



**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ**

РАСПОРЯЖЕНИЕ

26.09.2025 № 437-Р

г. Красногорск

Об организации медико-генетической помощи в Московской области

В соответствии с пунктом 5 части 1 статьи 16 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и(или) наследственными заболеваниями» (далее – приказ № 274н), распоряжением Министерства здравоохранения Московской области от 12.02.2018 № 23-Р «О ведении регионального сегмента федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности», с учетом приказа Министерства здравоохранения Московской области от 16.06.2025 № 305 «Об организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Московской области» и в целях совершенствования организации оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Московской области:

1. Утвердить прилагаемый регламент направления пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания или с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание в медико-генетический центр государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области

«Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области» (далее – регламент).

2. Директору государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области» (далее – ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области») Одинаевой Н.Д.:

1) создать в структуре ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области» медико-генетический центр (далее – МГЦ);

2) финансирование МГЦ осуществлять за счет средств бюджета Московской области в рамках лимитов, предусмотренных для Министерства здравоохранения Московской области на 2025 год и плановый период;

3) в срок до 29.09.2025 по согласованию с Министерством здравоохранения Московской области утвердить положение о МГЦ и внести изменения в штатное расписание ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»;

4) провести лицензирование соответствующей медицинской деятельности и организовать с 29.09.2025 работу МГЦ;

5) обеспечить:

оказание медико-генетической консультативной помощи пациентам, в том числе в возрасте старше 18 лет, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями или с подозрением на врожденные и (или) наследственные заболевания, и членам их семей и родственникам, проживающим на территории Московской области, в соответствии с регламентом;

оказание лечебно-диагностической помощи пациентам в возрасте до 18 лет с врожденными и (или) наследственными заболеваниями или с подозрением на врожденные и (или) наследственные заболевания;

оказание медико-генетической консультативной помощи по прогнозу потомства и течению беременности;

проведение консультаций врачами-специалистами МГЦ пациентов в возрасте до 18 лет с врожденными и (или) наследственными заболеваниями или с подозрением на врожденные и (или) наследственные заболевания и членов их семей, проживающих на территории Московской области, в соответствии с регламентом;

работу медико-генетической лаборатории по адресу: Московская область, г.о. Мытищи, г. Мытищи, ул. Коминтерна, д. 24 А, стр. 1;

ежедневный прием, в том числе, с соблюдением требования трудового законодательства Российской Федерации, в выходные и праздничные дни, с 08:00 до 12:00 от медицинских организаций государственной системы

здравоохранения Московской области, оказывающих медицинскую помощь по профилю «акушерство и гинекология» бумажных тест-бланков для проведения базового неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания;

проведение базового неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания с соблюдением сроков, регламентированных приказом № 274н;

формирование ежемесячного отчета медико-генетического центра (далее – ежемесячный отчет МГЦ) по форме согласно приложению настоящему распоряжению и направление его с использованием государственной информационной системы «Межведомственная система электронного документооборота Московской области» в срок до 5 числа месяца, следующего за отчетным, в управление организации оказания медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Московской области;

координацию работы МГЦ и медицинских организаций государственной системы здравоохранения Московской области, оказывающих первичную медико-санитарную помощь населению Московской области, по подтверждающей диагностике пациентов группы риска по результатам проведенного базового неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания;

совместно с орфанным центром ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области» и отделами лекарственного обеспечения медицинских организаций государственной системы здравоохранения Московской области координацию обеспечения лекарственными средствами и специализированными продуктами лечебного питания пациентов в возрасте до 18 лет с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

совместно с консультативно-диагностическим центром государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского» (далее – ГБУЗ Московской области МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского), отделами лекарственного обеспечения медицинских организаций государственной системы здравоохранения Московской области координацию обеспечения лекарственными средствами и специализированными продуктами лечебного питания пациентов, в том числе старше 18 лет, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

3. Директору ГБУЗ Московской области МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского Соболеву К.Э.:

1) обеспечить проведение консультаций врачами-специалистами консультативно-диагностического центра ГБУЗ Московской области МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского» пациентов старше 18 лет с врожденными и (или) наследственными заболеваниями или с подозрением на врожденные и (или) наследственные заболевания и назначение им лекарственных препаратов на основании медицинских показаний;

2) назначить лицо, ответственное за координацию оказания медицинской помощи пациентам старше 18 лет с врожденными и (или) наследственными заболеваниями или с подозрением на врожденные и (или) наследственные заболевания.

