

**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 (обн. ДВ, бр. 51 от 2007 г.)**

**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 консуматииви, осигурени от Министерството на здравеопазването.

**Раздел II.**

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

**Чл. 2.** Обхватът на медицинските услуги, свързани с акушерска помощ на здравно неосигурени жени, включва услугите, посочени в клиничната пътека N 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. 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) Условията и реда за оказване на медицинските услуги, свързани с акушерска помощ на здравно неосигурени жени се определят в договорите по чл. 3, т. 2, в съответствие с § 11 от Преходните и заключителни разпоредби на Закона за здравното осигуряване.

(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) 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. МНЗ 119).

(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) Министерството на здравеопазването осигурява, извън обхвата на задължителното здравно осигуряване, извършването на изследвания на всички новородени деца за фенилкетонурия и вроден хепатиреоидизъм.

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

1. на бременни жени за оценка на риска от раждане на дете с болест на Даун, 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. на бременни жени и биологичните бащи, при предхождащи репродуктивни проблеми (спонтанни аборти, мъртва раждания), както и на двойки преди “ин витро” процедури и при безплодие, за оценка на генетичен риск.

(3) Министерството на здравеопазването осигурява, извън обхвата на задължителното здравно осигуряване, извършването на изследвания на деца (при необходимост на родителите им), при клинична диагноза на генетична болест.

(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.** Изследванията по чл. 7 се извършват при спазване на изискванията по чл. 141 от Закона за здравето.

**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** (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 за изследване в Националната генетична лаборатория към Специализираната болница за активно лечение по акушерство и гинекология «Майчин дом» ЕАД, гр. София (Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ «Майчин дом» ЕАД, гр. София).

(4) Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ «Майчин дом» ЕАД, гр. София предоставя незабавно получените кръвни проби на Специализираната болница за активно лечение по детски болести ЕАД, гр. София (СБАЛДБ ЕАД, гр. София) за регистрация и изследване за вроден хипотиреоидизъм.

(5) До четвъртия ден от получаването им, СБАЛДБ ЕАД, гр. София връща кръвните проби на СБАЛАГ «Майчин дом» ЕАД, гр. София, за изследване за фенилкетонурия.

(6) Резултатите от извършените изследвания при новородени деца с данни за вроден хипотиреоидизъм или фенилкетонурия, се изпращат незабавно на лечебното заведение, в което е взета кръвта и на посочен от родителите адрес.

(7) Лечебните заведения (личния лекар), получили резултат по ал. 6 са длъжни незабавно да насочат детето за хоспитализация, диагностика и лечение към СБАЛДБ ЕАД, гр. София.

(8) В случай, че се налага потвърждаване на резултата, лечебните заведения по ал. 5 уведомяват лечебното заведение, в което е взета кръвта или личния лекар, за необходимостта да извърши повторно вземане на кръвна проба.

(9) Контролните проби за потвърждаване (втора филтърна бланка и/или серум) се изпращат на СБАЛДБ ЕАД, гр. София, при съмнение за вроден хипотиреоидизъм и на СБАЛАГ «Майчин дом», при съмнение за фенилкетонурия.

**Чл. 11** (1) Изследванията на бременните жени за оценка на риска от раждане на дете с болест на Даун се извършват от 10-та до 13-та и от 15-та – до 20-та гестационна седмица на бременността при спазване на изискванията по приложение № 6.

(2) Изследванията на бременните жени за оценка на риска от раждане на дете със спина бифида, аненцефалия и тежки дефекти на коремната стена се извършват от 15-та до 20-та гестационна седмица на бременността, при спазване на изискванията по приложение № 6.

(3) Изследванията се извършват в Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ «Майчин дом» ЕАД, гр. София или в генетичната лаборатория към Университетската многопрофилна болница за активно лечение «Света Марина – ЕАД, гр. Варна (УМБАЛ „Света Марина” ЕАД, гр. Варна).

