

**Приказ Министерства здравоохранения РФ от 15 ноября 2012 г. N 917н  
"Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и  
(или) наследственными заболеваниями"**

В соответствии со [статьей 37](#) Федерального закона от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, N 48, ст. 6724; 2012, N 26, ст. 3442, 3446) приказываю:

Утвердить прилагаемый [Порядок](#) оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Министр

В.И. Скворцова

Зарегистрировано в Минюсте РФ 21 декабря 2012 г.  
Регистрационный N 26301

**Порядок  
оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или)  
наследственными заболеваниями  
(утв. приказом Министерства здравоохранения РФ от 15 ноября 2012 г. N 917н)**

ГАРАНТ:

О порядках оказания медицинской помощи населению РФ см. [справку](#)

1. Настоящий Порядок устанавливает правила оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (далее соответственно - медицинская помощь, больные) в медицинских организациях.

2. Медицинская помощь больным оказывается в виде:

первичной медико-санитарной помощи;

скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи;

специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи;

3. Медицинская помощь больным может оказываться в следующих условиях:

амбулаторно (в условиях, не предусматривающих круглосуточное медицинское наблюдение);

в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, не требующих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения);

стационарно (в условиях, предусматривающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение).

4. Первичная медико-санитарная помощь предусматривает:

первичную доврачебную медико-санитарную помощь;

первичную врачебную медико-санитарную помощь;

первичную специализированную медико-санитарную помощь.

Первичная медико-санитарная помощь больным оказывается в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара.

Первичная доврачебная медико-санитарная помощь больным в амбулаторных условиях осуществляется медицинскими работниками со средним медицинским образованием.

Первичная врачебная медико-санитарная помощь больным осуществляется врачом-терапевтом участковым, врачом-педиатром участковым, врачом общей

практики (семейным врачом).

5. При подозрении или выявлении у больного врожденного и (или) наследственного заболевания, не требующего стационарного лечения, врач-терапевт участковый, врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач), медицинские работники со средним медицинским образованием медицинских организаций при наличии медицинских показаний направляют больного (при наличии медицинских показаний - членов его семьи) на консультацию к врачу-генетику в медико-генетическую консультацию (центр).

6. Врач-генетик медико-генетической консультации (центра) проводит больному и при необходимости членам его семьи генетическое обследование.

7. При выявлении наследственного и (или) врожденного заболевания у больного врач-генетик осуществляет лечение больного в амбулаторных условиях.

8. При наличии медицинских показаний лечение больных проводится с привлечением врачей-специалистов по специальностям, предусмотренным [Номенклатурой](#) специальностей специалистов с высшим и послевузовским медицинским и фармацевтическим образованием в сфере здравоохранения Российской Федерации, утвержденной [приказом](#) Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23 апреля 2009 г. N 210н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 5 июня 2009 г., регистрационный N 14032), с [изменениями](#), внесенными [приказом](#) Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 9 февраля 2011 г. N 94н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 16 марта 2011 г., регистрационный N 20144) (далее - Номенклатура специальностей).

9. Скорая, в том числе скорая специализированная, медицинская помощь больным, требующим срочного медицинского вмешательства, оказывается фельдшерскими выездными бригадами скорой медицинской помощи, врачебными выездными бригадами скорой медицинской помощи в соответствии с [приказом](#) Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 1 ноября 2004 г. N 179 "Об утверждении порядка оказания скорой медицинской помощи" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 ноября 2004 г., регистрационный N 6136) с изменениями, внесенными приказами Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации [от 2 августа 2010 г. N 586н](#) (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 30 августа 2010 г., регистрационный N 18289), [от 15 марта 2011 г. N 202н](#) (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 4 апреля 2011 г., регистрационный N 20390) и [от 30 января 2012 г. N 65н](#) (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 14 марта 2012 г., регистрационный N 23472).

10. При оказании скорой медицинской помощи в случае необходимости осуществляется медицинская эвакуация, которая включает в себя санитарно-авиационную и санитарную эвакуацию.

11. Скорая, в том числе скорая специализированная, медицинская помощь оказывается в экстренной и неотложной форме вне медицинской организации, а также в амбулаторных и стационарных условиях.

12. Бригада скорой медицинской помощи доставляет больных с угрожающими жизни состояниями в медицинские организации, имеющие в своей структуре отделение анестезиологии-реанимации или блок (палату) реанимации и интенсивной терапии и обеспечивающие круглосуточное медицинское наблюдение и лечение больных.

13. При наличии медицинских показаний после устранения угрожающих жизни состояний больные по симптомокомплексу основного заболевания переводятся в соматическое отделение медицинской организации для оказания им

специализированной медицинской помощи врачами-специалистами по специальностям, предусмотренным [Номенклатурой](#) специальностей.

14. Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь больным в стационарных условиях и условиях дневного стационара оказывается врачами-специалистами по специальностям, предусмотренным [Номенклатурой](#) специальностей, и включает в себя профилактику, диагностику, лечение заболеваний и состояний, требующих использования специальных методов и сложных медицинских технологий, а также медицинскую реабилитацию.

15. Плановая медицинская помощь больным оказывается при проведении профилактических мероприятий, при заболеваниях и состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни больных, не требующих экстренной и неотложной помощи, отсрочка оказания которой на определенное время не повлечет за собой ухудшение состояния больных, угрозу их жизни и здоровью.