4. Руководителям медицинских организаций государственной системы здравоохранения Московской области, оказывающих первичную медико-санитарную помощь населению Московской области (далее – медицинские организации):

1) обеспечить:

направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями или с подозрением на врожденные и (или) наследственные заболевания в МГЦ в соответствии с регламентом;

взаимодействие отделов лекарственного обеспечения медицинских организаций с МГЦ, орфанным центром ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области», консультативно-диагностическим центром ГБУЗ Московской области «МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского» по координации обеспечения лекарственными средствами и специализированными продуктами лечебного питания пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями по месту жительства;

организацию забора биологических образцов крови по месту пребывания или нахождения новорожденного и транспортировку бумажных тест-бланков в МГЦ в рамках проведения базового и расширенного неонатального скрининга, или в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» при необходимости проведения подтверждающего скринингового обследования с соблюдением сроков, регламентированных приказом № 274н.

5. Руководителям медицинских организаций государственной системы здравоохранения Московской области, оказывающих медицинскую помощь по профилю «акушерство и гинекология», обеспечить забор образцов крови новорожденного для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга

на врожденные и (или) наследственные заболевания в соответствии с приказом № 274н и транспотировку бумажных тест-бланков в МГЦ.

6. Управлению организации медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Московской области (Ляккер Е.А.) осуществлять мониторинг проведения базового неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания на постоянной основе в том числе с учетом ежемесячного отчета МГЦ.

7. Управлению документооборота, организационной работы и работы с обращениями граждан Министерства здравоохранения Московской области (Балыбердина А.Ю.) обеспечить:

1) государственную регистрацию настоящего распоряжения в порядке и с соблюдением требований, установленных законодательством Российской Федерации и законодательством Московской области;

2) официальное опубликование (размещение) настоящего распоряжения на официальном сайте Министерства здравоохранения Московской области в Интернет-портале Правительства Московской области (www.mosreg.ru) и на «Официальном интернет-портале правовой информации» (www.pravo.gov.ru) не позднее 3 рабочих дней со дня его государственной регистрации;

3) направление копии настоящего распоряжения в прокуратуру Московской области в течение 5 рабочих дней со дня его регистрации;

4) направление копии настоящего распоряжения вместе со сведениями об источниках его официального опубликования в Управление Министерства юстиции Российской Федерации по Московской области в 7-дневный срок после дня первого его официального опубликования для включения в федеральный регистр нормативных правовых актов субъектов Российской Федерации.

8. Контроль за выполнением настоящего распоряжения возложить на заместителя министра здравоохранения Московской области Зинатулину Е.В.

Заместитель Председателя
Правительства Московской области – министр
здравоохранения Московской области



М.В. Забелин

УТВЕРЖДЕН
распоряжением
Министерства здравоохранения
Московской области
от 26.09.2025 № 437-Р

РЕГЛАМЕНТ

направления пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания или подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание в медико-генетический центр государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области»

1. Настоящий регламент направления пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания или подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание в медико-генетический центр государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области» определяет процедуру направления пациентов с диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания или подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание в медико-генетический центр государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области» (далее – МГЦ).

2. Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями или подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание в МГЦ проводится на основании данных осмотра и результатов лабораторных и инструментальных исследований лечащими врачами медицинских организаций государственной системы здравоохранения Московской области, оказывающими первичную медико-санитарную и специализированную медицинскую помощь населению Московской области (далее – медицинские организации).

3. Запись в МГЦ осуществляется лечащим врачом медицинской организации посредством государственной информационной системы «Единая медицинская информационно-аналитическая система Московской области» (далее – ЕМИАС).

