чоловік з мозаїчними статевими хромосомами Інші уточнені аномалії статевих хромосом, чолові-	Q98.6 Q98.7 Q98.8	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	Реабілітація статевої та репродуктивної функції з застосуванням нових репродуктивних технологій	Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей

1	2	3	4	5	6	7	8
чий фенотип Аномалії статевих хромосом, чоловічий фенотип, неуточнений	Q98.9						
Інші хромосомні аномалії, не класифіковані в інших рубриках	Q99.	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3.FISH-метод	Визначення вітального прогнозу Медико-соціальна реабілітація	Наявність вроджених вад розвитку, що піддаються корекції Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Мозаїк (химера) 46,XX/46,XY	Q99.0	Пренатальна діагностика	1. – “ - Стандартні цитогенетичні методи	Реабілітація статевої та репродуктивної функції з застосуванням нових репродуктивних технологій Медико-соціальна реабілітація	Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
46,XX справжній гермафродит	Q99.1	Пренатальна діагностика	1. – “ - Стандартні цитогенетичні методи	Визначення статі Медико-соціальна реабілітація	Корекція статевого апарату Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Ламка Х-хромосома	Q99.2	Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика	1. – “ - 2.Молекулярні методи	Медико-соціальна реабілітація	Загальні показання до госпіталізації	Клінічна реабілітація та соціальна адаптація	Постійний диспансерний нагляд з залученням фахівців різних спеціальностей
Інші уточнені хромосомні аномалії	Q99.8	Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології
Хромосомні аномалії, неуточнені	Q99.9	Пре концепційна профілактика Пренатальна діагностика	1. – “ - 2.високочутливі цитогенетичні методи 3. FISH-метод	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології	В залежності від типу хромосомної патології

Начальник управління організації медичної допомоги дітям і матерям **Р.О.Моісеєнко**