16. Оказание специализированной, за исключением высокотехнологичной, медицинской помощи осуществляется в федеральных государственных медицинских организациях, находящихся в ведении Министерства здравоохранения Российской Федерации, при необходимости установления окончательного диагноза в связи с нетипичностью течения заболевания, отсутствии эффекта от проводимой терапии и (или) повторных курсов лечения при вероятной эффективности других методов лечения, высоком риске хирургического лечения в связи с осложненным течением основного заболевания или наличием сопутствующих заболеваний, необходимости дообследования в диагностически сложных случаях и (или) комплексной предоперационной подготовке у больных с осложненными формами заболевания, сопутствующими заболеваниями, при необходимости повторной госпитализации по рекомендации указанных федеральных государственных медицинских организаций в соответствии с [Порядком](#) направления граждан Российской Федерации в федеральные государственные учреждения, находящиеся в ведении Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации, для оказания специализированной медицинской помощи, приведенным в приложении к Порядку организации оказания специализированной медицинской помощи, утвержденному [приказом](#) Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 16 апреля 2010 г. N 243н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 12 мая 2010 г., регистрационный N 17175), а также при наличии у больного медицинских показаний - в федеральных государственных медицинских организациях, оказывающих специализированную медицинскую помощь, в соответствии с [Порядком](#) направления граждан органами исполнительной власти субъектов Российской Федерации в сфере здравоохранения к месту лечения при наличии медицинских показаний, утвержденным [приказом](#) Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 5 октября 2005 г. N 617 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 27 октября 2005 г., регистрационный N 7115).

17. При наличии у больного медицинских показаний к оказанию высокотехнологичной медицинской помощи направление в медицинскую организацию, оказывающую высокотехнологичную медицинскую помощь, осуществляется в соответствии с [Порядком](#) направления граждан Российской Федерации для оказания высокотехнологичной медицинской помощи за счет бюджетных ассигнований, предусмотренных в федеральном бюджете Министерству здравоохранения и социального развития Российской Федерации, с применением специализированной информационной системы, утвержденным [приказом](#) Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 28 декабря 2011 г. N 1689н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 8 февраля 2012 г.,

регистрационный N 23164).

18. В случае если проведение медицинских манипуляций, связанных с оказанием медицинской помощи, может повлечь возникновение болевых ощущений у больных, такие манипуляции проводятся с обезболиванием.

19. Медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь больным, осуществляют свою деятельность в соответствии с [приложениями N 1 - 3](#) к настоящему Порядку.

## Приложение N 1 к Порядку

### Правила организации деятельности медико-генетической консультации (центра)

1. Настоящие Правила устанавливают порядок организации деятельности медико-генетической консультации (центра) организаций, оказывающих медицинскую помощь (далее - медицинские организации) больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

2. Медико-генетическая консультация (центр) (далее - Консультация) является самостоятельной медицинской организацией или структурным подразделением медицинской организации, создаваемым для осуществления профилактической, консультативной, диагностической и лечебной помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе членам их семей (далее - больные).

3. На должность заведующего Консультацией назначается специалист, соответствующий требованиям, предъявляемым [Квалификационными требованиями](#) к специалистам с высшим и послевузовским медицинским и фармацевтическим образованием в сфере здравоохранения, утвержденными [приказом](#) Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 7 июля 2009 г. N 415н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 9 июля 2009 г., регистрационный N 14292) с [изменениями](#), внесенными [приказом](#) Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 26 декабря 2011 г. N 1644н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 18 апреля 2012 г., регистрационный N 23879), по специальностям: "генетика", "терапия", "акушерство и гинекология", "педиатрия", "организация здравоохранения и общественное здоровье".

Заведующий Консультацией назначается на должность учредителем медицинской организации или руководителем медицинской организации, если Консультация создается как структурное подразделение медицинской организации.

4. Структура и штатная численность Консультации устанавливается учредителем медицинской организации или руководителем медицинской организации в случаях, когда Консультация создается как структурное подразделение, исходя из объема проводимой лечебно-диагностической работы, численности обслуживаемого населения и количества родов в год с учетом рекомендуемых штатных нормативов, предусмотренных [приложением N 2](#) к Порядку оказания медицинской помощи больным с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, утвержденному настоящим приказом.

5. Оснащение Консультации осуществляется в соответствии со стандартом оснащения Консультации, предусмотренным [приложением N 3](#) к Порядку оказания медицинской помощи больным с наследственными и (или) врожденными

заболеваниями, утвержденному настоящим приказом.

6. В структуре Консультации рекомендуется предусматривать:

консультативное отделение;

цитогенетическую лабораторию;

лабораторию массового скрининга;

лабораторию селективного скрининга;

лабораторию молекулярно-генетической диагностики;

отделение пренатальной диагностики, включающую кабинет врача-акушера-гинеколога, манипуляционную (операционную), кабинет ультразвуковой диагностики;

процедурную;

помещение для приема образцов крови, мочи и другого биологического материала для лабораторной диагностики наследственных и (или) врожденных заболеваний.

7. В Консультации рекомендуется предусматривать:

административно-хозяйственное отделение;

информационно-аналитическое отделение, включающее регистратуру, организационно-методический кабинет, кабинет медицинской статистики.

