



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ КРЫМ

**ПРИКАЗ**

от « 06 » 03 2026 года

№ 477

г. Симферополь

Об обследовании пациентов  
и их маршрутизации  
на проведение  
репродуктивной терапии  
с применением преимплантационного  
генетического тестирования

Во исполнение пункта 3 перечня поручений Президента Российской Федерации по вопросам развития генетических технологий от 15 февраля 2026 года № Пр-325 в соответствии с методическими рекомендациями Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10.02.2026 «Проведение перимаплантационного генетического тестирования на моногенные заболевания (ПГТ-М) и преимплантационного генетического тестирования на хромосомные структурные перестройки (ПГТ-СП), с Положением о Министерстве здравоохранения Республики Крым, утвержденным постановлением Совета министров Республики Крым от 27 июня 2014 года № 149 (с изменениями) для проведения репродуктивной терапии пациентам с использованием предимплантационного генетического тестирования эмбриона на моногенные заболевания и на структурные хромосомные перестройки (ПГТ-М, ПГТ-СП)

**ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Утвердить Маршрутизацию пациентов на проведение репродуктивной терапии с применением преимплантационного генетического тестирования согласно приложению к настоящему приказу.
2. Главному врачу ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница им. Н.А. Семашко»:
  - 2.1. Обеспечить организацию проведения молекулярно-генетического обследования родителей и других членов семьи при выявлении наследственного заболевания у новорожденного при проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга.
  - 2.2. При подтверждении наличия наследственного заболевания в семье обеспечить предоставление заключение врача – генетика, врача акушера-гинеколога для направления на проведение вспомогательных

репродуктивных технологий с преимплантационным генетическим тестированием эмбриона на моногенные заболевания (ПГД-М).

2.3. Продолжить проведение в Медико-генетическом центре ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» цитогенетического исследования будущих родителей. При выявлении у одного из родителей (у обоих родителей) сбалансированных хромосомных перестроек обеспечить предоставление заключения врача – генетика, врача акушера-гинеколога для направления на проведение вспомогательных репродуктивных технологий с преимплантационным тестированием эмбриона на хромосомные структурные перестройки (ПГТ -СП).

2.4. Предоставить расчеты для обеспечения организации проведения молекулярно-генетического обследования родителей и других членов семьи при выявлении наследственного заболевания у новорожденного при проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга

в срок до 10.03.2026 года

3. Заместителю министра здравоохранения Республики Крым Сафоновой Е.Л. предусмотреть финансовое обеспечение в пределах бюджетных ассигнований, предусмотренных в бюджете Республики Крым на 2026 финансовый год Министерству здравоохранения Республики Крым для обеспечения проведения молекулярно-генетического обследования родителей и других членов семьи при выявлении наследственного заболевания у новорожденного при проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга согласно предоставленным расчетам администрацией ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко»

в срок до 16.03.2026 года.

4. Руководителям медицинских организаций, отнесенных к ведению Министерства здравоохранения Республики Крым, обеспечить выполнение маршрутизации пациентов на проведение репродуктивной терапии с применением преимплантационного генетического тестирования согласно приложению к настоящему приказу.

5. Руководителям медицинских организаций, имеющую лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающей выполнение работ по акушерству и гинекологии (использованию ВРТ) и участвующих в реализации программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Республике Крым обеспечить выполнение Маршрутизации пациентов на проведение репродуктивной терапии с применением преимплантационного генетического тестирования согласно приложения к настоящему приказу.

6. Главным внештатным специалистам Министерства здравоохранения Республики Крым по репродуктивному здоровью и медицинской генетике обеспечить мониторинг пациентов обследованных и направленных на проведение репродуктивной терапии с применением преимплантационного генетического тестирования эмбриона на моногенные заболевания и на структурные хромосомные перестройки и оказание организационно-методической помощи.

7. Контроль за исполнением приказа возложить на заместителя министра Лясковского А.И.

Министр

A handwritten signature in black ink, consisting of a large, rounded initial 'A' followed by a vertical stroke and a small flourish at the top.

