



**МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**
(МИНЗДРАВ РОССИИ)

ЗАМЕСТИТЕЛЬ МИНИСТРА

Рахмановский пер., д.3/25, стр. 1, 2, 3, 4,
Москва, ГСП-4, 127994

Тел.: +7 (495) 628-44-53, факс: +7 (495) 628-50-58

27.02.2026 № 15-4/И/2-3437

На № _____ от _____

ВЕСЬМА СРОЧНО!

Руководителям
исполнительных органов субъектов
Российской Федерации
в сфере охраны здоровья

Министерство здравоохранения Российской Федерации в целях реализации Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2026 год и на плановый период 2027 и 2028 годов, утвержденной Постановлением Правительства РФ от 29.12.2025 № 2188, направляет методические рекомендации по проведению преимплантационного генетического тестирования на моногенные заболевания (ПГТ-М) и преимплантационного генетического тестирования на хромосомные структурные перестройки (ПГТ-СП) для организации работы.

Приложение на 20 стр. в 1 экз.

Подлинник электронного документа, подписанного ЭП,
хранится в системе электронного документооборота
Министерства Здравоохранения
Российской Федерации.

СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП

Сертификат: 00A8931990139EFDDEB461E29685541268
Кому выдан: Котова Евгения Григорьевна
Действителен: с 10.09.2025 до 04.12.2026

Е.Г. Котова

Федеральное государственное бюджетное учреждение
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР
АКУШЕРСТВА, ГИНЕКОЛОГИИ И ПЕРИНАТОЛОГИИ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА В.И. КУЛАКОВА»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ:

Директор

ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»

Минздрава России
академик РАН, профессор



Г.Т. Сухих

02 2026 г.

**ПРОВЕДЕНИЕ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОГО
ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ НА
МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ (ПГТ-М) И
ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО
ТЕСТИРОВАНИЯ НА ХРОМОСОМНЫЕ
СТРУКТУРНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ (ПГТ-СП)**

Методические рекомендации

Москва, 2026

Авторы:

Долгушина Н.В., Трофимов Д.Ю., Макарова Н.П., Екимов А.Н., Цабай П.Н.

Рецензенты:

Директор ФГБУ «Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства им. В.Н. Городкова» Минздрава России, заведующий кафедрой акушерства и гинекологии, медицинской генетики ФГБОУ ВО «Ивановский государственный медицинский университет» МЗ РФ, главный внештатный специалист по акушерству, гинекологии и репродуктивному здоровью женщин МЗ РФ в ЦФО, д.м.н., профессор Малышкина А.И.

И.о. ректора ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, доцент кафедры неонатологии с курсами неврологии и акушерства-гинекологии ФП и ДПО ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, главный внештатный специалист неонатолог СЗФО РФ, к.м.н., Петренко Ю. В.

Проведение преимплантационного генетического тестирования на моногенные заболевания (ПГТ-М) и преимплантационного генетического тестирования на хромосомные структурные перестройки (ПГТ-СП)/ Долгушина Н.В., Трофимов Д.Ю., Макарова Н.П., Екимов А.Н., Цабай П.Н. - М, 2026 - 15 с.

ISBN

Настоящие методические рекомендации содержат показания, правила выполнения и маршрутизации пациентов при проведении ПГТ-М и ПГТ-СП в программах вспомогательных репродуктивных технологий в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, включающие перечень заболеваний, выявляемых при помощи неонатального и расширенного неонатального скрининга новорожденных, для проведения ПГТ-М.

Методические рекомендации адресованы руководителям исполнительных органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья, руководителям медицинских организаций, оказывающих первичную специализированную медико-санитарную помощь и специализированную медицинскую помощь, врачам-акушерам-гинекологам, врачам-урологам, врачам-генетикам, эмбриологам, оказывающих помощь парам с генетическими наследственными заболеваниями с использованием программ вспомогательных репродуктивных технологий.

Методические рекомендации разработаны на основании статьи 55 Федерального Закона от 21.11.2011 №323-ФЗ (ред. от 25.12.2023) «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» [1], приказа Минздрава России от 31.07.2020 №803н «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению» [2], клинических рекомендаций «Женское бесплодие» [3], протокола лечения «Вспомогательные репродуктивные технологии и искусственная инсеминация» [4] и Постановления Правительства Российской Федерации от 29 декабря 2025 г. №2188 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2026 год и на плановый период 2027 и 2028 годов» [5].

Оглавление

Глоссарий	5
Авторский коллектив	6
Введение	7
1. Показания для проведения ПГТ-М и ПГТ-СП	8
2. Особенности программ вспомогательных репродуктивных технологий при проведении ПГТ-М/ПГТ-СП.	9
3. Методика проведения ПГТ-М и ПГТ-СП	10
4. Правила маршрутизации пациентов на ПГТ-М и ПГТ-СП.....	11
Список литературы	13
Приложение №1. Перечень заболеваний, при которых проводится ПГТ-М.	14
Приложение №2. Перечень оборудования, необходимого для проведения ПГТ-М/ПГТ-СП.....	16

Глоссарий

Вспомогательные репродуктивные технологии (ВРТ) - методы лечения бесплодия, при применении которых отдельные или все этапы зачатия и раннего развития эмбрионов осуществляются вне материнского организма (в том числе с использованием донорских и (или) криоконсервированных половых клеток, тканей репродуктивных органов и эмбрионов), а также суррогатное материнство [1].

Криоконсервация - процесс замораживания для сохранения биологического материала (гамет, зигот, эмбрионов на стадии дробления, бластоцист, тканей гонад) при экстремально низких температурах с целью его сохранения [3].

Перенос эмбриона(ов) (ПЭ) - введение в полость матки эмбриона(ов) на любой стадии его(их) развития с 1-го по 7-й день после экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) или инъекция сперматозоида в цитоплазму ооцита (ИКСИ) или размороженного(ых) эмбриона(ов) [3].

Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) эмбрионов - анализ ДНК эмбрионов (на стадии дробления или бластоцисты) для определения генетических аномалий. Он включает: ПГТ на анеуплоидии (ПГТ-А); ПГТ на моногенные заболевания (ПГТ-М); ПГТ на хромосомные структурные перестройки (ПГТ-СП) [3].

Экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО) - последовательность манипуляций, включающая экстракорпоральное оплодотворение ооцитов. Оно включает традиционную инсеминацию *in vitro* (ЭКО) и ИКСИ [3].

Авторский коллектив

- Долгушина Н.В. заместитель директора по научной работе ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России, главный внештатный специалист Минздрава России по репродуктивному здоровью женщин;
- Трофимов Д.Ю. директор института репродуктивной генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России;
- Макарова Н.П. ведущий научный сотрудник отделения вспомогательных технологий в лечении бесплодия ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России;
- Екимов А.Н. заведующий лаборатории преимплантационного генетического тестирования и генетической диагностики института репродуктивной генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России;
- Цабай П.Н. врач-генетик отделения клинической генетики института репродуктивной генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России;

Введение

Термин преимплантационное генетическое тестирование (далее - ПГТ) эмбрионов объединяет все виды анализа ДНК эмбрионов, производящиеся в программах вспомогательных репродуктивных технологий (далее - ВРТ), для выявления их генетических аномалий.

ПГТ включает 3 вида исследований, которые принципиально отличаются друг от друга показаниями к назначению, используемыми методиками, числом обследуемых пациентов и длительностью исследования. Виды ПГТ:

1. ПГТ на анеуплоидии (далее - ПГТ-А) - все тесты, направленные на определение количественных хромосомных изменений (анеуплоидий), рекомендуется обычно парам с бесплодием при позднем репродуктивном возрасте у женщин и/или выраженной патозооспермии у партнера. При данном исследовании генетическое тестирование выполняют в отношении всех хромосом.

2. ПГТ на моногенные заболевания (далее - ПГТ-М) - исследование, направленное на диагностику моногенных заболеваний, для проведения которого требуется заранее установленный молекулярно-генетический диагноз в семье или установленное у будущих родителей носительство патогенного варианта (мутации), а также наличие биоматериала будущих родителей и их родственников.

3. ПГТ на хромосомные структурные перестройки (далее - ПГТ-СП) - исследование, направленное на выявление несбалансированных структурных хромосомных перестроек при особенностях кариотипа у будущих родителей (транслокации, делеции, инверсии, маркерные хромосомы и кольцевые хромосомы).