8. Консультация осуществляет следующие функции:

оказание консультативной и лечебно-диагностической помощи больным и членам их семей;

организация и обеспечение неонатального скрининга в целях выявления наследственных заболеваний;

проведение селективного скрининга;

организация взятия образцов крови у беременных для проведения пренатального биохимического скрининга;

проведение пренатального биохимического скрининга беременных первого триместра (1-й этап) с целью пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка;

проведение 2-го (подтверждающего) этапа комплексного обследования беременных с целью пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка;

проведение пренатальной цитогенетической, молекулярно-цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики у женщин, имеющих повышенный риск хромосомных заболеваний у будущего ребенка по результатам комбинированного пренатального скрининга I триместра беременности и ультразвукового исследования во II триместре беременности;

проведение пренатальной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний в отягощенных семьях;

участие в проведении внешней экспертной оценки качества лабораторных исследований, выполняемых при массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания;

организация и оказание методической и консультативной помощи врачам-педиатрам участковым, врачам-терапевтам участковым, врачам акушерам-гинекологам, врачам общей практики (семейным врачам) с целью выявления больных группы риска с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, а также больных с начальными проявлениями наследственных и (или) врожденных заболеваний;

при наличии медицинских показаний - направление больных на консультацию к врачам-специалистам по специальностям, предусмотренным [Номенклатурой](#)



специальностей специалистов с высшим и послевузовским медицинским и фармацевтическим образованием в сфере здравоохранения Российской Федерации, утвержденной приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23 апреля 2009 г. N 210н;

при наличии медицинских показаний - направление больных для оказания медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара;

осуществление диспансерного наблюдения больных, прикрепленных к территории, обслуживаемой Консультацией;

участие в проведении анализа основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности больных, прикрепленных к территории, обслуживаемой Консультацией;

организация и проведение санитарно-просветительной работы среди населения по профилактике наследственных и (или) врожденных заболеваний, формированию принципов здорового образа жизни;

участие в разработке и организации выполнения индивидуальных программ реабилитации и лечения больных;

участие в оформлении медицинских документов больных для направления их на медико-социальную экспертизу;

участие в проведении анализа основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности больных;

освоение и внедрение в практику новых эффективных методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации больных;

ведение учетной и отчетной документации, представление отчетов о деятельности Консультации в установленном порядке.

9. Консультация для обеспечения своей деятельности использует возможности всех лечебно-диагностических и вспомогательных подразделений медицинской организации, в составе которой Консультация создана.

10. Консультация может использоваться в качестве клинической базы образовательных учреждений среднего, высшего и дополнительного профессионального образования, а также научных организаций.

## Приложение N 2 к Порядку

### Рекомендуемые штатные нормативы медико-генетической консультации (центра)

| N п/п | Наименование должности         | Количество должностей                                |
|-------|--------------------------------|------------------------------------------------------|
| 1.    | Заведующий                     | 1                                                    |
| 2.    | Старшая медицинская сестра     | 1                                                    |
| 3.    | Сестра-хозяйка                 | 1                                                    |
| 4.    | Медицинский регистратор        | 2                                                    |
| 5.    | Медицинский статистик          | 1                                                    |
| 6.    | Врач-генетик                   | 3 до 1 000 000 населения и до 10 тысяч родов в год   |
| 7.    | Врач-диетолог                  | 1                                                    |
| 8.    | Медицинская сестра             | 1 на 1 должность врача-генетика                      |
| 9.    | Медицинская сестра процедурной | 2                                                    |
| 10.   | Врач-лаборант-генетик          | 3 на 1 000 000 населения и 10 тысяч родов в год (для |

|     |                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|-----|-------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|     |                                                 | обеспечения цитогенетических исследований);<br>3 на 1 000 000 населения и 10 тысяч родов в год (для обеспечения биохимических исследований по пренатальному и неонатальному скринингу);<br>2 на 1 000 000 населения и 10 тысяч родов в год (для обеспечения селективного биохимического скрининга);<br>2 на 1 000 000 населения и 10 тысяч родов в год (для обеспечения молекулярно-генетических исследований) |
| 11. | Врач ультразвуковой диагностики                 | 1 на 1000 000 населения и 10 тысяч родов в год                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| 12. | Медицинская сестра (ультразвуковой диагностики) | 1 на 1 должность врача ультразвуковой диагностики                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 13. | Врач акушер-гинеколог                           | 1 на 1000 000 населения и 10 тысяч родов в год                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| 14. | Акушерка (медицинская сестра)                   | 1 на 1 должность врача-акушера-гинеколога                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 15. | Врач-эндокринолог                               | 0,5                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 16. | Врач-невролог                                   | 0,5                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 17. | Медицинский психолог                            | 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 18. | Фельдшер-лаборант                               | 8                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 19. | Лаборант                                        | 3                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 20. | Санитар                                         | 6 (для уборки помещений)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 21. | Инженер-программист                             | 1 на 30 тысяч родов                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 22. | Оператор                                        | 1 на 30 тысяч родов                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |

**Примечания:**

1. Рекомендуемые штатные нормативы медико-генетической консультации (центра) не распространяются на медицинские организации частной системы здравоохранения.

2. Для районов с низкой плотностью населения и ограниченной транспортной доступностью медицинских организаций количество должностей медико-генетической консультации (центра) устанавливается исходя из меньшей численности населения.

3. Для организаций и территорий, подлежащих обслуживанию Федеральным медико-биологическим агентством, согласно распоряжению Правительства Российской Федерации от 21 августа 2006 г. N 1156-р (Собрание законодательства Российской Федерации, 2006, N 35, ст. 3774; N 49, ст. 5267; N 52, ст. 5614; 2008, N 11, ст. 1060; 2009, N 14, ст. 1727; 2010, N 3, ст. 336; N 18, ст. 2271; 2011, N 16, ст. 2303; N 21, ст. 3004; N 47, ст. 6699; N 51, ст. 7526; 2012, N 19, ст. 2410) количество должностей медико-генетической консультации (центра) устанавливается вне зависимости от численности прикрепленного населения.