4. Вид и объем диагностических исследований для подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания определяет врач-генетик МГЦ на основании результатов анамнеза, клинико-генеалогических данных и ранее проведенных лабораторных и инструментальных исследований.

5. Пациенты с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, находящиеся под динамическим наблюдением специалистов МГЦ, направляются на медико-генетическое консультирование или диагностическое обследование в сроки, рекомендованные врачами МГЦ согласно клиническим рекомендациям.

6. Новорожденные группы высокого риска с выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями по результатам проведенного базового неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и (или) расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания направляются участковым врачом-педиатром на медико-генетическое консультирование в течение 24 часов после получения информации о выявленном заболевании у ребенка посредством записи в ЕМИАС или по приглашению врача-генетика МГЦ посредством телефонного звонка законному представителю ребенка и в медицинскую организацию.

7. При направлении пациента в МГЦ лечащий врач медицинской организации:

1) формирует в ЕМИАС:

направление на консультацию;

выписку из медицинской карты амбулаторного, стационарного больного по форме 027/у согласно Перечню форм первичной медицинской документации учреждений здравоохранения, утвержденному приказом Минздрава СССР от 04.10.1980 № 1030 «Об утверждении форм первичной медицинской документации учреждений здравоохранения», содержащую данные клинических, лабораторных и инструментальных обследований;

2) информирует пациента (его законного представителя):

о необходимости иметь при посещении МГЦ: полис обязательного медицинского страхования, страховой номер индивидуального лицевого счета (СНИЛС), свидетельство о рождении ребенка в возрасте до 14 лет, паспорт пациента старше 14 лет, паспорт родителя (законного представителя);

об адресе МГЦ: г. Москва, ул. Большая Серпуховская, д. 62, консультативно-диагностический центр № 1, телефон для справок: 8(498)699-53-10, доб. 5000 и 5001;

о режиме работы МГЦ: ежедневно с понедельника по пятницу с 8.00 до 20.00, в субботу с 8.00 до 15.00, кроме воскресенья и праздничных дней (с учетом режима рабочего времени, установленного для МГЦ).

8. Семьи, нуждающиеся в медико-генетическом консультировании с целью прогноза врожденной и (или) наследственной патологии при планировании

беременности могут обращаться в МГЦ без направления лечащего врача в часы работы МГЦ (с учетом режима рабочего времени, установленного для МГЦ).

9. Консультации пациентов в МГЦ проводятся по предварительной записи через ЕМИАС по системе «врач-врач».

10. Выездные консультации в медицинские организации оказываются врачами-генетиками МГЦ к нетранспортабельным пациентам при подозрении на врожденное и (или) наследственное заболевание по заявке лечащего врача, оформленной по телефону МГЦ: 8(498)699-53-10, доб. 5001, в течение двух рабочих дней с даты поступления заявки.

Приложение
к распоряжению
Министерства здравоохранения
Московской области
от 26.09.2025 № 437-Р

Форма

ОТЧЕТ
медико-генетического центра
государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области
«Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства
здравоохранения Московской области»

№ п/п	Показатель	Количество
1	Количество консультаций пациентов	
2	Пациенты до 18 лет, человек	
3	Пациенты старше 18 лет, человек	
4	Получено бумажных тест-бланков для проведения базового неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, штук	
5	Всего проведено исследований базового неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания	
6	Выявлено заболеваний:	
7	Адрено-генитальный синдром	
8	Муковисцидоз	
9	Врожденный гипотиреоз	
10	Недостаточность биотинидазы	
11	Галактоземия	
12	Фенилкетонурия	
13	Всего проведено исследований расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания	
14	Группа риска:	
15	Наследственные болезни обмена	
16	Первичные иммунодефициты	
17	Спинальная мышечная атрофия	
18	Выявлено заболеваний по результатам исследований расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания	
19	Наследственные болезни обмена	

20	Первичные иммунодефициты	
21	Спинальная мышечная атрофия	