**НАРЕДБА № 26 ОТ 14 ЮНИ 2007 Г. ЗА ПРЕДОСТАВЯНЕ НА АКУШЕРСКА ПОМОЩ НА ЗДРАВНО НЕОСИГУРЕНИ ЖЕНИ И ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ ИЗВЪН ОБХВАТА НА ЗАДЪЛЖИТЕЛНОТО ЗДРАВНО ОСИГУРЯВАНЕ НА ДЕЦА И БРЕМЕННИ ЖЕНИ**

*В сила от 01.01.2007 г.*

*Издадена от министъра на здравеопазването*

*Обн. ДВ. бр.51 от 26 юни 2007г., изм. и доп. ДВ. бр.100 от 15 декември 2012г., изм. и доп. ДВ. бр.9 от 31 януари 2014г., доп. ДВ. бр.103 от 30 декември 2015г., доп. ДВ. бр.82 от 1 октомври 2021г., изм. и доп. ДВ. бр.69 от 26 август 2022г.*

**Раздел I.  
Общи положения**

Чл. 1. С тази наредба се определят:

1. обхватът и редът на предоставяне на медицински услуги, свързани с акушерска помощ, на здравно неосигурените жени;

2. условията и редът за извършване на изследвания извън обхвата на задължителното здравно осигуряване на деца и бременни жени с китове, реактиви и консумативи, осигурени от Министерството на здравеопазването;

3. (нова - ДВ, бр. 100 от 2012 г., в сила от 01.01.2013 г., изм. - ДВ, бр. 69 от 2022 г., в сила от 01.01.2023 г.) редът за извършване и обхватът на профилактичните прегледи и изследвания по време на бременността на здравнонеосигурените жени.

***Редакция към ДВ, бр. 100 от 15 Декември 2012 г.***

*Чл. 1. С тази наредба се определят:*

*1. обхватът и редът на предоставяне на медицински услуги, свързани с акушерска помощ, на здравно неосигурените жени;*

*2. условията и редът за извършване на изследвания извън обхвата на задължителното здравно осигуряване на деца и бременни жени с китове, реактиви и консумативи, осигурени от Министерството на здравеопазването;*

*3. (нова - ДВ, бр. 100 от 2012 г., в сила от 01.01.2013 г.) редът за извършване и обхватът на един профилактичен преглед по време на бременността на здравнонеосигурените жени.*

**Раздел II.  
Обхват и ред за предоставяне на медицинските услуги, свързани с акушерска помощ**

Чл. 2. (Изм. - ДВ, бр. 69 от 2022 г., в сила от 01.01.2023 г.) (1) Обхватът на медицинските услуги, свързани с акушерска помощ на здравнонеосигурени жени, включва оказването на болнична медицинска помощ по клинична пътека № 005 "Раждане" и клинична пътека № 001 "Стационарни грижи при бременност с повишен риск".

(2) Оказване на болнична медицинска помощ по клинична пътека № 001 "Стационарни грижи при бременност с повишен риск" по реда на тази наредба може да се осъществява до два пъти в срока на бременността.

***Редакция към ДВ, бр. 51 от 26 Юни 2007 г.***

*Чл. 2. Обхватът на медицинските услуги, свързани с акушерска помощ на здравно неосигурени жени, включва услугите, посочени в клиничната пътека № 141 "Раждане, независимо от срока на бременността, предлежанието на плода и начина на родоразрешение".*

Чл. 3. Медицинските услуги, свързани с акушерска помощ на здравно неосигурени жени, се оказват от лечебни заведения за болнична помощ, които:

1. имат разрешение, издадено по реда на чл. 48 от Закона за лечебните заведения, да осъществяват родилна помощ;

2. (изм. - ДВ, бр. 69 от 2022 г., в сила от 01.01.2023 г.) са сключили договор с Националната здравноосигурителна каса (НЗОК) за оказване на болнична помощ по клиничнa пътекa № 005 "Раждане" и клинична пътека № 001 "Стационарни грижи при бременност с повишен риск".

***Редакция към ДВ, бр. 51 от 26 Юни 2007 г.***

*Чл. 3. Медицинските услуги, свързани с акушерска помощ на здравно неосигурени жени, се оказват от лечебни заведения за болнична помощ, които:*

*1. имат разрешение, издадено по реда на чл. 48 от Закона за лечебните заведения, да осъществяват родилна помощ;*

*2. са сключили договор с Националната здравноосигурителна каса (НЗОК) за оказване на болнична помощ по клинична пътека № 141 "Раждане, независимо от срока на бременността, предлежанието на плода и начина на родоразрешение".*

Чл. 4. (1) (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Условията и редът за оказване на медицинските услуги, свързани с акушерска помощ на здравно неосигурени жени, се определят в договорите по чл. 3, т. 2.

(2) В договорите по чл. 3, т. 2 се определя и заплащане на лечебните заведения за предоставени медицински услуги, свързани с акушерска помощ на здравно неосигурени жени.

Чл. 5. Здравно неосигурените жени имат право свободно да избират лечебно заведение по чл. 3 на територията на цялата страна.

Чл. 6. (1) (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Всеки лекар от лечебните заведения за извънболнична и болнична помощ може да насочи неосигурените жени, за да им бъдат оказани медицински услуги, свързани с акушерска помощ, с направление за хоспитализация (бл. МЗ - НЗОК № 7).

(2) Лечебните заведения за болнична помощ, от които неосигурените жени са потърсили медицински услуги, свързани с акушерска помощ, които по обективни причини не могат да осигурят необходимия обем диагностични и лечебни дейности, осигуряват своевременно превеждане на пациента в най-близкото лечебно заведение за болнична помощ, което може да осъществи тези дейности.

(3) В случая по ал. 2 превеждащото лечебно заведение прилага всички налични медицински документи за извършените диагностични и терапевтични дейности.

**Раздел III.  
Условия и ред за изследване на бременни жени и деца с китове, реактиви и консумативи, осигурени от Министерството на здравеопазването**

Чл. 7. (1) (Доп. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Министерството на здравеопазването осигурява извън обхвата на задължителното здравно осигуряване извършването на изследвания на всички новородени деца за фенилкетонурия, вродена надбъбречнокорова хиперплазия и вроден хипотиреоидизъм.

(2) Министерството на здравеопазването осигурява извън обхвата на задължителното здравно осигуряване извършването на изследвания:

1. (доп. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) на бременни жени за оценка на риска от раждане на дете с болест на Даун, други анеуплоидии, спина бифида, аненцефалия и тежък дефект на коремната стена;

2. на бременни жени и при необходимост на биологичните бащи при висок риск от раждане на дете с генетична болест;

3. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) на бременни жени и биологичните бащи при предхождащи репродуктивни проблеми (спонтанни аборти и/или мъртвораждания), както и на двойки преди "ин витро" процедури и при безплодие, за оценка на генетичен риск.