**Стандарт**

**оснащения медико-генетической консультации (центра) (за исключением консультативного отделения, процедурной, цитогенетической лаборатории, лаборатории массового скрининга, лаборатории селективного скрининга, лаборатории молекулярно-генетической диагностики, манипуляционной (операционной), отделение пренатальной диагностики (включающей кабинет врача-акушера-гинеколога, манипуляционную (операционную), кабинет ультразвуковой диагностики), помещения для приема образцов крови, мочи и другого биологического материала для лабораторной диагностики наследственных и (или) врожденных заболеваний)**

**1. Стандарт оснащения консультативного отделения**

| № п/п | Наименование оборудования (оснащения)                                       | Количество, штук (на 1 врача-генетика) |
|-------|-----------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|
| 1.    | Компьютер                                                                   | 1                                      |
| 2.    | Стол рабочий                                                                | 2                                      |
| 3.    | Кресло рабочее                                                              | 1                                      |
| 4.    | Стул                                                                        | 2                                      |
| 5.    | Кушетка                                                                     | 1                                      |
| 6.    | Шкаф для хранения медицинских документов                                    | 1                                      |
| 7.    | Ростомер                                                                    | 1                                      |
| 8.    | Шкаф для хранения лекарственных средств                                     | 1                                      |
| 9.    | Настольная лампа                                                            | 1                                      |
| 10.   | Тонометр для измерения артериального давления с манжеткой для детей до года | 1                                      |
| 11.   | Термометр медицинский                                                       | 1                                      |
| 12.   | Сантиметровая лента                                                         | 1                                      |
| 13.   | Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа                      | 1                                      |
| 14.   | Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа                             | 1                                      |
| 15.   | Ширма                                                                       | 1                                      |
| 16.   | Пеленальный стол                                                            | 1                                      |
| 17.   | Весы                                                                        | 1                                      |
| 18.   | Электронные весы для детей до года                                          | 1                                      |
| 19.   | Стетфонендоскоп                                                             | 1                                      |
| 20.   | Шпатель одноразовый                                                         | по требованию                          |
| 21.   | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов                             | 1                                      |
| 22.   | Емкость для дезинфекции инструментов и расходных материалов                 | по требованию                          |
| 23.   | Средства дезинфекции                                                        | по требованию                          |
| 24.   | Аптечка медицинская                                                         | 1                                      |



|     |                                                           |   |
|-----|-----------------------------------------------------------|---|
| 25. | Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией          | 1 |
| 26. | Автоматизированная система диагностики синдромальных форм | 1 |

## 2. Стандарт оснащения процедурной

| № п/п | Наименование оборудования (оснащения)                                       | Количество, штук |
|-------|-----------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 1.    | Кушетка                                                                     | 1                |
| 2.    | Стол рабочий                                                                | 2                |
| 3.    | Стул                                                                        | 2                |
| 4.    | Стол для лекарственных препаратов                                           | 1                |
| 5.    | Холодильник                                                                 | 1                |
| 6.    | Шкаф для хранения медицинских инструментов                                  | 1                |
| 7.    | Шкаф для хранения лекарственных средств                                     | 1                |
| 8.    | Емкость для дезинфекции инструментария и расходных материалов               | 1                |
| 9.    | Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа                      | 1                |
| 10.   | Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа                             | 1                |
| 11.   | Термометр медицинский                                                       | 1                |
| 12.   | Стетфонендоскоп                                                             | 1                |
| 13.   | Тонометр для измерения артериального давления с манжеткой для детей до года | 1                |
| 14.   | Очки защитные                                                               | 1                |
| 15.   | Языкодержатель                                                              | 1                |
| 16.   | Система для внутривенных вливаний (одноразовая)                             | по требованию    |
| 17.   | Жгут                                                                        | 1                |
| 18.   | Укладка для оказания помощи при анафилактическом шоке                       | 1                |
| 19.   | Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией                            | 1                |
| 20.   | Штатив для пробирок                                                         | по требованию    |
| 21.   | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов                             | по требованию    |
| 22.   | Аптечка с противошоковыми препаратами для неотложной помощи                 | 1                |
| 23.   | Система для внутривенных вливаний (одноразовая)                             | по требованию    |

## 3. Стандарт оснащения цитогенетической лаборатории

| № п/п | Наименование оборудования (оснащения) | Количество, штук (на 1 врача-лаборанта-генетика) |
|-------|---------------------------------------|--------------------------------------------------|
|       |                                       |                                                  |