Данные методические рекомендации посвящены ПГТ-М и ПГТ-СП, и не включают ПГТ-А. В отличие от ПГТ-А, при котором проводится исследование только эмбрионов, при проведении ПГТ-М и ПГТ-СП проводится исследование биоматериала: (1) будущих родителей, (2) плодов от

предыдущих беременностей и детей (при наличии, в том числе умерших), (3) иных родственников (при необходимости), (4) эмбрионов.

ПГТ-М и ПГТ-СП развивались как альтернатива пренатальной диагностике для предотвращения рождения детей с тяжелыми наследственными заболеваниями и осложнений беременности. Основным преимуществом ПГТ-М и ПГТ-СП является возможность выявить генетические нарушения у эмбриона до его переноса в полость матки, то есть до наступления беременности. Это дает возможность избежать сложного решения о прерывании беременности по медицинским показаниям со стороны плода, и осложнений, связанных с абортom. При этом следует учитывать, что как любое диагностическое исследование оно не обладает 100% точностью.

ПГТ-М и ПГТ-СП являются необходимой составляющей мерой обеспечения помощи семьям, имеющих детей с выявленными наследственными заболеваниями, в рамках территориальных программ государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

1. Показания для проведения ПГТ-М и ПГТ-СП

ПГТ-М и ПГТ-СП рекомендуются пациентам при высоком риске передачи наследственной патологии потомству вне зависимости от статуса фертильности и акушерского анамнеза [3].

Эти исследования проводятся только при наличии у хотя бы одного из партнеров хромосомных или генных нарушений (включая носительство), приводящих при передаче потомству к развитию наследственного заболевания. В данном случае генетическая диагностика выполняется только в отношении конкретного генетического нарушения.

Показанием к ПГТ-СП является носительство сбалансированных или несбалансированных хромосомных перестроек, приводящих к высокому

рisku бесплодия, невынашивания беременности, хромосомного заболевания у плода и ребенка.

Показаниями к ПГТ-М является носительство герминальных патогенных и вероятно патогенных вариантов нуклеотидной последовательности ДНК, передача которых приводит к развитию моногенного заболевания в соответствии с перечнем, обозначенным в Приложении №1.

2. Особенности программ вспомогательных репродуктивных технологий при проведении ПГТ-М и ПГТ-СП

Овариальная стимуляция и пункция фолликулов яичников не имеет особенностей при проведении ПГТ-М и ПГТ-СП.

Выбором метода оплодотворения ооцитов является инъекция сперматозоида в цитоплазму ооцита (далее - ИКСИ), но может быть использовано и экстракорпоральное оплодотворение (далее - ЭКО). При использовании ЭКО необходимо применять рекомендованные генетической лабораторией методы снижения риска контаминации образца посторонней ДНК, также необходимо уведомлять генетическую лабораторию о методе оплодотворения при направлении ей биоптата эмбрионов [2], [4].

Вспомогательный хетчинг также рекомендован при биопсии эмбрионов для ПГТ [2].

При биопсии эмбрионов чаще всего забираются клетки трофэктодермы бластоцисты (далее – биоматериал). Время для проведения биопсии выбирается эмбриологом в зависимости от развития эмбриона в процессе его культивирования. Приоритетами при выборе метода биопсии должны являться в первую очередь уменьшение травматичности процедуры, и во вторую - увеличение информативности анализа с использованием получаемого биоматериала. Оптимальное число клеток трофэктодермы в биоптате - 5 [4].

После проведения биопсии эмбрионов проводится их криоконсервация методом витрификации с помещением одного эмбриона на один носитель, и хранение эмбрионов [3].

Производится транспортировка биоматериала эмбрионов для исследования в генетическую лабораторию.

Этап размораживания и переноса размороженного эмбриона после получения результатов исследования также не имеет особенностей при проведении ПГТ-М и ПГТ-СП.

3. Методика проведения ПГТ-М и ПГТ-СП

Время проведения ПГТ-СП составляет 1 месяц.

Время проведения ПГТ-М может быть значительным, занимать несколько месяцев, и зависит от категории сложности исследования и необходимости в ряде случаев разработки индивидуальной методики для каждого патогенного варианта (мутации).

ПГТ-М проводится методом мультиплексной или гнездовой полимеразной цепной реакции (далее - ПЦР) с последующим капиллярным секвенированием или электрофорезом. Также может быть использован микроматричный анализ однонуклеотидного полиморфизма (SNP array) и высокопроизводительное секвенирование (NGS).