**Чл. 12.** (1) 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 генетична лаборатория.

(2) Изследванията на бременни жени с доказан повишен риск за раждане на дете с генетична болест по чл. 7, ал. 2, т. 2. се извършват:

1. за всички генетични болести в Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ «Майчин дом» ЕАД, гр. София, при спазване на изискванията по приложение № 8.

2. за хромозомни болести в Катедрата по медицинска генетика към Медицински факултет на Медицински университет, гр. София, Генетичната лаборатория към Университетската многопрофилна болница за активно лечение «Свети Георги» – ЕАД, гр. Пловдив (УМБАЛ «Свети Георги» – ЕАД, гр. Пловдив) и УМБАЛ „Света Марина” ЕАД, гр. Варна, при спазване на изискванията по приложение № 9.

**Чл. 13.** Изследванията по чл. 7, ал. 2, т. 3, се извършват в Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ «Майчин дом» ЕАД, гр. София, генетичната лаборатория на Катедрата по медицинска генетика към Медицински факултет на Медицински университет в гр. София, генетичната лаборатория на СБАЛДБ ЕАД в гр. София, генетичните лаборатории на УМБАЛ «Свети Георги» – ЕАД, гр. Пловдив, УМБАЛ „Света Марина” ЕАД, гр. Варна, Университетската многопрофилна болница за активно лечение „Д-р Г. Странски” ЕАД, гр. Плевен (УМБАЛ „Д-р Г. Странски” ЕАД, гр. Плевен) и генетичната лаборатория към Медицински факултет на Тракийски университет в гр. Стара Загора.

**Чл. 14.** (1) Изследванията на деца (при необходимост на родителите им), при клинична диагноза на генетична болест, по чл. 7, ал. 3 се извършват:

1. за хромозомна болест в генетичната лаборатория на Катедрата по медицинска генетика към Медицински факултет на Медицински университет София, в генетичната лаборатория на СБАЛДБ ЕАД в гр. София, генетичните лаборатории на УМБАЛ «Свети Георги» – ЕАД, гр. Пловдив, УМБАЛ „Света Марина” ЕАД, гр. Варна, УМБАЛ „Д-р Г. Странски” ЕАД, гр. Плевен и генетичната лаборатория към Медицински факултет на Тракийски университет в гр. Стара Загора.

2. за наследствена болест в Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ «Майчин дом» ЕАД, гр. София.

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

**Чл. 15** (1) За получаване на необходимите китове, реактиви и консумативи, лечебните заведения и медицинските факултети към съответните университети изготвят заявки по образец, приложение № 11.

(2) Заявките по ал. 1. се изготвят два пъти годишно и се изпращат на хартиен и електронен носител в Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД, гр. София до 1-то число на месеца, предхождащ периода, за който се изготвя заявката

(3) Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД, гр. София изготвя обобщена заявка по образец (приложение № 12) и я представя в Министерство на здравеопазването до 10-то число на месеца, предхождащ периода, за който се изготвя 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) Отчетите по ал. 1. се изготвят два пъти годишно и се изпращат на хартиен и електронен носител в Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД, гр. София до 1-то число на месеца, предхождащ периода, за който се изготвя заявката

(3) Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД, гр. София изготвя обобщен отчет по образец (приложение № 14) и го представя в Министерство на здравеопазването до 10-то 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 от 5 години.

**Чл. 18.** Въз основа на заявките по чл. 15 и отчетите по чл. 16. Министерството на здравеопазването разпределя китовете, реактивите и консумативите до лечебните заведения и медицинските факултети към съответните университети, направили заявките, в рамките на договорените за годината количества.

### **Допълнителна разпоредба**

**§ 1.** По смисъла на тази наредба:

1. „новородено дете” е детето в периода от първия до 28-я ден от раждането си;
2. «генетична болест» е хромозомно или наследствено заболяване, посочено в тази Наредба, или малформативен синдром.