|     |                                                                                                                                                                                   |                                             |
|-----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------|
| 1.  | Компьютер, доступ в Интернет                                                                                                                                                      | 1                                           |
| 2.  | Телефон, факс                                                                                                                                                                     | 1                                           |
| 3.  | Стол рабочий                                                                                                                                                                      | 2                                           |
| 4.  | Кресло рабочее                                                                                                                                                                    | 2                                           |
| 5.  | Стул                                                                                                                                                                              | 2                                           |
| 6.  | Шкаф для хранения медицинских документов                                                                                                                                          | 1                                           |
| 7.  | Микроскоп универсальный исследовательского класса для светового и флюоресцентного анализа с программным обеспечением для ввода и анализа изображения                              | 1                                           |
| 8.  | Автоматизированная система анализа изображений (для кариотипирования и для флюоресцентного анализа хромосом)                                                                      | 1                                           |
| 9.  | Ламинарный шкаф                                                                                                                                                                   | 1                                           |
| 10. | Стерилизатор суховоздушный                                                                                                                                                        | 1                                           |
| 11. | Дистиллятор                                                                                                                                                                       | 1                                           |
| 12. | Бидистиллятор                                                                                                                                                                     | 1                                           |
| 13. | Холодильник двухкамерный                                                                                                                                                          | 3                                           |
| 14. | Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров                                                                                                      | 1                                           |
| 15. | Весы аналитические электронные                                                                                                                                                    | 1                                           |
| 16. | pH-метр                                                                                                                                                                           | 1                                           |
| 17. | Наборы питательных сред                                                                                                                                                           | по требованию                               |
| 18. | Набор реактивов для обработки клеточных культур и приготовления хромосомных препаратов                                                                                            | по требованию                               |
| 19. | Набор одноразовой и многоразовой посуды на 100 исследований (пробирки, пипетки, колбы, химические стаканы, центрифужные пробирки, культуральные флаконы, предметные стекла и др.) | по требованию                               |
| 20. | CCD- камера к микроскопу                                                                                                                                                          | 1 на 1 микроскоп                            |
| 21. | Центрифуга настольная с ротором для микропробирок - объемом до 2 мл                                                                                                               | 1                                           |
| 22. | Водяная баня                                                                                                                                                                      | 1                                           |
| 23. | Термостат суховоздушный от 37°C до 90°C                                                                                                                                           | 2                                           |
| 24. | Электрический столик для подогрева предметных стекол                                                                                                                              | 1                                           |
| 25. | Морозильная камера                                                                                                                                                                | 1                                           |
| 26. | Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа                                                                                                                            | 1                                           |
| 27. | Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа                                                                                                                                   | 1                                           |
| 28. | Вытяжной шкаф                                                                                                                                                                     | 1                                           |
| 29. | Комплект дозаторов для дозирования разного объема жидкости                                                                                                                        | 3                                           |
| 30. | Комплект оборудования для постановки флюоресцентной гибридизации in situ (гибридизер, водяные бани, термошейкеры и т.д.)                                                          | при использовании технологии флюоресцентной |

|     |                                                                                                                                          |                                                                  |
|-----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------|
|     |                                                                                                                                          | гибридизации in situ                                             |
| 31. | ДНК-пробы для флюоресцентной гибридизации in situ -исследования - для выявления численных аномалий хромосом X, Y, 21,13,18, 22, 16, 8,9) | при использовании технологии флюоресцентной гибридизации in situ |
| 32. | ДНК-пробы для флюоресцентной гибридизации in situ - для выявления микроделеционных синдромов                                             | при использовании технологии флюоресцентной гибридизации in situ |
| 33. | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов                                                                                          | по требованию                                                    |
| 34. | Штативы для пробирок                                                                                                                     | по требованию                                                    |
| 35. | Прибор для денатурации (гибридизации in situ)                                                                                            | 1                                                                |
| 36. | Вортекс (встряхиватель для проб-подготовки ДНК-зондов)                                                                                   | 1                                                                |
| 37. | Варипипетки лабораторные 0,5-10 мкл                                                                                                      | 1                                                                |
| 38. | Варипипетки лабораторные 100-1000 мкл                                                                                                    | 1                                                                |
| 39. | Магнитная мешалка                                                                                                                        | 1                                                                |
| 40. | Пробирки для забора крови с антикоагулянтом                                                                                              | по требованию                                                    |
| 41. | Микронаконечники к варипипеткам 0,1 - 10 мкл                                                                                             | по требованию                                                    |
| 42. | Наконечники к варипипеткам 100-1000 мкл                                                                                                  | по требованию                                                    |
| 43. | Пробирки 1,5 мл                                                                                                                          | по требованию                                                    |
| 44. | Медицинский инструментарий (глазные ножницы, пинцеты, шпатели, препаровальные иглы и т.д.)                                               | по требованию                                                    |
| 45. | Средства индивидуальной защиты (одноразовые халаты, перчатки, маски, бахилы, шапочки и т.д.)                                             | по требованию                                                    |
| 46. | Средства дезинфекции                                                                                                                     | по требованию                                                    |
| 47. | Аптечка медицинская                                                                                                                      | 1                                                                |
| 48. | Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией                                                                                         | 1                                                                |
| 49. | Емкость для дезинфекции инструментов и расходных материалов                                                                              | по требованию                                                    |

#### 4. Стандарт оснащения лаборатории массового скрининга

| № п/п | Наименование оборудования (оснащения)                                                                                                                                                                          | Количество, штук |
|-------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 1.    | Компьютер, доступ в Интернет                                                                                                                                                                                   | 1                |
| 2.    | Телефон, факс                                                                                                                                                                                                  | 1                |
| 3.    | Стол рабочий                                                                                                                                                                                                   | 2                |
| 4.    | Кресло рабочее                                                                                                                                                                                                 | 2                |
| 5.    | Стул                                                                                                                                                                                                           | 2                |
| 6.    | Шкаф для хранения медицинских документов                                                                                                                                                                       | 1                |
| 7.    | Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, галактоземии, муковисцидоза | 1                |
| 8.    | Биохимический анализатор с программным                                                                                                                                                                         | 1                |

|     |                                                                                                                             |               |
|-----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|
|     | обеспечением для расчета индивидуального риска и комплектом вспомогательного оборудования для исследования крови беременных |               |
| 9.  | Кондиционер                                                                                                                 | 1             |
| 10. | Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров                                                | 1             |
| 11. | Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа                                                                      | 1             |
| 12. | Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа                                                                             | 1             |
| 13. | Холодильник двухкамерный                                                                                                    | 1             |
| 14. | Холодильник медицинский для хранения реактивов и тест-систем                                                                | 3             |
| 15. | Тест-системы для неонатального скрининга                                                                                    | по требованию |
| 16. | Тест-системы для пренатального скрининга                                                                                    | по требованию |
| 17. | Тест-бланки                                                                                                                 | по требованию |
| 18. | Штатив для пробирок                                                                                                         | по требованию |
| 19. | Пробирки, вакутейнеры, расходный лабораторный пластик                                                                       | по требованию |
| 20. | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов                                                                             | по требованию |
| 21. | Средства индивидуальной защиты (одноразовые халаты, перчатки, маски, бахилы, шапочки и т.д.)                                | по требованию |
| 22. | Средства дезинфекции                                                                                                        | по требованию |
| 23. | Аптечка медицинская                                                                                                         | 1             |
| 24. | Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией                                                                            | 1             |
| 25. | Емкость для дезинфекции инструментов и расходных материалов                                                                 | 1             |

### 5. Стандарт оснащения лаборатории селективного скрининга

| № п/п | Наименование оборудования (оснащения)                                       | Количество, штук |
|-------|-----------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 1.    | Компьютер, доступ в интернет                                                | 1                |
| 2.    | Телефон, факс, доступ в интернет                                            | 1                |
| 3.    | Стол рабочий                                                                | 2                |
| 4.    | Стол лабораторный                                                           | 2                |
| 5.    | Кресло рабочее                                                              | 2                |
| 6.    | Стул                                                                        | 4                |
| 7.    | Шкаф для хранения медицинских документов                                    | 1                |
| 8.    | Персональный компьютер                                                      | 2                |
| 9.    | Вытяжной шкаф                                                               | 1                |
| 10.   | Аминоанализатор                                                             | 1                |
| 11.   | Газовый анализатор                                                          | 1                |
| 12.   | Центрифуга (13000 об/мин) с охлаждением и набором роторов для микропробирок | 1                |
| 13.   | Центрифуга (13000 об/мин) с универсальным                                   | 1                |

|     |                                                                                              |               |
|-----|----------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|
|     | ротором на 24 пробирки                                                                       |               |
| 14. | Центрифуга настольная - с ротором для пробирок до 50 мл и вакутейнеров                       | 2             |
| 15. | Термостат настольный программируемый                                                         | 1             |
| 16. | Твердотельный термостат для микропробирок                                                    | 2             |
| 17. | Микроволновая печь                                                                           | 1             |
| 18. | Комплект микродозаторов лабораторные разного объема                                          | по требованию |
| 19. | Весы электронные, аналитические точность не менее 0,1мг                                      | 1             |
| 20. | Холодильник +4°C                                                                             | 2             |
| 21. | Морозильная камера (-20°C)                                                                   | 4             |
| 22. | Дистиллятор лабораторный производительность не менее 4 л/ч                                   | 1             |
| 23. | pH-метр                                                                                      | 1             |
| 24. | Кондиционер                                                                                  | 2             |
| 25. | Макродакт с набором расходных материалов                                                     | 1             |
| 26. | Нанодакт с набором расходных материалов                                                      | 1             |
| 27. | Источник питания к камерам для электрофореза                                                 | 1             |
| 28. | Камера для электрофореза и набор реагентов для определения спектра гликозаминогликанов       | 1             |
| 29. | Штатив для пробирок                                                                          | по требованию |
| 30. | Расходные материалы (лабораторный пластик)                                                   | по требованию |
| 31. | Комплект реактивов и расходных материалов для проведения селективного скрининга              | по требованию |
| 32. | Комплект реактивов и расходных материалов для хроматографии                                  | по требованию |
| 33. | Средства индивидуальной защиты (одноразовые халаты, перчатки, маски, бахилы, шапочки и т.д.) | по требованию |
| 34. | Средства дезинфекции                                                                         | по требованию |
| 35. | Аптечка медицинская                                                                          | 1             |
| 36. | Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией                                             | 1             |
| 37. | Емкость для дезинфекции инструментов и расходных материалов                                  | по требованию |
| 38. | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов                                              | по требованию |

## 6. Стандарт оснащения лаборатории молекулярно-генетической диагностики

| № п/п | Наименование оборудования (оснащения)                                                                   | Количество, штук          |
|-------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 1.    | Персональный компьютер (ноутбук) принтер, блок бесперебойного питания                                   | 1                         |
| 2.    | Телефон, факс, доступ в Интернет                                                                        | 1                         |
| 3.    | Стол рабочий с химически-стойкой столешницей                                                            | 2 (в каждой рабочей зоне) |
| 4.    | Кресло рабочее эргономичное с поверхностью устойчивой к воздействию химических веществ и дезинфектантов | 2 (в каждой рабочей зоне) |

|     |                                                                                                                                                                                    |                           |
|-----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 5.  | Стул с поверхностью устойчивой к воздействию химических веществ и дезинфектантов                                                                                                   | 2 (в каждой рабочей зоне) |
| 6.  | Шкаф для хранения медицинских документов                                                                                                                                           | 1                         |
| 7.  | Вытяжной шкаф, металлический с химически стойким покрытием столешницы                                                                                                              | 1                         |
| 8.  | Ламинарный шкаф класс II A2 с телескопической подставкой и комплектом для работы с биологическим материалом и нуклеиновыми кислотами                                               | 1                         |
| 9.  | Настольный ПЦР-бокс                                                                                                                                                                | 3                         |
| 10. | Автоматическая станция пробо-подготовки нуклеиновых кислот и выделения клеток                                                                                                      | 1                         |
| 11. | Генетический анализатор-секвенатор 8-ми капиллярный для секвенирования и фрагментного анализа с полным пакетом программного обеспечения и комплектом вспомогательного оборудования | 1                         |
| 12. | Спектрометр (объем образца 0,5 мкл, 190-840 нм. 2-15000 (нг/мкл) или аналог                                                                                                        | 1                         |
| 13. | Амплификатор типа с дисплеем                                                                                                                                                       | 2                         |
| 14. | Амплификатор с детекцией продуктов ПЦР в режиме реального времени                                                                                                                  | 1                         |
| 15. | Весы электронные, аналитические точность не менее 0,1 мг                                                                                                                           | 1                         |
| 16. | Комплект оборудования для вертикального гельэлектрофореза                                                                                                                          | 2                         |
| 17. | Комплект оборудования для горизонтального гельэлектрофореза                                                                                                                        | 2                         |
| 18. | Источник питания лабораторный к камерам для электрофореза                                                                                                                          | 3                         |
| 19. | Микроцентрифуга-вортекс                                                                                                                                                            | 3                         |
| 20. | Центрифуга настольная - с ротором для пробирок до 50 мл и вакутейнеров                                                                                                             | 1                         |
| 21. | Настольная центрифуга с охлаждением (не менее 13000 (об/мин) с комплектом роторов для пробирок 0,5 мл, 1,5-2,0 мл, 15 мл, 50 мл, стрипов, вакутейнеров, плашек и стекол            | 1                         |
| 22. | Настольная центрифуга (не менее 13000 (об/мин) с универсальным ротором для пробирок 0,5 мл, 1,5-2,0 мл                                                                             | 2                         |
| 23. | Компьютеризированная система видеодокументирования и анализа результатов гельэлектрофореза с трансиллюминатором с воздушным охлаждением для стекол 20x20                           | 1                         |
| 24. | Термостат суховоздушный от 37°C до 90°C                                                                                                                                            | 1                         |
| 25. | Термостат программируемый твердотельный для пробирок 1,5-2,0                                                                                                                       | 2                         |
| 26. | Термостат программируемый твердотельный для пробирок 0,5-0,6 мл                                                                                                                    | 1                         |



|     |                                                                                                                                                                            |                           |
|-----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 27. | Магнитная мешалка                                                                                                                                                          | 1                         |
| 28. | Комплект автоклавируемых микродозаторов переменного объема для молекулярно-биологических исследований на диапазон 0.5-10 мкл, 2-20 мкл, 20-200 мкл, 100-1000 мкл, 1-5 мл   | по требованию             |
| 29. | Штатив для стрипов 0,2 мл.                                                                                                                                                 | по требованию             |
| 30. | Штатив для пробирок 0,5 мл                                                                                                                                                 | по требованию             |
| 31. | Штатив для пробирок 1,5 мл                                                                                                                                                 | по требованию             |
| 32. | Штатив для пробирок 15-50 мл                                                                                                                                               | по требованию             |
| 33. | Холодильник двухкамерный                                                                                                                                                   | 3                         |
| 34. | Морозильная камера (-20°C)                                                                                                                                                 | 4                         |
| 35. | Медицинский морозильный шкаф, от -20°C до -70°C                                                                                                                            | 1                         |
| 36. | Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа                                                                                                                     | 1                         |
| 37. | Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа                                                                                                                            | 1 (в каждой рабочей зоне) |
| 38. | Микроволновая печь                                                                                                                                                         | 2                         |
| 39. | Набор реактивов для горизонтального электрофореза в агарозных гелях                                                                                                        | по требованию             |
| 40. | Набор реактивов для вертикального электрофореза в ПААГ                                                                                                                     | по требованию             |
| 41. | Набор реактивов для выделения ДНК из различного биологического материала                                                                                                   | по требованию             |
| 42. | Набор реактивов для постановки ПЦР                                                                                                                                         | по требованию             |
| 43. | Набор реактивов для постановки реакции секвенирования                                                                                                                      | по требованию             |
| 44. | Набор реактивов и расходных материалов для проведения сиквенса на автоматическом секвенаторе                                                                               | по требованию             |
| 45. | Наборы реактивов для детекции распространенных мутаций в генах частых наследственных заболеваний                                                                           | по требованию             |
| 46. | Минеральное масло для постановки ПЦР                                                                                                                                       | по требованию             |
| 47. | Вакутейнеры для забора крови с антикоагулянтом                                                                                                                             | по требованию             |
| 48. | Пробирки и стрипы 0,2 мл                                                                                                                                                   | по требованию             |
| 49. | Пробирки полипропиленовые 0,6 мл                                                                                                                                           | по требованию             |
| 50. | Пробирки полипропиленовые 1,5 мл                                                                                                                                           | по требованию             |
| 51. | Пробирки полипропиленовые 15 мл                                                                                                                                            | по требованию             |
| 52. | Пробирки полипропиленовые 50 мл                                                                                                                                            | по требованию             |
| 53. | Наконечники в штативах для микродозаторов переменного объема для молекулярно-биологических исследований на диапазон 0.5-10 мкл, 2-20 мкл, 20-200 мкл, 100-1000 мкл, 1-5 мл | по требованию             |
| 54. | Олигонуклеотиды                                                                                                                                                            | по требованию             |
| 55. | Кондиционер (или канальная система кондиционирования и очистки воздуха)                                                                                                    | в каждой рабочей зоне     |

|     |                                                                                              |               |
|-----|----------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|
| 56. | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов                                              | по требованию |
| 57. | Медицинский инструментарий (ножницы, пинцеты, шпатели и т.д.)                                | по требованию |
| 58. | Средства индивидуальной защиты (одноразовые халаты, перчатки, маски, бахилы, шапочки и т.д.) | по требованию |
| 59. | Средства дезинфекции                                                                         | по требованию |
| 60. | Аптечка медицинская                                                                          | 1             |
| 61. | Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией                                             | 1             |
| 62. | Емкость для дезинфекции инструментов и расходных материалов                                  | по требованию |

### 7. Стандарт оснащения манипуляционной (операционной)

| № п/п | Наименование оборудования (оснащения)                                      | Количество, штук        |
|-------|----------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 1.    | УЗ аппарат                                                                 | 1                       |
| 2.    | Многофункциональная кровать                                                | 1                       |
| 3.    | Наборы для трансабдоминальной пункции                                      | 1 для одной манипуляции |
| 4.    | Стол                                                                       | 1                       |
| 5.    | Стул                                                                       | 2                       |
| 6.    | Инвертированный микроскоп                                                  | 1                       |
| 7.    | Индивидуальная лампа освещения для врача, цитогенетика                     | 2                       |
| 8.    | Операционная лампа                                                         | 1                       |
| 9.    | Стол для хранения инструментария                                           | 1                       |
| 10.   | Стол для хранения стерильного инвентаря (с УФО)                            | 1                       |
| 11.   | Шкаф для хранения лекарственных средств                                    | 1                       |
| 12.   | Емкость для дезинфекции инструментария и расходных материалов              | по требованию           |
| 13.   | Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа                     | 1                       |
| 14.   | Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа                            | 1                       |
| 15.   | Термометр медицинский                                                      | 1                       |
| 16.   | Стетофонендоскоп                                                           | 1                       |
| 17.   | Тонометр для измерения артериального давления с манжетой для детей до года | 1                       |
| 18.   | Очки защитные                                                              | 1                       |
| 19.   | Источник бесперебойного питания                                            | 1                       |
| 20.   | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов                            | по требованию           |

### 8. Стандарт оснащения отделения пренатальной диагностики (за исключением манипуляционной (операционной), кабинета врача-акушера-гинеколога, кабинета ультразвуковой диагностики)

| № п/п | Наименование оборудования (оснащения)                                             | Количество, штук |
|-------|-----------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 1.    | Персональный компьютер                                                            | 1                |
| 2.    | Стол рабочий                                                                      | 2                |
| 3.    | Кресло рабочее                                                                    | 2                |
| 4.    | Стул                                                                              | 2                |
| 5.    | Автоматизированная система с программным обеспечением для пренатального скрининга | 1                |
| 6.    | Кондиционер                                                                       | 1                |
| 7.    | Шкаф для хранения медицинских документов                                          | 1                |
| 8.    | Лабораторный стол                                                                 | 2                |
| 9.    | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов                                   | 2                |
| 10.   | Холодильник                                                                       | 2                |
| 11.   | Холодильник с морозильной камерой                                                 | 1                |

### 9. Кабинет врача акушера-гинеколога по пренатальной диагностике

|     |                                                 |   |
|-----|-------------------------------------------------|---|
| 12. | Компьютер, доступ в Интернет                    | 1 |
| 13. | Стол рабочий                                    | 2 |
| 14. | Кресло рабочее                                  | 2 |
| 15. | Стул                                            | 4 |
| 16. | Кресло гинекологическое                         | 1 |
| 17. | Стол для инструментария                         | 1 |
| 18. | Шкаф для хранения медицинских документов        | 1 |
| 19. | Весы с ростомером                               | 1 |
| 20. | Кушетка                                         | 1 |
| 21. | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов | 1 |

### 10. Стандарт оснащения кабинета ультразвуковой диагностики

|     |                                                                             |   |
|-----|-----------------------------------------------------------------------------|---|
| 22. | Компьютер, доступ в интернет                                                | 1 |
| 23. | Стол рабочий                                                                | 2 |
| 24. | Кресло рабочее                                                              | 1 |
| 25. | Стул                                                                        | 2 |
| 26. | Кушетка                                                                     | 1 |
| 27. | Ультразвуковой аппарат (экспертного класса)                                 | 1 |
| 28. | Настольная лампа                                                            | 1 |
| 29. | Тонометр для измерения артериального давления с манжеткой для детей до года | 1 |
| 30. | Термометр медицинский                                                       | 1 |
| 31. | Сантиметровая лента                                                         | 1 |
| 32. | Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа                      | 1 |
| 33. | Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа                             | 1 |

|     |                                                 |               |
|-----|-------------------------------------------------|---------------|
| 34. | Ширма                                           | 1             |
| 35. | Стетфонендоскоп                                 | 1             |
| 36. | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов | 1             |
| 37. | Средства дезинфекции                            | по требованию |
| 38. | Аптечка медицинская                             | 1             |

**11. Стандарт оснащения помещения для приема образцов крови, мочи и другого биологического материала для лабораторной диагностики наследственных и (или) врожденных заболеваний**

| № п/п | Наименование оборудования (оснащения)           | Количество, штук |
|-------|-------------------------------------------------|------------------|
| 1.    | Стол рабочий                                    | 4                |
| 2.    | Кресло рабочее                                  | 2                |
| 3.    | Стул                                            | 2                |
| 4.    | Шкаф для хранения медицинских документов        | 1                |
| 5.    | Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов | 2                |
| 6.    | Холодильник                                     | 1                |