(3) (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Министерството на здравеопазването осигурява извън обхвата на задължителното здравно осигуряване извършването на изследвания на деца и възрастни (при необходимост на родственици) при клинични данни и съмнение за генетична болест или предразположеност.

(4) Генетичните заболявания (хромозомни и наследствени) по ал. 2, т. 2 и 3 и по ал. 3 са посочени в приложения № 1, 2 и 3.

Чл. 8. (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Изследванията по чл. 7 се извършват при спазване на изискванията по чл. 139, 141, 142 и 143 от Закона за здравето.

Чл. 9. (Изм. - ДВ, бр. 69 от 2022 г., в сила от 01.01.2023 г.) Необходимите китове, реактиви и консумативи за изследванията по чл. 7 се осигуряват със средства от държавния бюджет и се предоставят на лечебните заведения и медицинските факултети по приложение № 4.

***Редакция към ДВ, бр. 51 от 26 Юни 2007 г.***

*Чл. 9. Необходимите китове, реактиви и консумативи за изследванията по чл. 7 се осигуряват със средства от републиканския бюджет и се предоставят на лечебните заведения и медицинските факултети по приложение № 4.*

Чл. 10. (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) (1) Кръв за изследване на новородени деца за заболяванията по чл. 7, ал. 1 се взема в родилните или неонатологичните отделения на лечебните заведения, в които са родени децата.

(2) Кръвта за изследване се взема съгласно изискванията по приложение № 5.

(3) Лечебното заведение, в което е взета кръвта, я изпраща незабавно в "Специализирана болница за активно лечение по детски болести" - ЕАД, София ("СБАЛДБ" - ЕАД, София), за регистрация и изследване за вроден хипотиреоидизъм и вродена надбъбречнокорова хиперплазия.

(4) До четвъртия ден от получаването им "СБАЛДБ" - ЕАД, София, изпраща кръвните проби на "СБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София, за изследване за фенилкетонурия.

(5) Резултатите от извършените изследвания при новородени деца с данни за вроден хипотиреоидизъм, вродена надбъбречнокорова хиперплазия или фенилкетонурия, придружени с писмени указания за поведение, се съобщават незабавно на лечебното заведение, в което е взета кръвта, както и на посочен от родителите адрес.

(6) Лечебните заведения, получили резултат по ал. 5, са длъжни незабавно да обезпечат изпълнението на изисканите от скрининговата лаборатория дейности: съдействие при издирването на детето, информиране на родителите относно необходимостта от контролни изследвания, клиничен преглед, обезпечаване на биологичен материал за потвърдителни изследвания и изпращането му с експресен куриер до скрининг лабораторията. Отговорност на скрининговата лаборатория е да потвърди или отхвърли съмнението за съответното заболяване. Децата с високостепенно съмнение се насочват за диагностика и лечение към "СБАЛДБ" - ЕАД, София.

(7) Контролните проби за потвърждаване (втора филтърна бланка и/или друг биологичен материал) се изпращат на "СБАЛДБ" - ЕАД, София, при съмнение за вроден хипотиреоидизъм и вродена надбъбречнокорова хиперплазия и на СБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, при съмнение за фенилкетонурия или друго вродено метаболитно нарушение.

(8) Филтърните бланки от неонаталния скрининг, както и тези от контрол на лечение се съхраняват минимум 5 години.

Чл. 11. (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) (1) (Доп. - ДВ, бр. 82 от 2021 г.) Изследванията на бременните жени за оценка на риска от раждане на дете с най-чести хромозомни болести се извършват след насочване от лекаря, установил бременността, от 11-ата до 13-ата плюс 6 дни гестационна седмица на бременността и/или от 15-ата до 19-ата гестационна седмица на бременността, а за спина бифида, аненцефалия и тежък дефект на коремната стена - между 15-ата и 19-ата гестационна седмица на бременността при спазване на изискванията по приложение № 6.

(2) Изследванията се извършват в генетични лаборатории на лечебните заведения и медицинските факултети по приложение № 4.

Чл. 12. (1) (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) За оценка на генетичните рискове при бременни жени по чл. 7, ал. 2, т. 2 и 3 лекарят, установил бременността, попълва въпросника по приложение № 7 и при наличие на риск (отговор ДА) насочва бременната към кабинет за медико-генетична консултация.

(2) (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Изследванията на бременни жени с доказан повишен риск за раждане на дете с генетична болест по чл. 7, ал. 2, т. 2 се извършват в генетични лаборатории на лечебните заведения и медицинските факултети по приложение № 4 при спазване на изискванията по приложения № 8 и № 9.

Чл. 13. (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Изследванията по чл. 7, ал. 2, т. 3 се извършват в генетични лаборатории на лечебните заведения и медицинските факултети по приложение № 4.

Чл. 14. (1) (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Изследванията на деца (при необходимост - на родителите им) при клинична диагноза на генетична болест по чл. 7, ал. 3 се извършват в генетични лаборатории на лечебните заведения и медицинските факултети по приложение № 4.

(2) Изследванията по ал. 1 се извършват при спазване на изискванията по приложение № 10.

Чл. 15. (1) (Доп. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) За получаване на необходимите китове, реактиви и консумативи лечебните заведения и медицинските факултети към съответните университети по приложение № 4 изготвят заявки по образец (приложение № 11).

(2) (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Заявките по ал. 1 се изготвят един път годишно и се изпращат на хартиен и електронен носител в Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София, до първи октомври на годината, предхождаща периода на заявката.

(3) (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София, изготвя обобщена заявка по образец (приложение № 12) и я представя в Министерството на здравеопазването до петнадесети октомври на годината, предхождаща периода на заявката, на хартиен и електронен носител. Към обобщената заявка се прилагат и заявките по ал. 1 на хартиен носител.

(4) Заявките за количества китове, реактиви и консумативи, по-големи от 10 % в сравнение с предходния период, се аргументират писмено, като се представят поименно всички изследвани пациенти и съответните количества изразходвани китове, реактиви и консумативи.

Чл. 16. (1) За получените и изразходвани количества китове, реактиви и консумативи лечебните заведения и медицинските факултети към съответните университети изготвят отчети по образец (приложение № 13).

(2) (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Отчетите по ал. 1 се изготвят два пъти годишно и се изпращат на хартиен и електронен носител в Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София, до 1-во число на месеца, предхождащ периода, за който се изготвя заявката.

