



ПРАВИТЕЛЬСТВО ЯМАЛО-НЕНЕЦКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА

ПОСТАНОВЛЕНИЕ

03 октября 2025 г. № 523-П

г. Салехард

Об утверждении региональной программы «Генетическое здоровье жителей Ямало-Ненецкого автономного округа»

В целях реализации национальных проектов «Продолжительная и активная жизнь» и «Семья» Правительство Ямало-Ненецкого автономного округа **постановляет**:

Утвердить прилагаемую региональную программу «Генетическое здоровье жителей Ямало-Ненецкого автономного округа».

Губернатор
Ямало-Ненецкого автономного округа



Д.А. Артюхов

УТВЕРЖДЕНА

постановлением Правительства
Ямало-Ненецкого автономного округа
от 03 октября 2025 г. № 523-П

РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА

«Генетическое здоровье жителей Ямало-Ненецкого автономного округа»

Сокращения:

Программа – региональная программа «Генетическое здоровье жителей Ямало-Ненецкого автономного округа»;

ЯНАО – Ямало-Ненецкий автономный округ;

департамент – департамент здравоохранения ЯНАО;

медицинские организации – медицинские организации, подведомственные департаменту;

WGS – полногеномное секвенирование (Whole Genome Sequencing);

ЗНО – злокачественные новообразования;

НОС – наследственные опухолевые синдромы;

НИПТ – неинвазивное пренатальное тестирование;

ХМА – хромосомный микроматричный анализ;

FFPE – ткань, фиксированная в формалине (Formalin-Fixed Paraffin-Embedded);

NGS – секвенирование нового поколения (Next Generation Sequencing);

AZF-регион – фактор азооспермии;

CFTR – ген, кодирующий муковисцидозный трансмембранный регулятор проводимости (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator).

I. Введение

Программа разработана и направлена на создание комплексной системы генетического скрининга и диагностики в ЯНАО с целью сохранения здоровья населения, в т.ч. профилактики реализации генетических рисков заболеваний и улучшения качества жизни населения.

Генетическое здоровье человека – это состояние здоровья человека, определяемое его генетическими особенностями и их влиянием на физическое, психическое и репродуктивное благополучие, а также на способность к адаптации к внешним условиям и стрессам.

Комплексная система генетического скрининга и диагностики объединяет молекулярно-генетические исследования, консультирование врачом-генетиком, персонализированные программы профилактики на основе выявленных генетических рисков, кабинет генетического здоровья и обеспечивает полный цикл медико-генетической помощи населению – от первичного выявления генетических рисков до долгосрочного сопровождения.

Результаты Программы внесут вклад в реализацию национальных целей, утвержденных Указом Президента Российской Федерации от 07 мая 2024 года № 309 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года и на перспективу до 2036 года», в том числе национальных проектов «Продолжительная и активная жизнь» и «Семья», за

счет увеличения рождаемости здоровых детей; увеличения ожидаемой продолжительности жизни и здоровой жизни граждан; снижения временной нетрудоспособности трудоспособного населения; повышения доли граждан, ведущих здоровый образ жизни; улучшения профилактики и раннего выявления онкологических и сердечно-сосудистых заболеваний.

В Программе четыре направления:

«Репродуктивное здоровье»;

«Генетическое здоровье медицинских работников»;

«Онкогенетика»;

«Персонализированная медицина».

Указанные направления предполагают реализацию Программы на следующих этапах жизни человека: рождение, взросление, планирование рождения детей, беременность и рождение детей, включая профилактику, диагностику и лечение заболеваний, сохранение профессионального здоровья.

II. Цель Программы

Обеспечение сохранения генетического здоровья жителей ЯНАО за счёт внедрения современных методов молекулярно-генетической диагностики и персонализированного подхода с целью снижения заболеваемости и улучшения качества жизни.

III. Срок реализации программы

Реализация Программы рассчитана на 3 года (2025 – 2027 годы).