А. Натаров

## **Маршрутизация пациентов на проведение репродуктивной терапии с применением преимплантационного генетического тестирования**

1. Проведение обследования и направление пациентов в медицинские организации, имеющие лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающей выполнение работ по акушерству и гинекологии (использованию ВРТ) и участвующих в реализации программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Республике Крым, на лечение методами вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ) в соответствии с порядком использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению, утвержденных приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 31.07.2020г. №803н, а также Клиническими рекомендациями Министерства здравоохранения Российской Федерации «Женское бесплодие» и «Мужское бесплодие» осуществляется в медицинских организациях, подведомственных Министерству здравоохранения Республики Крым, и оказывающих медицинскую помощь по профилю «акушерство и гинекология».

2. Показания для проведения репродуктивной терапии ВРТ с использованием предимплантационного генетического тестирования эмбриона на моногенные заболевания и на структурные хромосомные перестройки (ПГТ-М и ПГТ-СП) пациентам с высоким риском передачи наследственной патологии вне зависимости от статуса фертильности и акушерского анамнеза определяет врач-генетик Медико-генетического центра ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» согласно приложению №1 к маршрутизации и направляет пациента к врачу акушеру-гинекологу консультативно-диагностического центра структурного подразделения – Перинатальный центр ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» для проведения консультации.

3. Врач акушер-гинеколог женской консультации (поликлиники), к которой прикреплен пациент, при отсутствии ограничений и противопоказаний, на основании заключения врача -генетика Медико-генетического центра ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко», врача акушера-гинеколога консультативно-диагностического центра структурного подразделения – Перинатальный центр ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко» выдает направление (форма 057/у) на проведение базовой программы экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) в рамках программы обязательного медицинского страхования с дополнительным указанием необходимости проведения преимплантационного генетического

тестирования на моногенные заболевания (далее – ПГТ-М) и преимплантационного генетического тестирования на хромосомные структурные перестройки (далее - ПГТ – СП) в медицинскую организацию, имеющую лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающей выполнение работ по акушерству и гинекологии (использованию ВРТ) и участвующую в реализации программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Республике Крым.

4. В случае направления пациентов на лечение методами ВРТ в медицинские организации, имеющие лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающей выполнение работ по акушерству и гинекологии (использованию ВРТ), за пределами Республики Крым лечащим врачом медицинской организации, в которой наблюдается пациентка, при формировании документов и направления в обязательном порядке указывать наименование медицинской организации, в которую пациенты направляются для лечения, с предварительной консультацией пациентки в консультативно-диагностическом центре структурного подразделения – Перинатальный центр ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им. Н.А. Семашко с внесением информации в регистр пациентов главного внештатного специалиста по репродуктивному здоровью Министерства здравоохранения Республики Крым путем направления в ГБУ РК «Крымский медицинский информационно-аналитический центр» по закрытому каналу.

5. Медицинская организация, в которую выдано направление на проведение базовой программы ЭКО, проводит лечение пациентки согласно действующим клиническим и методическим рекомендациям, где дополнительно проводит процедуру биопсии эмбрионов для ПГТ-М или ПГТ-СП, обеспечивает транспортировку биоматериала эмбрионов, с выдачей направления (форма 057/у), с приложением результатов медико-генетического обследования будущих родителей, плодов от предыдущих беременностей и детей (при наличии, в том числе умерших), иных родственников (при необходимости) в медицинские организации (лаборатории), указанные в Приложении №2 к маршрутизации.

6. После получения заключения по выявлению/исключению иксомой моногенной или структурной хромосомной патологии в биоптате эмбрионов на основании заключения консилиума, в том числе с применением телемедицинских технологий, в медицинской организации, имеющей лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающей выполнение работ по акушерству и гинекологии (использованию ВРТ) и участвующей в реализации программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в Республике Крым, проводится размораживание рекомендованного к переносу эмбриона и перенос такого эмбриона пациентке.

7. При наступлении беременности пациентке рекомендовано проведение инвазивной пренатальной диагностики с целью подтверждения полученных в ходе ПГТ-М и ПГТ-СП данных.