(3) (Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София, изготвя обобщен отчет по образец (приложение № 14) и го представя в Министерството на здравеопазването до 10-о число на месеца, предхождащ периода, за който се изготвя заявката, на хартиен и електронен носител. Към обобщения отчет се прилагат и отчетите по ал. 1 на хартиен носител.

Чл. 17. Заявките по чл. 15 и отчетите по чл. 16 се съхраняват в лечебното заведение или медицинския факултет към съответния университет за срок 5 години.

Чл. 18. (Доп. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Въз основа на заявките по чл. 15 и отчетите по чл. 16 Министерството на здравеопазването разпределя или преразпределя китовете, реактивите и консумативите до лечебните заведения и медицинските факултети към съответните университети, направили заявките, в рамките на договорените за годината количества.

**Раздел IV.  
(Нов - ДВ, бр. 100 от 2012 г., в сила от 01.01.2013 г.)**

Чл. 19. (Нов - ДВ, бр. 100 от 2012 г., в сила от 01.01.2013 г., изм. - ДВ, бр. 69 от 2022 г., в сила от 01.01.2023 г.) (1) Министерството на здраве­опазването осигурява извън обхвата на задължителното здравно осигуряване до четири профилактични прегледа през времето на бременността на всяка здравнонеосигурена жена по вид и брой, определени в приложение № 15.

(2) Профилактичните прегледи и изследвания при неосигурената бременна включват:

1. дейности, извършвани от специалист по акушерство и гинекология: анамнеза, оценка на рискови фактори, определяне вероятния термин на раждане, измерване на артериално кръвно налягане, антропометрия с външна пелвиметрия, гинекологичен преглед, изследване на детски сърдечни тонове, ако срокът на възрастта го позволява, акушерска ехография, интерпретация на изследванията;

2. извършване на изследвания - ПКК, СУЕ, кръвна захар, урина - седимент, уробилиноген, глюкоза, кетони, албумин, изследване за сифилис, еднократно изследване за хепатит В (HbS Ag), а при съгласие на пациентката - и за HIV; микробиологично изследване на влагалищен секрет, определяне на кръвна група и Rh фактор.

(3) Прегледите и изследванията се извършват от лечебни заведения за специализирана извънболнична медицинска помощ по акушерство и гинекология и от медико-диагностични лаборатории - самостоятелни или в структурата на лечебни заведения за извънболнична помощ.

(4) Здравнонеосигурената жена има право свободно да избере лечебното заведение по ал. 3.

(5) Лекарят, който извършва профилактичните прегледи на неосигурената бременна, задължително ѝ представя план за последващите действия по проследяване на бременността ѝ и я уведомява за дейностите, които не са включени в извършваните от него прегледи и съответно не попадат в обхвата на дейностите, на които тя има право по тази наредба като неосигурено лице.

(6) Условията и редът за предоставяне на медицинските дейности по ал. 2 и за заплащането им на лечебните заведения се уреждат по реда на чл. 4.

***Редакция към ДВ, бр. 100 от 15 Декември 2012 г.***

*Чл. 19. (Нов - ДВ, бр. 100 от 2012 г., в сила от 01.01.2013 г.) (1) Министерството на здравеопазването осигурява извън обхвата на задължителното здравно осигуряване по един профилактичен преглед през времето на бременността на всяка здравнонеосигурена жена.*

*(2) Профилактичният преглед при неосигурената бременна включва:*

*1. дейности, извършвани от специалист по акушерство и гинекология: анамнеза, оценка на рискови фактори, определяне вероятния термин на раждане, измерване на артериално кръвно налягане, антропометрия с външна пелвиметрия, гинекологичен преглед, изследване на детски сърдечни тонове, ако срокът на възрастта го позволява, ехография, интерпретация на изследванията;*

*2. извършване на изследвания – ПКК, кръвна захар, урина – седимент, глюкоза, албумин, изследване за сифилис, изследване за хепатит В (HbS Ag); микробиологично изследване на влагалищен секрет.*

*(3) Прегледите и изследванията се извършват от лечебни заведения за специализирана извънболнична медицинска помощ по акушерство и гинекология и от медико-диагностични лаборатории – самостоятелни или в структурата на лечебни заведения за извънболнична помощ.*

*(4) Здравнонеосигурената жена има право свободно да избере лечебното заведение по ал. 3.*

*(5) Лекарят, който извършва профилактичния преглед на неосигурената бременна, задължително й представя план за последващите действия по проследяване на бременността й и я уведомява, че те не са включени в извършвания от него преглед и съответно не попадат в обхвата на дейностите, на които тя има право по тази наредба като неосигурено лице.*

*(6) Условията и редът за предоставяне на медицинските дейности по ал. 2 и за заплащането им на лечебните заведения се уреждат по реда на чл. 4.*

**Допълнителни разпоредби**

§ 1. По смисъла на тази наредба:

1. "новородено дете" е детето в периода от първия до 28-ия ден от раждането си;

2. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) "генетична болест" е заболяване, причинено от патологично изменение в генома на индивида.

§ 2. (Отм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

**Заключителни разпоредби**

§ 3. (Изм. - ДВ, бр. 69 от 2022 г., в сила от 01.01.2023 г.) Наредбата се издава на основание чл. 82, ал. 1, т. 2 и 8, ал. 5 и чл. 127, ал. 2, т. 5 от Закона за здравето и влиза в сила от 1.I.2007 г.

***Редакция към ДВ, бр. 51 от 26 Юни 2007 г.***

*§ 3. Наредбата се издава на основание чл. 82, ал. 1, т. 2 и 8, ал. 3 и 5 и чл. 127, ал. 2, т. 5 от Закона за здравето и влиза в сила от 1.I.2007 г.*

§ 4. Указания по прилагането на наредбата дава министърът на здравеопазването.

§ 5. (Доп. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Контролът по изпълнение на наредбата се възлага на министъра на здравеопазването и на ръководителите на лечебните заведения и медицинските факултети по приложение № 4, а по раздел II - и на директора на Националната здравноосигурителна каса.

**Заключителни разпоредби  
КЪМ НАРЕДБА ЗА ИЗМЕНЕНИЕ И ДОПЪЛНЕНИЕ НА НАРЕДБА № 40 ОТ 2004 Г. ЗА ОПРЕДЕЛЯНЕ НА ОСНОВНИЯ ПАКЕТ ОТ ЗДРАВНИ ДЕЙНОСТИ, ГАРАНТИРАН ОТ БЮДЖЕТА НА НЗОК**

(ОБН. - ДВ, БР. 100 ОТ 2012 Г., В СИЛА ОТ 01.01.2013 Г.)

§ 18. Наредбата влиза в сила от 1 януари 2013 г.