IV. Задачи и мероприятия Программы

№ п/п	Задача	Мероприятие
1	2	3
«Репродуктивное здоровье»		
1.	Повышение эффективности выявления хромосомных и наследственных заболеваний в семьях	<p>1.1. проведение НИПТ беременным женщинам в группе риска хромосомных аномалий плода по результатам пренатального скрининга I триместра до 1:2500, включая группу высокого риска (до 1:100), а также всех беременных женщин, проживающих в сельских местностях, труднодоступных, отдаленных местностях в ЯНАО, беременных женщин, вставших на учет позже 14 недель беременности, и беременных женщин в возрасте 30 лет и старше</p> <p>1.2. выявление носительства моногенных наследственных заболеваний у супружеских пар с отягощенным анамнезом, планирующих рождение здорового ребенка, с помощью WGS</p> <p>1.3. выявление причин неразвивающихся</p>

1	2	3
		<p>беременностей, особенно при привычном невынашивании, с использованием ХМА</p> <p>1.4. выявление генетических причин мужского бесплодия путем определения микроделеций в AZF-регионе (Y-хромосомы), а также частых мутаций в гене CFTR</p> <p>1.5. прогнозирование случаев развития гемолитической болезни плода путем неинвазивного определения его резус-принадлежности</p> <p>1.6. совершенствование диагностики хромосомных и наследственных заболеваний у детей до 17 лет включительно, в том числе с орфанными заболеваниями</p>
«Генетическое здоровье медицинских работников»		
2.	Совершенствование профилактических мероприятий путем внедрения персонализированного подхода на основе генетических исследований	<p>2.1. WGS 200 врачам в год в возрасте до 45 лет включительно, заинтересованным в участии в проекте по развитию персонализированной медицины и проработавшим в ЯНАО более 1 года</p> <p>2.2. проведение анализа выявленных генетических рисков развития заболеваний у врачей и составление рекомендаций по улучшению их здоровья по результатам генетических исследований</p> <p>2.3. реализация персонализированных программ профилактики заболеваний для врачей с выявленными онкорисками, рисками моногенных сердечно-сосудистых заболеваний, сахарного диабета, а также при выявлении носительства наследственных заболеваний по результатам WGS</p>
«Онкогенетика»		
3.	Реализация комплексного подхода к диагностике, лечению и наблюдению пациентов с НОС и спорадическими формами онкологических заболеваний	<p>3.1. выявление генетических причин развития ЗНО при проведении WGS образцов крови пациентов с установленным диагнозом онкологического заболевания и их родственников путем проведения исследования на отдельные мутации для валидации выявленных генетических вариантов у пациентов и обследования их родственников I и/или II степени родства</p> <p>3.2. увеличение доли новообразований, выявленных на ранней стадии за счет</p>

1	2	3
		<p>выявления носительства патогенных генетических вариантов у родственников пациентов с диагностированными ЗНО</p> <p>3.3. расширенное исследование соматических генетических маркеров методом NGS в образцах опухолевой ткани (FFPE)</p>
«Персонализированная медицина»		
4.	Интеграция персонализированных подходов в систему оказания медицинской помощи жителям ЯНАО	<p>4.1. проведение мероприятий по информированию населения ЯНАО о генетических рисках и возможностях генетических исследований</p> <p>4.2. обучение врачей применению методов персонализированной медицины, интерпретации результатов WGS и других генетических тестов, профилактике генетических рисков, маршрутизации пациентов с выявленными рисками и назначению генетических исследований</p> <p>4.3. формирование и мониторинг реализации персонализированных программ профилактики генетических рисков</p> <p>4.4. проведение консультаций на базе кабинета генетического здоровья</p>

V. Перечень исследований, проводимых в рамках Программы

№ п/п	Исследование	Число исследований в год	Контингент обследуемых
1	2	3	4
«Репродуктивное здоровье»			
1.	НИПТ	3000 – 2025 год 3000 – 2026 год 3000 – 2027 год	беременные женщины в группе риска хромосомных аномалий плода по результатам пренатального скрининга I триместра до 1:2500, включая группу высокого риска (до 1:100), а также всех беременных женщин, проживающих в сельских местностях, труднодоступных, отдаленных местностях в ЯНАО, беременных женщин, вставших на учет позже 14 недель беременности, и беременных женщин в возрасте 30 лет и старше

1	2	3	4
2.	ХМА постнатальный	50 – 2025 год 50 – 2026 год 50 – 2027 год	пациенты с подозрением на микроструктурные и/или другие хромосомные аномалии, врожденными пороками развития, множественными стигмами дизэмбриогенеза, задержкой физического и психического развития, аутизмом или расстройствами аутистического спектра
3.	ХМА абортного материала	50 – 2025 год 50 – 2026 год 50 – 2027 год	абортный материал, полученный в результате самопроизвольного прерывания беременности, прерывания беременности по медицинским показаниям, в результате антенатальной гибели плода
4.	WGS для супружеских пар	20 – 2025 год 20 – 2026 год 20 – 2027 год	супружеские пары, планирующие беременность, с отягощенным репродуктивным анамнезом
5.	WGS для детей	40 – 2025 год 40 – 2026 год 40 – 2027 год	дети в возрасте до 17 лет включительно
6.	ПЦР/ альтерна- тивный метод для выявлений микроделеций в AZF-регионе и частых мутаций в гене CFTR	40 – 2025 год 40 – 2026 год 40 – 2027 год	мужчины с подозрением на бесплодие
7.	Неинвазивное определение резус-фактора плода	120 – 2025 год 120 – 2026 год 120 – 2027 год	резус-отрицательные беременные пациентки при неизвестной или резус-положительной принадлежности супруга
«Генетическое здоровье медицинских работников»			
8.	WGS для врачей	200 – 2025 год 200 – 2026 год 200 – 2027 год	врачи в возрасте до 45 лет включительно, проработавшие в ЯНАО более 1 года
«Онкогенетика»			
9.	WGS для пациентов с подозрением на НОС	190 – 2025 год 180 – 2026 год 180 – 2027 год	пациенты с установленным диагнозом онкологического заболевания и подозрением на НОС
10.	Таргетное исследование (в т.ч. по Сэнгеру) для валидации	120 – 2025 год 120 – 2026 год 120 – 2027 год	пациенты с установленным диагнозом онкологического заболевания и выявленными генетическими вариантами, ассоциированными с НОС, их

1	2	3	4
	выявленных генетических вариантов у пациентов и обследования их родственников		родственники I и/или II степени родства
11.	Расширенное исследование соматических генетических маркеров методом NGS в образцах FFPE	10 – 2025 год 20 – 2026 год 20 – 2027 год	пациенты с установленным онкологическим заболеванием при наличии: отдаленных метастазов на момент диагностики ЗНО, или прогрессирования заболевания после ранее проведенного лечения (отсутствие эффекта от проводимого лечения), и/или ЗНО невыявленной первичной локализации
«Персонализированная медицина»			
12.	Проведение консультаций на базе кабинета генетического здоровья	по запросу	пациенты с семейным анамнезом многофакторной патологии, с симптомами заболевания с неясной этиологией, планирующие деторождение, пациенты с результатами генетических исследований, здоровые пациенты, заинтересованные в профилактике многофакторных заболеваний

VI. Критерии эффективности Программы

№ п/п	Направление Программы	Клиническая эффективность*
1	2	3
1.	«Репродуктивное здоровье»	1) охват НИПТ до 50% беременных женщин; 2) повышение эффективности пренатального скрининга на 30%; 3) снижение числа детей с установленным диагнозом синдрома Дауна более чем на 40%; 4) повышение эффективности диагностики наследственных заболеваний
2.	«Генетическое здоровье медицинских работников»	1) снижение заболеваемости с временной утратой трудоспособности в 2 раза; 2) повышение доли диагностированных онкологических заболеваний на ранней стадии до 75% у носителей мутаций, ассоциированных с наследственными опухолевыми синдромами; 3) снижение риска сердечно-сосудистых катастроф (инфаркт миокарда, инсульт,

1	2	3
		внезапная сердечная смерть) в 4 раза; 4) увеличение числа медицинских работников, ведущих здоровый образ жизни, на 30%
3.	«Онкогенетика»	1) выявляемость НОС не менее 12% среди онкопациентов с подозрением на наследственный характер заболевания; 2) увеличение охвата родственников онкобольных I и/или II степени родства таргетным тестированием до 100%; 3) повышение выявляемости онкологических заболеваний на ранней стадии до 75% у родственников онкобольных – носителей мутаций, ассоциированных с НОС
4.	«Персонализированная медицина»	1) обучено не менее 100 врачей применению методов персонализированной медицины, интерпретации результатов WGS и других генетических тестов, профилактике генетических рисков, маршрутизации пациентов с выявленными рисками и назначению генетических исследований; 2) проведено не менее 3 мероприятий по информированию населения ЯНАО о генетических рисках и возможностях генетических исследований; 3) формирование и мониторинг реализации персонализированных программ профилактики генетических рисков

* Согласно результатам ранее проведенных научно-исследовательских работ и экспертной оценке.

VII. Оценка социальной и медико-экономической эффективности Программы и ее вклада в достижение национальных целей

1. Опрос обследуемых после прохождения генетического тестирования с целью анализа удовлетворенности результатами исследований и приверженности к выполнению персонализированных программ.

2. Расчет медико-экономической эффективности с учетом прямых и косвенных затрат для работодателя и государства.

3. Оценка вклада Программы в национальные проекты, утвержденные Указом Президента Российской Федерации от 07 мая 2024 года № 309 «О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года и на перспективу до 2036 года», за счет увеличения ожидаемой продолжительности жизни и снижения продолжительности временной нетрудоспособности граждан в трудоспособном возрасте.