



Рекомендации по внесению корректировок в Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 21 февраля 2025 года № 12. Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан 24 февраля 2025 года № 35746

Глава 7. Порядок организации скрининга на носительства спинальной мышечной атрофии у девушек подростков.

Действующая редакция	Предлагаемая редакция	Обоснование
120. Скрининг на носительства спинальной мышечной атрофии (далее – СМА) направлен на раннее выявление мутаций в генах у девушек в возрасте 16-17 лет, до вступления в брак и планирования беременности.	120. Скрининг беременных женщин или женщин, планирующих беременность	Согласно консенсусу АСОГ (Американский колледж акушерства и гинекологии) ACMG (Американский колледж медицинской генетики и геномики), а также рекомендациям европейского консенсуса по СМА(спинальная мышечная атрофия)
121. Задачами скрининга на носительства СМА являются: 1) охват всех девушек в возрасте 16-17 лет; 2) раннее выявление у девушек скрытого носительства СМА для дальнейшего обследования и своевременного предупреждения рождения детей со СМА;	1) Выявление беременных женщин носительниц мутаций в гене SMN1 2) Проведение дообследования женщин для предупреждения рождения детей со СМА	Согласно консенсусу АСОГ (Американский колледж акушерства и гинекологии) ACMG (Американский колледж медицинской генетики и геномики), а также рекомендациям европейского консенсуса по СМА(спинальная мышечная атрофия)
5) оказание консультативной помощи родителям (законным представителям) по вопросам обследования, лечения девушек, с положительным результатом анализа на носительства СМА;	Убрать	Носители мутаций аутосомно-рецессивных заболеваний, которым является СМА – это здоровые люди и их лечить не надо!

		Согласно консенсусу АСОГ (Американский колледж акушерства и гинекологии) АСМГ(Американский колледж медицинской генетики и геномики), а также рекомендациям европейского консенсуса по СМА(спинальная мышечная атрофия)
<p>122. Этапы проведения скрининга на носительства СМА девушек в возрасте 16-17 лет:</p> <p>первый этап проводится в организациях амбулаторно-поликлинической службы (ПМСП, ЦРБ, МЦЗ);</p> <p>второй этап проводится в консультативно-диагностических отделениях на уровне перинатальных центров (многопрофильных больниц).</p>	<p>Первый этап во время постановки на учет по беременности (ПМСП, ЦРБ, МЦЗ)</p> <p>Второй этап в консультативно-диагностических отделениях перинатальных центров (медико-генетических консультациях)</p>	Согласно консенсусу АСОГ (Американский колледж акушерства и гинекологии) АСМГ(Американский колледж медицинской генетики и геномики), а также рекомендациям европейского консенсуса по СМА(спинальная мышечная атрофия)

В приложении рекомендации по организации скрининга пациентов на СМА, а также скрининга носителей на СМА, согласно международным рекомендациям.

Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна
Президент ОО
Общество детских неврологов,
нейрофизиологов, психиатров и психотерапевтов