Приложение №1 к Маршрутизации  
пациентов  
на проведение репродуктивной  
терапии  
с применением  
преимплантационного  
генетического тестирования

**Перечень заболеваний, при которых проводится ПГТ-М**

№	Наименование заболевания (группы заболеваний) по МКБ-10	Код МКБ-10	Наименование заболевания
1.	Врожденный гипотиреоз с диффузным зобом	E03.0	Врожденный гипотиреоз
2.	Врожденный гипотиреоз без зоба	E03.1	
3.	Врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов	E25.0	Адреногенитальный синдром
4.	Адреногенитальное нарушение неуточненное	E25.9	
5.	Нарушения обмена галактозы	E74.2	Галактоземия
6.	Кистозный фиброз с легочными проявлениями	E84.0	Муковисцидоз
7.	Кистозный фиброз с кишечными проявлениями	E84.1	
8.	Кистозный фиброз с другими проявлениями	E84.8	
9.	Кистозный фиброз неуточненный	E84.9	
10.	Классическая фенилкетонурия	E70.0	Фенилкетонурия
11.	Другие гиперфенилаланинемии	E70.1	
12.	Нейросенсорная потеря слуха двусторонняя	H90.3	Нейросенсорная тугоухость
13.	Недостаточность уточненных витаминов группы В	E53.8	Дефицит биотинидазы
14.	Недостаточность уточненных витаминов группы В	E53.8	Недостаточность голокарбоксилазы синтетазы
15.	Другие гиперфенилаланинемии	E70.1	Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина)
16.	Другие гиперфенилаланинемии	E70.1	Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерин)
17.	Нарушения обмена тирозина	E70.2	Тирозинемия
18.	Другие нарушения обмена ароматических аминокислот	E70.8	Дефицит декарбоксилазы ароматических L-аминокислот (AADC)
19.	Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	Болезнь с запахом кленового сиропа мочи
20.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	Пропионовая ацидемия

21.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность)
22.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А)
23.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В)
24.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы)

25.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С)
26.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D)
27.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	Изовалериановая ацидемия
28.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность
29.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	Бета-кетотиолазная недостаточность
30.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Первичная карнитиновая недостаточность
31.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность
32.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность
33.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность
34.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Недостаточность митохондриального трифункционального белка
35.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Недостаточность карнитинпальмитойлтрансферазы тип I
36.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Недостаточность карнитин/пальмитойлтрансферазы, тип II
37.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы
38.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	X-сцепленная адренолейкодистрофия
39.	Нарушения обмена серосодержащих аминокислот	E72.1	Гомоцистинурия
40.	Нарушения обмена цикла мочевины	E72.2	Цитруллинемия тип I
41.	Нарушения обмена цикла мочевины	E72.2	Аргиназная недостаточность
42.	Нарушения обмена лизина и гидроксилизина	E72.3	Глутаровая ацидемия, тип I
43.	Нарушения обмена лизина и гидроксилизина	E72.3	Глутаровая ацидемия, тип II

44.	Детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана]	G12.0	Спинальная мышечная атрофия
45.	Другие наследственные спинальные мышечные атрофии	G12.1	
46.	Иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител	D80	Первичные иммунодефициты
47.	Комбинированные иммунодефициты	D81	
48.	Иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами	D82	
49.	Другие иммунодефициты	D84	

Приложение №2 к Маршрутизации  
пациентов  
на проведение репродуктивной  
терапии  
с применением  
преимплантационного  
генетического тестирования

**Перечень медицинских организаций, подведомственных  
федеральным органам исполнительной власти и исполнительным  
органам субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья, в  
которые медицинскими организациями субъектов Российской  
Федерации обеспечивается направление материала для проведения  
преимплантационного генетического тестирования эмбриона на  
моногенные заболевания и на структурные хромосомные перестройки  
(ПГТ-М, ПГТ-СП)**

**I. Медицинские организации, подведомственные федеральным органам  
исполнительной власти**

1. Федеральное государственное автономное учреждение  
«Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва.

2. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение  
«Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской  
академии наук», г. Томск.

3. Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А.  
Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Санкт-  
Петербург.

4. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение  
«Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и  
репродукто-логии имени Д.О. Отта», г. Санкт-Петербург.

5. Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Национальный медицинский исследовательский центр акушерства,  
гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва.

6. Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования «Уральский государственный  
медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской  
Федерации, г. Екатеринбург.

## **II. Медицинские организации, подведомственные исполнительным органам субъектов Российской Федерации**

1. Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Городская больница № 40 Курортного района», г. Санкт-Петербург.

2. Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Новосибирской области «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции», г. Новосибирск.

3. Государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», г. Екатеринбург.

4. Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республиканский медико-генетический центр, г. Уфа.

5. Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы «Городская клиническая больница имени С.С. Юдина Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва