

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

УТВЕРЖДАЮ
Первый заместитель Министра
_____ Е.Л.Богдан
_____ 2026 г.
Регистрационный № 100-1225



**МЕТОД ОПРЕДЕЛЕНИЯ ВЕРОЯТНОСТИ ВРОЖДЕННЫХ
АНОМАЛИЙ КОСТНО-МЫШЕЧНОЙ СИСТЕМЫ (Q75, Q77),
ОБУСЛОВЛЕННЫХ МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ РЕЦЕПТОРОВ
ФАКТОРОВ РОСТА ФИБРОБЛАСТОВ**
(инструкция по применению)

ОРГАНИЗАЦИЯ-РАЗРАБОТЧИК: государственное учреждение
«Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»

АВТОРЫ: к.м.н., доцент Гусина А.А., к.м.н., доцент Новикова И.В.,
Сталыбко А.С.

Минск, 2025

В настоящей инструкции по применению (далее - инструкция) представлен метод определения вероятности врожденных аномалий костно-мышечной системы (Q75, Q77), обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов, который может быть использован в комплексе медицинских услуг, медицинскую профилактику врожденных аномалий костно-мышечной системы.

Изложенный метод предназначен для врачей-генетиков, врачей лабораторной диагностики и иных врачей-специалистов организаций здравоохранения III-IV технологического уровня оказания акушерско-гинекологической и перинатальной помощи в амбулаторных условиях и (или) стационарных условиях, и (или) в условиях отделения дневного пребывания.

Показания к применению

1. Краниосиностоз, Q75.0.
2. Краниофациальный дизостоз, Q75.1
3. Маленький рост, не совместимый с жизнью, Q77.1;
4. Ахондроплазия, Q77.4;
5. Гипохондроплазия, Q77.4.

Противопоказания для применения

Отсутствуют.

Перечень необходимых медицинских изделий, расходных материалов

Перечень изделий медицинской техники, медицинского назначения определен приказом Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 16.11.2018 № 1180 «Об утверждении примерного табеля оснащения

изделиями медицинского назначения и медицинской техники амбулаторно-поликлинических и больничных организаций здравоохранения».

Описание технологии применения метода

Метод, изложенный в настоящей инструкции, реализуется в 5 этапов:

1 этап. Определение показателей.

1. Применяемые показатели:

1.1 Отягощенный семейный анамнез (наличие случаев врожденных аномалий костно-мышечной системы у родственников пациентов).

1.2 Клинические проявления врожденных аномалий костно-мышечной системы, соответствующих кодам МКБ-10 Q77.1, Q77.4, Q75.0, Q75.1.

1.3 Мутации в 7 экзоне гена FGFR1, в 7, 9 экзонах гена FGFR2, в 7, 10, 13, 15 экзонах гена FGFR3.

2 этап. Оценка показателей в баллах.

Балльная оценка вероятности врожденных аномалий костно-мышечной системы, обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов представлена в таблице.

Таблица – Балльная оценка вероятности врожденных аномалий костно-мышечной системы, обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов

Показатель	Характеристика показателя наличие (+), отсутствие (-)	Балл
Отягощенный семейный анамнез	-	0
	+	1

Клинические проявления врожденных аномалий костно-мышечной системы, соответствующих кодам МКБ-10 Q77.1, Q77.4, Q75.0, Q75.1. выявленные при проведении медицинского осмотра, инструментальных исследований	-	0
	+ у одного ребенка в семье	1
	+ у одного или обоих родителей или у двух и более детей в семье	2
	+ у плода при текущей беременности	3
Мутации в 7 экзоне гена FGFR1, в 7, 9 экзонах гена FGFR2, в 7, 10, 13, 15 экзонах гена FGFR3	-	0
	+ у одного ребенка в семье	1
	+ у одного или обоих родителей или у двух и более детей в семье	2
	+ у плода при текущей беременности	9

3 этап. Определение суммарного прогностического коэффициента.

Суммарный прогностический коэффициент определяется по формуле:

$$X = A + B + C,$$

где X – суммарный прогностический коэффициент;

A – балльная оценка показателя «Отягощенный семейный анамнез»;

B – балльная оценка показателя «Клинические проявления врожденных аномалий костно-мышечной системы, соответствующих кодам МКБ-10 Q77.1, Q77.4, Q75.0, Q75.1»;

C – балльная оценка показателя «Мутации в 7 экзоне гена FGFR1, в 7, 9 экзонах гена FGFR2, в 7, 10, 13, 15 экзонах гена FGFR3».

4 этап. Определение вероятности.

При сумме баллов 9 и более вероятность врожденных аномалий костно-мышечной системы, обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов, высокая.

При сумме баллов 2-8 вероятность врожденных аномалий костно-мышечной системы, обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов, умеренная.

При сумме баллов 0-1 балл вероятность развития врожденных аномалий костно-мышечной системы, обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов, низкая.

5 этап. Принятие управленческого решения.

При высокой вероятности врожденных аномалий костно-мышечной системы, соответствующих кодам МКБ-10 Q77.1, Q77.4, Q75.0, Q75.1, в сроке беременности до 21 недель 6 дней осуществляются мероприятия в соответствии с главами 4 и 6 клинического протокола «Оказание медицинской помощи женщинам при искусственном прерывании беременности», утвержденного постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 23 декабря 2024 №176, в зависимости от срока гестации.

При умеренной вероятности врожденных аномалий костно-мышечной системы, соответствующих кодам МКБ-10 Q77.1, Q77.4, Q75.0, Q75.1, осуществляются мероприятия в соответствии с главами 2 и 3 клинического протокола «Оказание медицинской помощи женщинам репродуктивного возраста с низкорослостью, обусловленной генетическими синдромами», утвержденного постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 26 июня 2025 г. №60.

При низкой вероятности врожденных аномалий костно-мышечной

системы, соответствующих кодам МКБ-10 Q77.1, Q77.4, Q75.0, Q75.1 осуществляются мероприятия в соответствии с таблицей 2 приложения 3 к клиническому протоколу «Медицинское наблюдение и оказание медицинской помощи женщинам в акушерстве и гинекологии», утвержденному постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 19 февраля 2018 г. № 17.

УТВЕРЖДАЮ

(Наименование учреждения)

(Ф.И.О., подпись)

« ____ » _____ 20 ____ г.

АКТ О ВНЕДРЕНИИ

1. Наименование предложения для внедрения:

Метод определения вероятности врожденных аномалий костно-мышечной системы (Q75, Q77), обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов.

2. Кем предложено (наименование учреждения разработчика, автор):

Учреждение-разработчик – Государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Министерства здравоохранения Республики Беларусь (РНЦ «Мать и дитя»);

Авторы – к.м.н., доцент Гусина А.А., к.м.н, доцент Новикова И.В., Стальбко А.С.

3. Источник информации:

Инструкция по применению «Метод определения вероятности врожденных аномалий костно-мышечной системы (Q75, Q77), обусловленных мутациями в генах рецепторов факторов роста фибробластов», рег. № _____, утв. _____.

4. Где и когда начато внедрение: _____

(Наименование лечебного учреждения, дата внедрения)

5. Результаты применения метода за период с _____.20____ г. по _____.20____ г.

общее количество наблюдений: _____

положительные (к-во наблюдений) _____

отрицательное (к-во наблюдений) _____

неопределенные (к-во наблюдений) _____

5. Эффективность внедрения: _____

6. Замечания, предложения: _____

_____.20____ г.

Ответственный за внедрение

(Ф.И.О, должность, подпись)