**§ 2.** Посочените в Наредбата клинични пътеки са клиничните пътеки от приложение № 17 към Решение № РД – УС – 04-12 от 02.02.2007г. на Управителния съвет на НЗОК за определяне на условия, на които трябва да отговарят изпълнителите на медицинска помощ, реда за сключване на договорите с тях и други условия по § 11 от ЗЗО.

### **Заклучителна разпоредба**

**§ 3.** Наредбата се издава на основание чл. 82, ал. 1, т. 2 и т. 8, ал. 3 и ал. 5 и чл. 127, ал. 2, т. 5, от Закона за здравето и влиза в сила от 01.01.2007г.

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

§ 5. Контролът по изпълнение на Наредбата се възлага на министъра на здравеопазването и на ръководителите на лечебните заведения, а по раздел II и на директора на Националната здравноосигурителна каса.

Министър: **Р. Гайдарски**

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                                 |
|-------------------------------------------------|----------------------------------------|
| <b>Аминоацидопатии</b>                          |                                        |
| 1                                               | Фенилкетонурия                         |
| 2                                               | Хиперфенилаланинемия                   |
| 3                                               | Тирозинемия тип I                      |
| 4                                               | Тирозинемия тип II                     |
| 5                                               | Преходна тирозинемия                   |
| 6                                               | Левциноза                              |
| 7                                               | Некетотична хиперглицинемия            |
| 8                                               | $\beta$ -аминоизомаслена ацидурия      |
| 9                                               | Хистидинемия                           |
| 10                                              | Хомоцистинурия                         |
| 11                                              | Лизинемия                              |
| 12                                              | Генерализирана аминокиселинна ацидурия |
| <b>Дефекти в урейния цикъл - хиперамониемии</b> |                                        |
| 13                                              | Карбамилфосфат синтетазен дефицит      |
| 14                                              | Орнитинтранскарбамилазен дефицит       |
| 15                                              | Аргининосукцинат синтетазен деф.       |
| 16                                              | Аргининосукцинат лиазен                |
| 17                                              | Аргиназен дефицит                      |
| 18                                              | Хиперамониемия – неизяснена            |

|                                                      |                                                 |
|------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|
| 19                                                   | Lysine Protein Intolerance (LPI)                |
| <b>Ароматни аминокиселини</b>                        |                                                 |
| 20                                                   | Алкаптонурия                                    |
| <b>Пропионов и метилмалонов метаболизъм</b>          |                                                 |
| 21                                                   | Метилмалонова ацидурия                          |
| 22                                                   | Пропионова ацидурия                             |
| 23                                                   | Холокарбоксилазен синтетазен дефицит            |
| 24                                                   | MLYCD малонил коензим А декарбоксилазен дефицит |
| <b>Дефекти в аминокиселините с разклонени вериги</b> |                                                 |
| 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         |
| <b>Пиримидинов метаболизъм</b>                       |                                                 |
| 31                                                   | Дихидропиримидин дехидрогеназен                 |
| 32                                                   | Оротова ацидурия - неизяснена                   |
| <b>γ- Глутамилов цикъл</b>                           |                                                 |
| 33                                                   | 5- Оксопролинурия                               |
| <b>Дибазични аминокиселини</b>                       |                                                 |
| 34                                                   | Глутарова ацидемия тип I                        |

|                                             |                                                         |
|---------------------------------------------|---------------------------------------------------------|
| <b>Гликолитична верига, цикъл на Кребс</b>  |                                                         |
| 35                                          | 2-Хидрокси глутарова ацидурия                           |
| 36                                          | Глицеролурия                                            |
| 37                                          | D-Глицеринова ацидурия                                  |
| 38                                          | Фумаразен дефицит                                       |
| <b>Други</b>                                |                                                         |
| 39                                          | Болест на Канаван                                       |
| 40                                          | 4-Хидроксимаслена ацидурия                              |
| <b>β - Окислението на мастните киселини</b> |                                                         |
| 41                                          | MCAD – средно-верижни мастни киселини                   |
| 42                                          | SCAD – късо- верижни мастни киселини                    |
| 43                                          | LCHAD – дълго- верижни мастни киселини                  |
| 44                                          | MADD - множествен ацил коензим А дехидрогеназен дефицит |
| <b>Пероксизомни болести</b>                 |                                                         |
| 45                                          | X-ALD X – свързана аденолевкодистрофия                  |
| 46                                          | Zellweger синдром                                       |
| <b>Лактатна ацидурия ( PDH, PC)</b>         |                                                         |