**Допълнителни разпоредби  
КЪМ НАРЕДБА ЗА ИЗМЕНЕНИЕ И ДОПЪЛНЕНИЕ НА НАРЕДБА № 26 ОТ 2007 Г. ЗА ПРЕДОСТАВЯНЕ НА АКУШЕРСКА ПОМОЩ НА ЗДРАВНО НЕОСИГУРЕНИ ЖЕНИ И ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ ИЗВЪН ОБХВАТА НА ЗАДЪЛЖИТЕЛНОТО ЗДРАВНО ОСИГУРЯВАНЕ НА ДЕЦА И БРЕМЕННИ ЖЕНИ**

(ОБН. - ДВ, БР. 9 ОТ 2014 Г., В СИЛА ОТ 31.01.2014 Г.)

§ 19. Навсякъде в текста думите "Националната генетична лаборатория към "СБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София" и "Националната генетична лаборатория" се заменят съответно с "Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София".

**Заключителни разпоредби  
КЪМ НАРЕДБА ЗА ИЗМЕНЕНИЕ И ДОПЪЛНЕНИЕ НА НАРЕДБА № 26 ОТ 2007 Г. ЗА ПРЕДОСТАВЯНЕ НА АКУШЕРСКА ПОМОЩ НА ЗДРАВНО НЕОСИГУРЕНИ ЖЕНИ И ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ ИЗВЪН ОБХВАТА НА ЗАДЪЛЖИТЕЛНОТО ЗДРАВНО ОСИГУРЯВАНЕ НА ДЕЦА И БРЕМЕННИ ЖЕНИ**

(ОБН. - ДВ, БР. 9 ОТ 2014 Г., В СИЛА ОТ 31.01.2014 Г.)

§ 20. Наредбата влиза в сила от деня на обнародването й в "Държавен вестник".

**Заключителни разпоредби  
КЪМ НАРЕДБА ЗА ИЗМЕНЕНИЕ И ДОПЪЛНЕНИЕ НА НАРЕДБА № 26 ОТ 2007 Г. ЗА ПРЕДОСТАВЯНЕ НА АКУШЕРСКА ПОМОЩ НА ЗДРАВНО НЕОСИГУРЕНИ ЖЕНИ И ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА ИЗСЛЕДВАНИЯ ИЗВЪН ОБХВАТА НА ЗАДЪЛЖИТЕЛНОТО ЗДРАВНО ОСИГУРЯВАНЕ НА ДЕЦА И БРЕМЕННИ ЖЕНИ**

(ОБН. - ДВ, БР. 69 ОТ 2022 Г., В СИЛА ОТ 01.01.2023 Г.)

§ 8. Наредбата влиза в сила от 1 януари 2023 г.

Приложение № 1 към чл. 7, ал. 4

|  |
| --- |
|  |

|  |
| --- |
| Хромозомни заболявания |

|  |  |
| --- | --- |
| № | Болест/група болести |
| 1. | Синдром на Даун - тризомия 21 |
| 2. | Синдром на Патау - тризомия 13 |
| 3. | Синдром на Едуардс - тризомия 18 |
| 4. | Синдром на Търнър |
| 5. | Синдром на Клайнфелтер |
| 6. | Хромозомни синдроми, свързани със |
|  | структурни пренареждания |
|  |  |

Приложение № 2 към чл. 7, ал. 4

|  |
| --- |
| Наследствени заболявания, които се диагностицират чрез биохимичен анализ |

|  |  |
| --- | --- |
| № | Болест |
| 1 | 2 |
|  | Аминоацидопатии |
| 1. | Фенилкетонурия |
| 2. | Хиперфенилаланинемия |
| 3. | Тирозинемия тип I |
| 4. | Тирозинемия тип II |
| 5. | Преходна тирозинемия |
| 6. | Левциноза |
| 7. | Некетотична хиперглицинемия |
| 8. | β-аминоизомаслена ацидурия |
| 9. | Хистидинемия |
| 10. | Хомоцистинурия |
| 11. | Лизинемия |
| 12. | Генерализирана аминоацидурия |
|  | Дефекти в урейния цикъл - хиперамониемии |
| 13. | Карбамилфосфат синтетазен дефицит |
| 14. | Орнитинтранскарбамилазен дефицит |
| 15. | Аргининосукцинат синтетазен дефицит |
| 16. | Аргининосукцинат лиазен |
| 17. | Аргиназен дефицит |
| 18. | Хиперамониемия - неизяснена |
| 19. | Lysine Protein Intolerance (LPI) |
|  | Ароматни аминокиселини |
| 20. | Алкаптонурия |
|  | Пропионов и метилмалонов метаболизъм |
| 21. | Метилмалонова ацидурия |
| 22. | Пропионова ацидурия |
| 23. | Холокарбоксилазен синтетазен дефицит |
| 24. | MLYCD малонил коензим А декарбоксилазен дефицит |
|  | Дефекти в аминокиселините с разклонени вериги |
| 25. | Изовалерианова ацидемия |
| 26. | 3-метилкротонуил - КаА карбоксилазен дефицит |
| 27. | 3-метилглутаконова ацидурия тип III |
| 28. | 3-хидрокси-3-метилглутарова ацидурия |
| 29. | Мевалонова ацидурия |
| 30. | 3-кетотиолазен дефицит - митохондриална |
|  | Пиримидинов метаболизъм |
| 31. | Дихидропиримидин дехидрогеназен |
| 32. | Оротова ацидурия - неизяснена |
|  | γ-глутамилов цикъл |
| 33. | 5-оксопролинурия |
|  | Дибазични аминокиселини |
| 34. | Глутарова ацидемия тип I |
|  | Гликолитична верига, цикъл на Кребс |
| 35. | 2-хидрокси глутарова ацидурия |
| 36. | Глицеролурия |
| 37. | D-глицеринова ацидурия |
| 38. | Фумаразен дефицит |
|  | Други |
| 39. | Болест на Канаван |
| 40. | 4-хидроксимаслена ацидурия |
|  | бета-окислението на мастните киселини |
| 41. | MCAD - средноверижни мастни киселини |
| 42. | SCAD - късоверижни мастни киселини |
| 43. | LCHAD - дълговерижни мастни киселини |
| 44. | MADD - множествен ацил коензим А дехидрогеназен дефицит |
|  | Пероксизомни болести |
| 45. | X-ALD Х - свързана аденолевкодистрофия |
| 46. | Zellweger синдром |
|  | Лактатна ацидурия (PDH, PC) |
| 47. | Липоамид дехидрогеназен дефицит (Е3) |
| 48. | Лактатна ацидурия |
|  | Въглехидратен метаболизъм |
| 49. | Галактоземия - класическа |
| 50. | Галактоземия - киназен дефицит |
| 51. | Глюкозо-6-фосфат дехидрогеназен дефицит |
|  | Лизозомни болести |
| 52. | GM1 генерализирана ганглиозидоза |
| 53. | Sandhoff |
| 54. | Tay-Sachs |
| 55. | Krabbe |
| 56. | Fucosidosis |
| 57. | Mannosidosis |
| 58. | Олигозахаридози - неизяснени |
| 59. | ML I муколипидоза I тип |
| 60. | ML II муколипидоза II тип |
| 61. | MPS I мукополизахаридоза I тип Хърлер |
| 62. | MPS II мукополизахаридоза II тип Хънтер |
| 63. | MPS IIIA мукополизахаридоза III тип Санфилипо А |
| 64. | MPS IIIB мукополизахаридоза III тип Санфилипо В |
| 65. | MPS IIIС мукополизахаридоза III тип Санфилипо С |
| 66. | MPS IVA мукополизахаридоза IV тип Моркио А |
| 67. | MPS IVB мукополизахаридоза IV тип Моркио B |
| 68. | MPS VI мукополизахаридоза VI тип Марото - Лами |
| 69. | MSD множествен сулфатазен дефицит |
| 70. | Pompe |
| 71. | MLD метахромматична левкодистрофия |
| 72. | Gaucher |
| 73. | NP A&B Ниман - Пик A&B |
| 74. | NP C Ниман - Пик С |
| 75. | Fabry |
| 76. | Wolman |
|  |  |

Приложение № 3 към чл. 7, ал. 4

|  |
| --- |
| Наследствени болести, които се диагностицират чрез ДНК анализ |

|  |  |
| --- | --- |
| № | Болест |
| 1 | 2 |
| 1. | Ниман - Пик |
| 2. | Фенилкетонурия |
| 3. | MCAD средноверижни мастни киселини |
| 4. | Хепатолентикуларна дегенерация - болест на Уилсън |
| 5. | Муковисцидоза |
| 6. | β-таласемия |
| 7. | Хемофилия А |
| 8. | Хемофилия В |
| 9. | Конексинопатия - глухота |
| 10. | Спинална мускулна атрофия |
| 11. | Вродена миастения с мутация 1276delC |
| 12. | Мускулна дистрофия тип Дюшен/Бекер |
| 13. | Моторосензорна невропатия тип HMSNL |
| 14. | Невропатия с конгенитална катаракта и лицев дисморфизъм - CCFDN |
| 15. | Мускулна дистрофия тип "Пояс - крайник" 2А-delA |
| 16. | Мускулна дистрофия тип "Пояс - крайник" 2С |
| 17. | Неврална мускулна атрофия 17рdupl/del |
| 18. | Неврална мускулна атрофия 1А |
| 19. | Неврална мускулна атрофия 1В |
| 20. | Неврална мускулна атрофия Х1 |
| 21. | Неврална мускулна атрофия 2А |
| 22. | Неврална мускулна атрофия 2D Бургас |
| 23. | Неврална мускулна атрофия DI-CMTC |
| 24. | Неврална мускулна атрофия 1А Лом |
| 25. | Стерилитет Y-делеции |
| 26. | Тромбофилия - FV, FII, PAI |
|  |  |

Приложение № 4 към чл. 9

(Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г., доп. - ДВ, бр. 103 от 2015 г.)

|  |
| --- |
|  |
| Генетични лаборатории към лечебни заведения и медицински факултети в България |
|  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| № | Наименование | Лечебно заведение/медицински университет |
| 1. | Лаборатория по клинична генетика | "Университетска специализирана болница за активно лечение по акушерство и гинекология "Майчин дом" - ЕАД, София |
| 2. | Генетична лаборатория | Катедра по медицинска генетика, Медицински факултет - Медицински университет, София |
| 3. | Хормонална лаборатория "Неонатален скрининг и функционална ендокринна хормонална диагностика" | "Университетска специализирана болница за активно лечение по детски болести" - ЕАД, София |
| 4. | Отделение по медицинска генетика | "Университетска многопрофилна болница за активно лечение "Св. Георги" - ЕАД, Пловдив |
| 5. | Лаборатория по медицинска генетика | "Университетска многопрофилна болница за активно лечение "Св. Марина" - ЕАД, Варна |
| 6. | Лаборатория по медицинска генетика | "Университетска многопрофилна болница за активно лечение "Д-р Г. Странски" - ЕАД, Плевен |
| 7. | Катедра по молекулярна биология, имунология и медицинска генетика | Медицински факултет - Тракийски университет, Стара Загора |
| 8. | Лаборатория по геномна диагностика | Център по молекулна медицина, Катедра по медицинска химия и биохимия, Медицински факултет, Медицински университет, София |
|  |  |  |

Приложение № 5 към чл. 10, ал. 2

(Изм. и доп. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

Изисквания при вземане на кръв от новородено дете за извършване на изследвания за вроден хипотиреоидизъм, вродена надбъбречнокорова хиперплазия и фенилкетонурия (Загл. доп. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

1. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) При доносени новородени деца кръв за скрининг се взема между четиридесет и осмия час (втория ден) и деветдесет и шестия час (четвъртия ден) от живота на детето. Кръвта може да се вземе и в следобедните часове. Преди превеждане независимо от възрастта на детето се взема скринингова проба.

2. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) При недоносени новородени кръв за скрининг се взема двукратно: на четвъртия ден от живота на детето и в края на втората седмица.

При по-ранно изписване или превеждане - в деня на изписването/превеждането.

3. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) При новородени с кръвопреливане или обменно кръвопреливане кръв за скрининг се взема непосредствено преди кръвопреливането, в случай че такова се осъществява преди четвъртия ден. При деца, които към този ден все още са с тегло под 2000 г, кръв за скрининг се взема в края на втората седмица, от 3 до 5 дни след последната трансфузия.

4. (изм. и доп. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Изследване за вроден хипотиреоидизъм, вродена надбъбречнокорова хиперплазия и фенилкетонурия се извършва върху взета капка кръв на филтърна бланка от акушерка или медицинска сестра:

• петичката на детето се убожда дълбоко странично с лансетка за получаване на голяма капка кръв; всяко кръгче от филтърната бланка трябва да е напоено с една капка кръв, добре просмукала се и от обратната страна; капката кръв да се взема директно с филтърна бланка, а не с капилярка;

• всички данни на филтърна бланка се попълват четливо, най-добре с печатни букви; в бланката да се вписва адрес и телефон на родителите на детето за обратна връзка; в случай че резултатът е патологичен, трябва бързо да бъдат информирани родителите на детето от изследващата лаборатория;

• опаковат се само изсушени (2 - 3 часа на въздух) без пряка слънчева светлина филтърни бланки;

• филтърните бланки се изпращат още същия ден или най-късно на следващия ден;

• не се допуска замърсяване на филтърната бланка с галактоза (мляко, пудра за пъп и др.);

• (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) използват се само филтърни бланки, получени от Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София.

Приложение № 6 към чл. 11

(Изм. и доп. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

Изисквания при изследване на бременни жени за оценка на риска за раждане на деца с болест на Даун, спина бифида, аненцефалия и тежък дефект на коремната стена

1. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Скринингът между 11-ата до 13-ата плюс 6 дни гестационна седмица на бременността, определен по CRL на плода, е "комбиниран" и включва кръвен тест и данни от ехографско изследване. В резултата от ехографското изследване освен CRL следва да се посочи и дебелината на нухалната транслуценция (NT). Пропусналите този скрининг провеждат скрининг от 15-ата до 19-ата гестационна седмица на бременността, като срокът на бременността се определя въз основа на BPD. При някои бременни може да се наложи провеждането на скрининг не само между 11-ата до 13-ата плюс 6 дни гестационна седмица, но и между 15-ата до 19-ата гестационна седмица - по преценка на генетик. В тези случаи се отчита "интегриран риск".

Ултразвуковото изследване на CRL и NT трябва да бъде извършено не по-рано от 3 дни преди вземането на серума.

2. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Преди вземане на кръвната проба (серум) бременната получава писмена информация за възможностите и ограниченията на изследването и подписва информирано съгласие.

3. Изследването се извършва в серум - 1 мл. Серумът може да се взема във всяка медико-диагностична лаборатория (самостоятелна или структура на лечебно заведение), в която е възможно отделяне на серума на стайна температура до 1 час след пробовземане.

4. (изм. и доп. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Серумът може да се транспортира, съхраняван в хладилник, до Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София с куриерска поща в надписана с инициалите и рождената дата на бременната пластмасова епруветка в рамките на 24 часа. Препоръчва се транспортиране в лед.

5. Серумът се придружава от поръчка.

6. Поръчката съдържа:

• паспортна част: трите имена на бременната, рождена дата, адрес, телефон;

• седмицата за срока на бременността в дни (например 15+2), определен с ултразвук не по-рано от 3 дни преди вземане на кръвната проба;

• информирано съгласие за извършване на изследването;

• подпис на бременната, че е получила писмена и устна информация за същността на изследването;

• начина, по който бременната желае да получи резултата: по пощата, по електронна поща, по телефон, по факс или чрез лекуващия лекар;

• име, адрес и телефон на насочващия лекар.

7. Резултатите от извършените изследвания, придружени със задължителен коментар, се изпращат на бременната жена. С нейното изрично разрешение, удостоверено с подпис в информираното съгласие, и на насочващия лекар.

8. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Резултатът от изследване не отменя необходимостта от високоспециализирано ултразвуково изследване за оценка на феталната анатомия (морфология) между 18-ата и 22-рата гестационна седмица.

Забележки. За провеждане на изследването за оценка на риска за раждане на дете с болестта на Даун в 10 - 13 седмица е необходима стойността на предварително измерена с ултразвук "нухална транслуценция".

(изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Образец на поръчката и задължителната писмена информация, която се връчва на бременната за информативната стойност на изследването, може да се предостави от Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София и да бъде намерена на официалната електронна страница на лабораторията.

Приложение № 7 към чл. 12, ал. 1

(Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

|  |
| --- |
| Въпросник за оценка на генетични рискове при бременни жени |
|  |
| Предоставя се на бременната от лекаря, установил бременността |
|  |
| Уважаема госпожо, |
| За да улесните лекаря за откриване на евентуални генетични рискове при бременността Ви, моля попълнете въпросника, както Вие смятате, че е най-точно. Ако е необходимо, поискайте помощ. |
|  |

|  |  |
| --- | --- |
| [--------------------------------------------------------------- ] | [--------------------------] |
| Трите имена | рождена дата |

|  |
| --- |
| [\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_] |

|  |  |
| --- | --- |
| Населено място на раждане (село, град, област) | Населено място на живеене (село, град, област) |
|  |  |

|  |
| --- |
| • Отговорите на този въпросник ще помогнат за по-доброто проследяване на Вашата бременност |
| • Всички данни от този въпросник ще бъдат запазени в пълна тайна. |
|  |
| Моля, посочете повода за консултацията:................................................................................................................................................................................................................................................................ |
| ....................................................................................................................................................................................................................................................................................................... |
| ....................................................................................................................................................................................................................................................................................................... |

|  |  |
| --- | --- |
| Дали вашето семейство или семейството на бащата на бебето са: | българи, турци, роми |
| (подчертайте) |  |
|  |  |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 1. Когато ще се роди Вашето дете, Вие ще бъдете ли над 35-годишна възраст? |  Да |  Не |  |

|  |
| --- |
| 2. Във вашето семейство или в семейството на бащата на детето Ви имало ли е случай на: |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| • Спина бифида, аненцефалия, дефект на коремната стена ? ............................................................................................................................................ |  Да |  Не |  Не зная |
| • Вроден сърдечен порок................................................................................................................................................................................. |  Да |  Не |  Не зная |
| • Цепка на устата или друг вроден порок............................................................................................................................................................... |  Да |  Не |  Не зная |
| • Друга малформация (уточнете по-долу)................................................................................................................................................................... |  Да |  Не |  Не зная |
| 3. Във вашето семейство или в семейството на бащата на детето Ви имало ли е случай на синдром на Даун? |  Да |  Не |  Не зная |
| 4. Във вашето семейство или в семейството на бащата на детето Ви имало ли е случай с друг хромозомен дефект?........... |  Да |  Не |  Не зная |
| 5. Вие или бащата на детето Ви (или ваши и негови кръвни родственици) имат ли: |  |  |  |
| • Муковисцидоза?......................................................................................................................................................................................... |  Да |  Не |  Не зная |
| • β-таласемия?...................................................................................................................................................................................... |  Да |  Не |  Не зная |
| • Мускулна дистрофия?...................................................................................................................................................................................... |  Да |  Не |  Не зная |
| • Хемофилия или друго нарушение в кръвосъсирването?................................................................................................................................................... |  Да |  Не |  Не зная |
| • Друга наследствена вродена или вродена метаболитна болест......................................................................................................................................... |  Да |  Не |  Не зная |
| 6. Във вашето семейство или в семейството на бащата на детето Ви имало ли е случай на умствено изоставане или изоставане във физическото развитие?.......... |  Да |  Не |  Не зная |
| 7. Имате ли диабет?....................................................................................................................................................................................... |  Да |  Не |  Не зная |
| 8. Имали ли сте 3 или повече последователни спонтанни аборти......................................................................................................................................... |  Да |  Не |  Не зная |
| 9. Имали ли сте 1 спонтанен аборт и мъртвораждане.................................................................................................................................................. |  Да |  Не |  Не зная |
| 10. По време на бременността вземали ли сте: |  |  |  |
| • Лекарства?.............................................................................................................................................................................................. |  Да |  Не |  Не зная |
| • Алкохол?................................................................................................................................................................................................. |  Да |  Не |  Не зная |
| • Наркотици?............................................................................................................................................................................................. |  Да |  Не |  Не зная |
| 11. Вие и бащата на детето имате ли кръвно родство................................................................................................................................................... |  Да |  Не |  Не зная |

|  |
| --- |
|  |
| Лекар: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Дата: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
|  |
| При получаване на който и да е от въпросите отговор "ДА" насочете бременната към генетична консултация на Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София, тел. 9172 268 или 9172 476, факс 9172 469, или друга генетична лаборатория |
|  |

Приложение № 8 към чл. 12, ал. 2, т. 1

(Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

Изисквания при изследване на бременни с доказан висок риск по приложение № 7 за раждане на дете с наследствена болест - пренатална (дородова) диагностика (Загл. изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

1. Биологичен материал за извършване на изследването:

• клетки в 5 - 15 мг от хорионбиопсия, проведена в 12 - 14 седмица.

• при пропусната възможност за провеждане на хорионбиопсия в клетки, изолирани от 15 - 20 мл околоплодна (амниотична течност), взета чрез амниоцентеза в 16 - 19 седмица.

2. Изследването се извършва след задължителна генетична консултация.

3. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Биологичният материал (хорионбиопсията или амниотичната течност) може да се транспортира до Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София, в надписана с инициалите и рождената дата на бременната стерилна пластмасова епруветка в рамките на 24 часа. Никога не се замразява.

4. Биологичният материал се придружава от поръчка.

5. Поръчката съдържа:

• паспортна част: трите имена на бременната, рождена дата, адрес, телефон;

• показание за извършване на изследването (генетична диагноза);

• резултат от проведен предварителен ДНК анализ за информативност;

• седмицата за срока на бременността;

• информирано съгласие за извършване на изследването;

• подпис на бременната, че е получила генетична консултация;

• име, адрес и телефон на насочващия лекар.

6. Методи на изследване:

• биохимичен (ензимен и метаболитен) анализ;

• ДНК анализ.

7. Резултатите от извършените изследвания, придружени със задължителен коментар, се връчват на бременната жена. С нейното изрично разрешение, удостоверено с подпис в информираното съгласие, и на насочващия лекар.

8. При връчване на резултата задължително се предоставя генетична консултация.

Забележка. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Образец на поръчката и задължителната писмена информация, която се връчва на бременната за информативната стойност на изследването, може да се предостави от Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София и да бъде намерена на официалната електронна страница на лабораторията.

Приложение № 9 към чл. 12, ал. 2, т. 2

(Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

Изисквания при изследване на бременни с доказан висок риск (по приложение № 7) за раждане на дете с хромозомна болест - пренатална (дородова) диагностика (Загл. изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

1. Биологичен материал за извършване на изследването:

• клетки в 5 - 15 милиграма от хорионбиопсия, проведена в 12 - 14 седмица;

• клетки, изолирани от 15 - 20 мл околоплодна (амниотична) течност, взета чрез амниоцентеза в 16 - 19 седмица. Околоплодна течност, съдържаща кръв, е негодна за ДНК анализ.

2. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Биологичният материал (хорионбиопсията или амниотичната течност) може да се транспортира до Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София, Катедрата по медицинска генетика към Медицинския факултет на Медицинския университет, София, Генетичната лаборатория към "Университетска многопрофилна болница за активно лечение "Свети Георги" - ЕАД, Пловдив ("УМБАЛ "Свети Георги" - ЕАД, Пловдив), и "УМБАЛ "Света Марина" - ЕАД, Варна, в надписани с инициалите и рождената дата на бременната стерилна пластмасова епруветка в рамките на 24 часа. Никога не се замразява.

3. Биологичният материал се придружава от поръчка.

4. Поръчката съдържа:

• паспортна част: трите имена на бременната, рождена дата, адрес, телефон;

• показание за извършване на изследването;

• седмицата за срока на бременността в дни (например 15+2);

• информирано съгласие за извършване на изследването;

• подпис на бременната, че е получила писмена и устна информация за същността на изследването; препоръчва се генетична консултация;

• избор на вида анализ (цитогенетичен под микроскоп, ДНК или и двата, вж. т. 7);

• начина, по който бременната желае да получи резултата: по пощата, по електронна поща, по телефон, по факс или чрез лекуващия лекар;

• име, адрес и телефон на насочващия лекар.

5. Методи на изследване:

• цитогенетичен анализ; изследване на хромозомите под микроскоп, което дава информация за 99 % от хромозомните болести; продължителност от 2 до 4 седмици;

• ДНК анализ - дава информация за 94 % от хромозомните болести (без хромозомните пренареждания); продължителност на анализа 4 работни дни.

6. Резултатите от извършените изследвания, придружени със задължителен коментар, се връчват на бременната жена. С нейното изрично разрешение, удостоверено с подпис в информираното съгласие, и на насочващия лекар.

7. При връчване на резултата задължително се предоставя генетична консултация.

Забележка. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Образец на поръчката и задължителната писмена информация, която се връчва на бременната за информативната стойност на изследването, може да се предостави от Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София и да бъде намерена на официалната електронна страница на лабораторията.

Приложение № 10 към чл. 14, ал. 2

(Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

Изисквания при изследване на новородени и деца с клинична диагноза на наследствена болест

1. Биологичен материал за извършване на изследването:

• урина 20 мл (денонощна или от 2 порции);

• венозна кръв с антикоагулант ЕДТА - 2 мл за новородено и 10 мл за деца;

• (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) кожни фибробласти (вземат се в Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София).

2. Изследването се извършва след задължителна генетична консултация.

3. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Биологичният материал (урина и кръв) може да се транспортира до Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София, в надписани с инициалите и рождената дата на пластмасова епруветка в рамките на 24 часа. Кръвта никога не се замразява.

4. Биологичният материал се придружава от поръчка.

5. При липса на поръчка - епикриза и направление, което съдържа:

• паспортна част: трите имена на бременната, рождена дата, адрес, телефон;

• клинична диагноза;

• информирано съгласие на родител (настойник) за извършване на изследването;

• подпис на родителя, че е получил генетична консултация и устна информация за същността на изследването;

• име, адрес и телефон на насочващия лекар.