ПГТ-СП может проводиться различными методами, включающими ПЦР, микроматричный анализ однонуклеотидного полиморфизма (SNP array), высокопроизводительное секвенирование (NGS), сравнительную геномную гибридизацию на микроматрицах (a-CGH) и флуоресцентную гибридизацию in situ (FISH) в зависимости от вида, локализации и размера хромосомной структурной перестройки.

Рекомендации о выборе метода лабораторного исследования для ПГТ дает врач-генетик по результатам проведенного генетического консультирования.

Список оборудования, необходимого для проведения ПГТ-М обозначен в Приложении №2.

4. Правила маршрутизации пациентов на ПГТ-М и ПГТ-СП

4.1. Первым этапом проведения ПГТ-М или ПГТ-СП является консультация врача-генетика, который определяет показания согласно Приложению №1 и направляет пациентку на прием (осмотр, консультацию) врача-акушера-гинеколога в женскую консультацию или кабинет врача-акушера-гинеколога по месту жительства (наблюдения) пациентки (далее - врач-акушер-гинеколог женской консультации) (учетную форму №057/у) [6].

4.2. На втором этапе врач акушер-гинеколог женской консультации оценивает наличие у пациентки показаний (наличие или отсутствие бесплодия), ограничений и противопоказаний к проведению программы ВРТ. При отсутствии ограничений и противопоказаний к ВРТ врач-акушер-гинеколог женской консультации выдает направление на проведение базовой программы ВРТ (программы ЭКО) с ПГТ-М или с ПГТ-СП в рамках программы обязательного медицинского страхования (далее - ОМС) [2].

4.3. На третьем этапе медицинская организация, имеющая лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающей выполнение работ (оказание услуг) по акушерству и гинекологии (использованию вспомогательных репродуктивных технологий) (далее - центр ВРТ), в которую было выдано направление на проведение базовой программы ВРТ (программы ЭКО) с ПГТ-М или с ПГТ-СП в рамках программы ОМС), проводит лечение пациентки с использованием следующих этапов данной программы: а) овариальная стимуляция; б) пункция фолликулов яичников для получения ооцитов; в) инсеминация ооцитов специально подготовленной спермой мужа (партнера) методом ЭКО или ИКСИ; г) культивирование эмбрионов; д) биопсия эмбрионов для ПГТ-М или ПГТ-СП; е) криоконсервация эмбрионов; ж) транспортировка биоматериала эмбрионов в медицинские организации указанные в п.4.4. с выдачей направления (учетная форма №057/у) [6].

Особенности программ ВРТ при проведении ПГТ-М/ПГТ-СП изложены в разделе 2 данных методических рекомендаций.

4.4. На четвертом этапе биоматериал эмбрионов, полученный при биопсии эмбрионов в центре ЭКО согласно п.4.3., а также будущих родителей, плодов от предыдущих беременностей и детей (при наличии, в том числе умерших), иных родственников (при необходимости) направляется в медицинские организации (далее – лаборатории): (1) подведомственные федеральным органам исполнительной власти и исполнительным органам субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья в соответствии с перечнем, утвержденным Министерством здравоохранения Российской Федерации [5]; (2) имеющие лицензию на осуществление медицинской деятельности, предусматривающей выполнение работ (оказание услуг) по лабораторной генетике; (3) имеющие необходимое оснащение для выполнения генетических исследований согласно Приложению №2; (4) имеющие подготовленных специалистов, владеющих методами пробоподготовки и проведения ПГТ-М и ПГТ-СП.

4.5. На пятом этапе врач - лабораторный генетик лаборатории проводит исследование по выявлению искомой моногенной (ПГТ-М) или хромосомной (ПГТ-СП) патологии в эмбрионах и оформляет заключение на основании Приказа Минздрава РФ от 14.09.2020 №972н [7] (далее - Заключение).

4.6. На шестом этапе принимается решение о выборе эмбриона для переноса в полость матки пациентки на основании Заключения консилиумом врачей центра ВРТ и лаборатории, в том числе с применением телемедицинских технологий, в состав которого включаются врач-акушер-гинеколог, врач-генетик и эмбриолог. Эмбриолог центра ВРТ проводит размораживание рекомендованного к переносу эмбриона. Врач-акушер-гинеколог центра ВРТ производит перенос эмбриона в полость матки пациентки.

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

4.8. После рождения ребенка ему показано проведение генетического исследования с целью подтверждения полученных в ходе ПГТ-М или ПГТ-СП данных.

Список литературы

1. Федеральный закон от 21.11.2011 №323-ФЗ (ред. от 25.12.2023) «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

2. Приказ Минздрава России от 31.07.2020 №803н «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению» (Зарегистрировано в Минюсте России 19.10.2020 №60457).

3. Клинические рекомендации «Женское бесплодие» https://cr.minzdrav.gov.ru/view-cr/641_2.

4. Вспомогательные репродуктивные технологии и искусственная инсеминация Клинические рекомендации (протокол лечения), 2019.– <https://www.garant.ru/products/ipo/prime/doc/72113052/?ysclid=mk5mste1kb877577802>.

5. Постановление Правительства РФ от 29.12.2025 №2188 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2026 год и плановый период 2027 и 2028 годов».

6. Приказ Минздрава РФ от 02.09.2025 №519н «Об утверждении учетной формы «Направление для оказания медицинской помощи» и порядка ее ведения».

7. Приказ Минздрава РФ от 14.09.2020 №972н «Об утверждении порядка выдачи медицинскими организациями справок и медицинских заключений».

8. Приказ Минздрава РФ от 21.04.2022 №274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

9. Приказ Минздрава РФ от 19.12.2025 №745н «О внесении изменений в пункт 10 Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденного приказом Минздрава России от 21 апреля 2022 №274н», вступает в силу с 1 апреля 2026 года.

Приложение №1.

Перечень заболеваний, при которых проводится ПГТ-М [8], [9]

№	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 виды гиперфенилаланинемии	E70.1	
12.	Нейросенсорная потеря слуха двусторонняя	H90.3	Нейросенсорная тугоухость
13.	Недостаточность других уточненных витаминов группы В	E53.8	Дефицит биотинидазы
14.	Недостаточность других уточненных витаминов группы В	E53.8	Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз
15.	Другие виды гиперфенилаланинемии	E70.1	Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина)
16.	Другие виды 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 C)
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 карнитинпальмитоилтрансферазы тип I
36.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Недостаточность карнитин/пальмитоилтрансферазы, тип II
37.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	Недостаточность карнитин/ацилкарнитинтрансферазы
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 гидроксизина	E72.3	Глутаровая ацидемия, тип I
43.	Нарушения обмена лизина и гидроксизина	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. Перечень оборудования, необходимого для проведения ПГТ-М/ПГТ-СП

№ п/п	Код вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование вида медицинского изделия в соответствии с номенклатурной классификацией медицинских изделий	Наименование оборудования (оснащения)	Требуемое количество, шт.
1	339870	Секвенатор нуклеиновых кислот ИВД, секвенирование по Сэнгеру	Генетический анализатор для секвенирования и фрагментного анализа с полным пакетом программного обеспечения и комплектом вспомогательного оборудования	не менее 1 (для проведения ПГТ-М непрямым и прямым методами)
2 ^{1,2}	332060	Секвенатор нуклеиновых кислот ИВД, секвенирование нового поколения	Генетический анализатор для массового параллельного секвенирования с полным пакетом программного обеспечения и комплектом вспомогательного оборудования	не менее 1 (для проведения ПГТ-СП методом NGS)
3 ^{1,2}	234440	Анализатор биочипов ИВД	Комплект оборудования для пробоподготовки и проведения хромосомного микроматричного анализа	не менее 1 (для проведения ПГТ-СП методом aCGH или с помощью SNP-array)
	234450	Анализатор биочипов ИВД, полуавтоматический		
4 ¹	318660	Устройство для подготовки образцов нуклеиновых кислот ИВД	Автоматическая станция выделения нуклеиновых кислот	не менее 1
	319250	Устройство для подготовки образцов нуклеиновых кислот ИВД, полуавтоматическое		
5	333160	Программное обеспечение для	Программное обеспечение для	1

		интерпретации результатов геномных анализов человека	интерпретации результатов геномных анализов человека ИВД	
6	262830	Спектрофотометр флуоресцентный ИВД, автоматический	Спектрометр (объем образца 0,5 мкл, 190 - 840 нм, 2 - 15000 (нг/мкл) или аналог	не менее 1
7 ¹	215980	Амплификатор нуклеиновых кислот термоциклический (термоциклер) ИВД, лабораторный	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени	не менее 1
	216020	Амплификатор нуклеиновых кислот термоциклический (термоциклер) ИВД лабораторный, полуавтоматический		
8 ¹	247380	Система для перемещения лабораторных контейнеров/предметных стекол роботизированная ИВД	Автоматическая станция для раскапывания ПЦР-смесей	не менее 1
	318660	Устройство для подготовки образцов нуклеиновых кислот ИВД		
	319250	Устройство для подготовки образцов нуклеиновых кислот ИВД, полуавтоматическое		
	374320	Система пипетирования ИВД		
9	272930	Бокс биологической безопасности класса I	Настольный бокс для полимеразной цепной реакции	по количеству рабочих мест
10 ¹	228180	Бокс ламинарный	Бокс для работы с биологическим материалом	при работе с ПБА
	273230	Бокс биологической безопасности класса II		
11 ¹	292450	Система электрофореза ИВД	Комплект оборудования для горизонтального гельэлектрофореза	не менее 1
	292460	Система для электрофореза ИВД, полуавтоматическая		

	317190	Камера для электрофореза ИВД		
12	284890	Перемешиватель растворов	Микроцентрифугав ортекс	по количеству рабочих мест
13	274480	Центрифуга настольная низкоскоростная, с охлаждением	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, плашек	не менее 1
14	260430	Центрифуга общего назначения ИВД	Настольная центрифуга (не менее 13000 (об/мин) с комплектом роторов для пробирок 0,5 мл, 1,5-2,0 мл, 15 мл, 50 мл, стрипов, плашек	не менее 1
15	132030	Трансиллюминатор ультрафиолетовый	Компьютеризованная система видеодокументирования и анализа результатов гельэлектрофореза с трансиллюминатором для стекол 20 х 20	1
16	292310	Пипетка электронная	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 количеству рабочих мест
	124540	Микропипетка механическая	Комплект автоклавируемых микродозаторов переменного	по количеству рабочих мест
	292320	Пипетка электронная,		

17 ¹		однофункциональная	объема для молекулярно-биологических исследований на диапазон 0,5-10 мкл, 2-20 мкл, 20 - 200 мкл, 100-1000 мкл, 1-5 мл	
	292390	Микропипетка электронная		
	380120	Микропипетка механическая ИВД		
18	108730	Штатив для пробирок	Штатив для пробирок	по количеству рабочих мест
19	305950	Камера морозильная	Камера морозильная	не менее 1
20	352570	Холодильник/морозильная камера для лаборатории	Холодильник двухкамерный	не менее 1
21	122990	Камера морозильная лабораторная для сверхнизких температур	Медицинский морозильный шкаф, от -20°C до -70°C	не менее 1
22	123680	Контейнер для отходов с биологическими загрязнениями	Контейнер для отходов	не менее 1
23	185890	Контейнер для стерилизации/дезинфекции, многоразового использования	Контейнер для стерилизации	не менее 1
24	131980	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	Облучатель ультрафиолетовый бактерицидный	из расчета мощности и площади
25 ¹	347590	Система дезинфекции помещения ультрафиолетом С	Система дезинфекции помещения ультрафиолетовым светом	из расчета мощности и площади
	361300	Облучатель ультрафиолетовый для фототерапии /дезинфекции окружающей среды		
	375930	Очиститель воздуха с использованием ультрафиолетового излучения		
26	261700	Встряхиватель лабораторный	Встряхиватель	1
27	108720	Подогреватель пробирок	Термостат программируемый твердотельный для	по количеству рабочих мест

			пробирок 1,5-2,0 мл	
28	216000	Амплификатор нуклеиновых кислот термоциклический (термоциклер) ИВД, ручной	Амплификатор для проведения ПЦР	1
29	108730	Штатив для пробирок	Штатив охлаждаемый для пробирок	4

1 - необходимо наличие одной из указанных позиций

2 - для проведения ПГТ-СП возможно использование одной из указанных позиций в зависимости от того, какой метод будет применяться

Прочее оборудование (оснащение)

№ п/п	Наименование оборудования	Требуемое количество, шт.
1	Автоматизированное рабочее место врача-лаборанта, оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания	по числу рабочих мест
2	Настольная лампа	по числу рабочих мест
3	Шкаф для хранения медицинских документов	1
4	Диспенсер для мытья и дезинфекции рук	2