|                                  |                                                    |
|----------------------------------|----------------------------------------------------|
| 47                               | Липоамид дехидрогеназен дефицит (E3)               |
| 48                               | Лактатна ацидурия                                  |
| <b>Въглехидратен метаболизъм</b> |                                                    |
| 49                               | Галактоземия-класическа                            |
| 50                               | Галактоземия- киназен дефицит                      |
| 51                               | Глюкозо 6-фосфат дехидрогеназен дефицит            |
| <b>Лизозомни болести</b>         |                                                    |
| 52                               | GM1 Генерализирана ганглиозидоза                   |
| 53                               | Sandhoff                                           |
| 54                               | Tay-Sachs                                          |
| 55                               | Krabbe                                             |
| 56                               | Fucosidosis                                        |
| 57                               | Mannosidosis                                       |
| 58                               | Олигозахаридози- неизяснени                        |
| 59                               | ML I муколипидоза I-ви тип                         |
| 60                               | ML II муколипидоза II-ри тип                       |
| 61                               | MPS I Мукополизахаридоза I-ви тип Хърлер           |
| 62                               | MPS II Мукополизахаридоза II-ри тип Хънтер         |
| 63                               | MPS IIIA Мукополизахаридоза III-ти тип Санфилипо А |
| 64                               | MPS IIIB Мукополизахаридоза III-ти тип Санфилипо В |
| 65                               | MPS IIIC Мукополизахаридоза III-ти тип Санфилипо С |
| 66                               | MPS IVA Мукополизахаридоза IV-ти тип Моркио А      |
| 67                               | MPS IVB Мукополизахаридоза IV-ти тип Моркио В      |
| 68                               | MPS VI Мукополизахаридоза VI-ти 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 C                                  |
| 75                               | Fabry                                              |
| 76                               | Wolman                                             |

Приложение № 3  
към чл.7, ал. 4

#### Наследствени болести, които се диагностицират чрез ДНК анализ

| № | БОЛЕСТ         |
|---|----------------|
| 1 | Ниман-Пик      |
| 2 | Фенилкетонурия |

|    |                                                                 |
|----|-----------------------------------------------------------------|
| 3  | MCAD средно-верижни 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" 2A-delA                   |
| 16 | Мускулна дистрофия тип "Пояс-крайник" 2C                        |
| 17 | Неврална мускулна атрофия 17pdupl/del                           |
| 18 | Неврална мускулна атрофия 1A                                    |
| 19 | Неврална мускулна атрофия 1B                                    |
| 20 | Неврална мускулна атрофия X1                                    |
| 21 | Неврална мускулна атрофия 2A                                    |
| 22 | Неврална мускулна атрофия 2D Бургас                             |
| 23 | Неврална мускулна атрофия DI-CMTC                               |
| 24 | Неврална мускулна атрофия 1A Лом                                |
| 25 | Стерилитет Y-делеции                                            |
| 26 | Тромбофилия – FV, FII, PAI                                      |

Приложение № 4  
към чл. 9

#### Генетични лаборатории към лечебни заведения и медицински факултети в България

| № | Наименование                                            | Лечебно заведение/Медицински факултет                                                                            |
|---|---------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 | Национална генетична лаборатория                        | Университетска специализирана болница за активно лечение по акушерство и гинекология "Майчин дом" ЕАД, гр. София |
| 2 | Генетична лаборатория                                   | Катедра Медицинска генетика, Медицински факултет – Медицински университет, гр. София                             |
| 3 | Сектор "Скрининг и функционална хормонална диагностика" | Университетска специализирана болница за активно лечение по детски болести ЕАД, гр. София                        |
| 4 | Лаборатория по цитогенетика и пренатална диагностика    | Университетска многопрофилна болница за активно лечение "Св. Георги" ЕАД, гр. Пловдив                            |