6. Методи на изследване:

• биохимичен (ензимен) анализ;

• ДНК анализ.

7. Резултатите от извършените изследвания, придружени със задължителен коментар, се връчват на бременната жена. С нейното изрично разрешение, удостоверено с подпис в информираното съгласие, и на насочващия лекар.

8. При връчване на резултата задължително се предоставя генетична консултация.

Забележка. (изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.) Образец на поръчката и задължителната писмена информация, която се връчва на бременната за информативната стойност на изследването, може да се предостави от Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София и да бъде намерена на официалната електронна страница на лабораторията.

Приложение № 11 към чл. 15, ал. 1

|  |
| --- |
|  |

|  |
| --- |
| Заявка |
| за получаване на китове, реактиви и консумативи |
| за период от ............................. до ............................ |
| на ............................................................................................................................................................................................................................................................................................................................................................. |
| (наименование на лечебното заведение или медицинския факултет) |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № | Китове, | Опаковка/мярка | Общ брой | Брой | Единична | Обща | Краен |
|  | реактиви, |  | опаковки | опаковки | цена в | стойност | получател |
|  | консумативи |  |  | на получател | левове | в левове |  |
|  |  |  |  |  | без ДДС/ | без ДДС/ |  |
|  |  |  |  |  | с ДДС | с ДДС |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Дата на изпращане | Изготвил ............................................................................................................. | Ръководител на лечебното |
| на заявката ........................................................................................... | Ръководител на лабораторията | заведение или медицинския факултет |
|  | (име, подпис, печат) | (име, подпис, печат) |
|  |  |  |

Приложение № 12 към чл. 15, ал. 3

(Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

|  |
| --- |
|  |

|  |
| --- |
| Обобщена заявка |
| за получаване на китове, реактиви и консумативи |
| за период от ............................. до .............................. |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № | Китове, | Опаковка/мярка | Общ брой | Брой | Единична | Обща | Краен |
|  | реактиви, |  | опаковки | опаковки | цена в | стойност | получател |
|  | консумативи |  |  | на получател | левове | в левове |  |
|  |  |  |  |  | без ДДС/ | без ДДС/ |  |
|  |  |  |  |  | с ДДС | с ДДС |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |

|  |  |
| --- | --- |
| Дата на изпращане на заявката .............................................. | Изготвил ....................................................... |
|  | Н-к на Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София |
|  | (име, подпис, печат) |
|  |  |

Приложение № 13 към чл. 16, ал. 1

|  |
| --- |
|  |

|  |
| --- |
| Отчет |
| за получените и изразходвани китове, реактиви и консумативи |
| за период от ............................. до .............................. |
| на ............................................................................................................................................................................................................................................................................................................................. |
| (наименование на лечебното заведение или медицинския факултет) |

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Китове, | Опаковка, | Брой изследвани | Брой и относителен | Наличност | Разход през |
| реактиви, | мярка, | пациенти за кит, | дял на откритата | от продукта | предхождащия |
| консумативи | общ брой | консуматив, | патология | към момента | период |
|  |  | реактив | (брой патологични | на заявката - |  |
|  |  |  | случаи .........; | налично |  |
|  |  |  | % от изследваните | количество |  |
|  |  |  | пациенти ......) |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Дата на изпращане | Изготвил ..................................... | Ръководител на лечебното............ |
| на отчета ............... | Ръководител на лабораторията | заведение или медицинския факултет |
|  | (име, подпис, печат) | (име, подпис, печат) |
|  |  |  |

Приложение № 14 към чл. 16, ал. 3

(Изм. - ДВ, бр. 9 от 2014 г., в сила от 31.01.2014 г.)

|  |
| --- |
|  |

|  |
| --- |
| Отчет |
| за получените и изразходвани китове, реактиви и консумативи |
| за период от ............................. до .............................. |

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Китове, | Опаковка, | Брой изследвани | Брой и относителен | Наличност | Разход през |
| реактиви, | мярка, | пациенти за кит, | дял на откритата | от продукта | предхождащия |
| консумативи | общ брой | консуматив, | патология | към момента | период |
|  |  | реактив | (брой патологични | на заявката - |  |
|  |  |  | случаи .........; | налично |  |
|  |  |  | % от изследваните | количество |  |
|  |  |  | пациенти ......) |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |

|  |  |
| --- | --- |
| Дата на изпращане на заявката .................................... | Изготвил ....................................................... |
|  | Н-к на Лабораторията по клинична генетика към "УСБАЛАГ "Майчин дом" - ЕАД, София |
|  | (име, подпис, печат) |
|  |  |

Приложение № 15 към чл. 19, ал. 1

(Ново - ДВ, бр. 69 от 2022 г., в сила от 01.01.2023 г.)

| Прегледи и изследвания на здравнонеосигурени бременни | | | | | |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Код по МКБ 10 | Наименование | Вид на прегледите и изследванията | Периодичност на прегледите според срока на бременността | Медико-диагностични изследвания | Периодичност на медико- диагностичните изследвания |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| Z34.0    Z34.8    Z34.9 | Наблюдение върху протичането на нормална първа бременност  Наблюдение върху протичането на друга нормална бременност  Наблюдение върху протичането на нормална бременност, неуточнена | 1. Анамнеза за рискови фактори (възраст, придружаващи заболявания, усложнения на предишни бременности, вредни навици, професионални,  други), определяне на вероятния термин на раждане | При първо посещение | ПКК (хемоглобин, еритроцити, хематокрит, левкоцити,  тромбоцити, MCV, MCH, MCHC), СУЕ  кръвна захар, урина - седимент, уробилиноген, глюкоза, кетони, албумин (до м.л. ІІІ) | Един път при първо посещение  По един път - препоръчително в V и VІІІ лунарен месец |
| 2. Измерване на артериално кръвно налягане | Четири пъти | Определяне на кръвна група и Rh фактор | Един път при първо посещение |
| 3. Антропометрия (ръст, телесна маса, външна пелвиметрия) | Четири пъти | - Изследване за сифилис  - Изследване за хепатит В/НвS Ag/  - Изследване за HIV (при съгласие) | Един път при първо посещение |
| 4. Гинекологичен статус | Два пъти | Микробиологично изследване на влагалищен секрет | Два пъти, препоръчително при първо посещение и в IX лунарен месец |
| 5. Сърдечна дейност на плода | Четири пъти |  |  |
| 6. Акушерска ехография | - един път - в  І триместър;  - един път от 16 - 20 гест. седмица |  |  |