|   |                                                            |                                                                                           |
|---|------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|
| 5 | Лаборатория по медицинска и молекулярна генетика           | Университетска многопрофилна болница за активно лечение "Св. Марина", ЕАД, гр. Варна      |
| 6 | Медико-диагностична генетична лаборатория                  | Университетска многопрофилна болница за активно лечение "Д-р Г. Странски" ЕАД, гр. Плевен |
| 7 | Лаборатория по хромозомна диагностика и генетичен скрининг | Медицински факултет - Тракийски университет, гр. Стара Загора                             |

Приложение № 5  
към чл. 10, ал. 2

### Изисквания

#### при вземане на кръв от новородено дете за извършване на изследвания за вроден хипотиреоидизъм и фенилкетонурия

1. При новородените деца с тегло при раждане над 2000 грама, кръв за изследването се взема след четиридесет и осмия час (втория ден) и преди деветдесет и шестия час (четвъртия ден) от живота на детето. Кръвта може да се вземе и в следобедните часове;

2. При новородените деца с тегло под 2000 грама, кръв за изследването се взема на четвъртия ден от живота на детето, в края на втората седмица или при по-ранно изписване – в деня на изписването;

3. При новородени с кръвопреливане или обменно кръвопреливане, кръв за изследването се взема непосредствено преди следващото кръвопреливане, в случай че такова се осъществява преди четвъртия ден. При деца, които към този ден все още са с тегло под 2000 грама, кръв за изследването се взема в края на втората седмица, от 3 до 5 дни след последната трансфузия.

4. Изследване за вроден хипотиреоидизъм 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 други);

- използват се само филтърни бланки, поръчвани и получени от Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ «Майчин дом» ЕАД, гр. София.

Приложение № 6  
към чл. 11.

## 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. Изследването се провежда в 15-20 гестационна седмица на бременността, определена с ултразвук в дни (например 15+2 дни). Ултразвуковото изследване трябва да бъде извършено не по-рано от 3 дни преди вземането на серума.

2. Преди вземане на кръвната проба (серум) бременната получава писмена информация за информативната стойност и ограниченията на изследването и подписва информирано съгласие.

3. Изследването се извършва в серум – 1 милилитър. 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. Серумът може да се транспортира до Националната генетична лаборатория с куриерска поща в надписана с инициалите и рождената дата на бременната пластмасова епруветка в рамките на 24 часа при стайна температура. 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, удостоверение с подпис в информираното съгласие и на насочващия лекар.

8. Резултатът от изследвано не отменя задължителното високоспециализирано ултразвуково изследване „фетална анатомия (морфология)” в 19-22 гестационна седмица.

*\*Забележка.* 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”

*\*\*Забележка.* Образец на поръчката и задължителната писмена информация, която се връчва на бременната за информативната стойност на изследването може да се предостави от Националната генетична лаборатория и да бъде намерена на официалната електронна страница на лабораторията.

**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)  
(село, град, област)

**Населено място на живеене**

- 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
  - Бета-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 семейството 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 2 или повече последователни спонтанни аборта..... ☐ Да ☐ Не ☐ Не  
зная
9. Имали ли сте 1 спонтанен аборт и мъртвораждање..... ☐ 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 НАЦИОНАЛНАТА ГЕНЕТИЧНА ЛАБОРАТОРИЯ, към  
СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД, гр. София,

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

ИЗИСКВАНИЯ

при изследване на бременни с доказан висок риск по приложение 9 за раждане на дете с наследствена болест – пренатална (дородова) диагностика

1. Биологичен материал за извършване на изследването:
  - клетки в 5-15 милиграма от хорионбиопсия, проведена в 12-14 седмица.
  - при пропусната възможност за провеждане на хорионбиопсия в клетки, изолирани от 15-20 милилитра околоплодна (амниотична течност), взета чрез амниоцентеза в 16-19 седмица.
2. Изследването се извършва след задължителна генетична консултация.
3. Биологичният материал (хорионбиопсията или амниотичната течност) могат да се транспортират до Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД, гр. 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.* Образец на поръчката и задължителната писмена информация, която се връчва на бременната за информативната стойност на изследването може да се предостави от Националната генетична лаборатория и да бъде намерена на официалната електронна страница на лабораторията.

Приложение № 9  
към чл. 12, ал. 2, т. 3.

#### Изисквания

**при изследване на бременни с доказан висок риск (по приложение 9) за раждане на дете с хромозомна болест – пренатална (дородова) диагностика**

1. Биологичен материал за извършване на изследването:
  - клетки в 5-15 милиграма от хорионбиопсия, проведена в 12-14 седмица;
  - клетки, изолирани от 15-20 милилитра околоплодна (амниотична течност), взета чрез амниоцентеза в 16-19 седмица. Околоплодна течност съдържаща кръв е негодна за ДНК анализ.

2. Биологичният материал (хорионбиопсията или амниотичната течност) могат да се транспортират до Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ "Майчин дом" ЕАД, гр. София, Катедрата по медицинска генетика към Медицински факултет на Медицински университет, гр. София, Генетичната лаборатория към Университетската многопрофилна болница за активно лечение "Свети Георги" – ЕАД, гр. Пловдив (УМБАЛ "Свети Георги" – ЕАД, гр. Пловдив) и УМБАЛ „Света Марина“ ЕАД, гр. 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, удостоверение с подпис в информираното съгласие и на насочващия лекар.

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

\* *Забележка.* Образец на поръчката и задължителната писмена информация, която се връчва на бременната за информативната стойност на изследването може да се предостави от Националната генетична лаборатория и да бъде намерена на официалната електронна страница на лабораторията.

Приложение № 10  
към чл. 14, ал. 2 (3)

### **Изисквания**

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

1. Биологичен материал за извършване на изследването
  - урина 20 милилитра (денонощна или от 2 порции);
  - венозна кръв с антикоагулант ЕДТА - 2 милилитра за новородено и 10 милилитра за деца;
  - кожни фибробласти (вземат се в националната генетична лаборатория).
3. Изследването се извършва след задължителна генетична консултация.

4. Биологичният материал (урина и кръв) могат да се транспортират до Националната генетична лаборатория към СБАЛАГ „Майчин дом” ЕАД, гр. София в надписани с инициалите и рождената дата на пластмасова епруветка в рамките на 24 часа.

**Кръвта никога не се замразява.**

5. Биологичният материал се придружава от поръчка.

6. 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;

7. Методи на изследване:

- биохимичен (ензимен) анализ.
- ДНК анализ.

8. 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.

9. При връчване на резултата, задължително се предоставя генетична консултация.

*\*Забележка.* Образец на поръчката и задължителната писмена информация, която се връчва на бременната за информативната стойност на изследването може да се предостави от Националната генетична лаборатория и да бъде намерена на официалната електронна страница на лабораторията.

### З А Я В К А

**За получаване на китове, реактиви и консумативи**

**за период от ..... до .....**

**на**

.....  
(наименование на лечебното заведение или медицинския факултет)

| № | Китове,<br>Реактиви,<br>Консумативи | Опаковка/<br>Мярка | Общ<br>брой<br>опаковки | Брой<br>опаковки<br>на<br>получател | Единична<br>цена в лева<br>без ДДС /<br>с ДДС | Обща<br>стойност<br>в лева<br>без ДДС /<br>с ДДС | Краен<br>получател |
|---|-------------------------------------|--------------------|-------------------------|-------------------------------------|-----------------------------------------------|--------------------------------------------------|--------------------|
|   |                                     |                    |                         |                                     |                                               |                                                  |                    |
|   |                                     |                    |                         |                                     |                                               |                                                  |                    |
|   |                                     |                    |                         |                                     |                                               |                                                  |                    |
|   |                                     |                    |                         |                                     |                                               |                                                  |                    |

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

### О Б О Б Щ Е Н А   З А Я В К А

**За получаване на китове, реактиви и консумативи**

**за период от ..... до .....**

| № | Китове,<br>Реактиви,<br>Консумативи | Опаковка/<br>Мярка | Общ<br>брой<br>опаковки | Брой<br>опаковки<br>на<br>получател | Единична<br>цена в лева<br>без ДДС /<br>с ДДС | Обща<br>стойност<br>в лева<br>без ДДС /<br>с ДДС | Краен<br>получател |
|---|-------------------------------------|--------------------|-------------------------|-------------------------------------|-----------------------------------------------|--------------------------------------------------|--------------------|
|   |                                     |                    |                         |                                     |                                               |                                                  |                    |
|   |                                     |                    |                         |                                     |                                               |                                                  |                    |
|   |                                     |                    |                         |                                     |                                               |                                                  |                    |
|   |                                     |                    |                         |                                     |                                               |                                                  |                    |

|                                     |                                                                                               |
|-------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|
| дата на изпращане на заявката ..... | Изготвил .....<br>Н-к на Националната генетична<br>лаборатория<br><i>(име, подпис, печат)</i> |
|-------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|

### О Т Ч Е Т

**За получените и изразходвани китове, реактиви и консумативи**  
**за период от ..... до .....**

на .....  
(наименование на лечебното заведение или медицинския факултет)

| Китове,<br>Реактиви,<br>Консумативи | Опаковка,<br>Мярка,<br>Общ брой | Брой<br>изследвани<br>пациенти за<br>кит,<br>консуматив,<br>реактив | Брой и<br>относителен дял<br>на откритата<br>патология<br>(брой<br>патологични<br>случаи .....;<br>% от<br>изследваните<br>пациенти ..... | Наличност<br>от продукта<br>към момента<br>на заявката –<br>налично<br>количество | Разход през<br>предхождащия<br>период |
|-------------------------------------|---------------------------------|---------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------|
|                                     |                                 |                                                                     |                                                                                                                                           |                                                                                   |                                       |
|                                     |                                 |                                                                     |                                                                                                                                           |                                                                                   |                                       |
|                                     |                                 |                                                                     |                                                                                                                                           |                                                                                   |                                       |
|                                     |                                 |                                                                     |                                                                                                                                           |                                                                                   |                                       |
|                                     |                                 |                                                                     |                                                                                                                                           |                                                                                   |                                       |

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

### О Т Ч Е Т

**За получените и изразходвани китове, реактиви и консумативи**  
**за период от ..... до .....**

| Китове,<br>Реактиви,<br>Консумативи | Опаковка,<br>Мярка,<br>Общ брой | Брой<br>изследвани<br>пациенти за<br>кит,<br>консуматив,<br>реактив | Брой и<br>относителен дял<br>на откритата<br>патология<br>(брой<br>патологични<br>случаи .....;<br>% от<br>изследваните<br>пациенти ..... | Наличност<br>от продукта<br>към<br>момента на<br>заявката –<br>налично<br>количество | Разход през<br>предхождащия<br>период |
|-------------------------------------|---------------------------------|---------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------|
|                                     |                                 |                                                                     |                                                                                                                                           |                                                                                      |                                       |
|                                     |                                 |                                                                     |                                                                                                                                           |                                                                                      |                                       |
|                                     |                                 |                                                                     |                                                                                                                                           |                                                                                      |                                       |
|                                     |                                 |                                                                     |                                                                                                                                           |                                                                                      |                                       |
|                                     |                                 |                                                                     |                                                                                                                                           |                                                                                      |                                       |

|  |  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|--|
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |

|                                     |                                           |
|-------------------------------------|-------------------------------------------|
| дата на изпращане на заявката ..... | Изготвил .....                            |
|                                     | Н-к на Националната генетична лаборатория |
|                                     | (име, подпис, печат)                      |