

**Правила проведения цитогенетических и
молекулярно-генетических исследований
в онкологии и онкогематологии**

**Демидова И.А., Цаур Г.А., Филипенко М.Л.,
Ольшанская Ю.В., Цуканов А.С., Кекеева Т.В.**

Москва, 2022

1. Настоящие правила регламентируют проведение цитогенетических и молекулярно-генетических исследований для диагностики, мониторинга эффективности лечения и выбора таргетной терапии у детей и взрослых с онкологическими, онкогематологическими заболеваниями, включая наследственные онкологические синдромы и заболевания, заболевания системы крови и иммунной системы в медицинских и иных организациях, осуществляющих медицинскую деятельность на основании лицензии, предусматривающей выполнение работ (услуг) по клинической лабораторной диагностике и/или лабораторной генетике.

2. Настоящие правила не регламентируют проведение иных цитогенетических и молекулярно-генетических исследований для диагностики наследственных заболеваний

3. Цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии могут применяться для выявления генетических и эпигенетических нарушений с целью установления диагноза, определения группы риска заболевания и возможного прогноза заболевания, мониторинга минимальной остаточной болезни в ходе лечения, выявления мишеней для назначения таргетной терапии.

4. Цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии могут выполняться в рамках оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, а также – при наличии медицинских показаний – при оказании паллиативной помощи.

5. Цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии могут проводиться на этапе амбулаторно-поликлинической помощи, а также при нахождении пациента в стационаре или в дневном стационаре.

6. Цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии проводятся только при оказании медицинской помощи в плановой форме.

7. Предметом цитогенетических и молекулярно-генетических исследований в онкологии и онкогематологии является биологический материал человеческого организма: костный мозг, венозная кровь, операционный или биопсийный материал, волосы, ногти, буккальный эпителий.

8. Исходя из градаций по степеням сложности лабораторных исследований, все цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии относятся к высшей (четвертой) категории сложности. Четвёртая категория сложности – это экспертные исследования, для выполнения которых требуется высококвалифицированный, специально подготовленный персонал и которые сопровождаются формулировкой клинико-лабораторного заключения, которое представляет собой описание выявленных патологических процессов с рекомендациями по ведению пациента.

9. При проведении цитогенетических и молекулярно-генетических исследований в онкологии и онкогематологии выделяют:

- а) преаналитический этап, который включает в себя выбор и назначение цитогенетического и/или молекулярно-генетического исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, стандартами меди-

цинской помощи и клиническими рекомендациями, протоколами лечения по вопросам оказания медицинской помощи, оформление направления на цитогенетическое и/или молекулярно-генетическое исследование, инструктаж медицинского персонала и пациента по правилам подготовки к исследованию, взятие биоматериала, маркировка биоматериала, его предварительная обработка (при необходимости), хранение и транспортировка (при необходимости) к месту проведения исследования, идентификация биоматериала. При выполнении исследования из фиксированного в формалине и залитого в парафин биологического образца преаналитический этап также включает в себя выбор врачом-патологоанатомом наиболее информативного парафинового блока (например, с наибольшей долей опухолевых клеток).

б) аналитический этап, который занимает период от поступления биоматериала в лабораторию до выдачи результата исследований, и включает в себя применение аналитической технологии с использованием соответствующих реагентов и оборудования, получение результата исследования

в) постаналитический этап, состоящий из оценки аналитической, биологической, клинической достоверности результата исследования, его клинико-диагностическая интерпретация, формирование лабораторного заключения, передача результата исследования и возврат отдельных видов биоматериала (например, парафиновых блоков и стекол) заказчику, хранение образца в условиях и в течение сроков, установленных применительно к данному виду исследования и клинической задаче, согласно стандартных операционных процедур, разработанных в лаборатории; и утилизация биологического материала (при необходимости)

10. Этапы проведения цитогенетических и молекулярно-генетических исследований организуются в соответствии с территориальными организационными возможностями с учетом доступности, медицинской целесообразности и экономической эффективности мероприятий в условиях трехуровневой системы организации медицинской помощи.

11. Организационные мероприятия по проведению цитогенетических и молекулярно-генетических исследований в онкологии и онкогематологии должны обеспечивать:

- реализацию программ государственных гарантий (если применимо);
- доступность качественных лабораторных исследований;
- гарантированные сроки выполнения лабораторных исследований;
- гарантированное качество доставки и исследования биоматериала;
- гарантированный своевременный обмен информацией о пациенте, биоматериале и результатах исследований между лабораторией выполняющей исследования и медицинской организацией, проводящей лечение пациента

12. При организации цитогенетических и молекулярно-генетических исследований в онкологии и онкогематологии необходимо учитывать медицинскую целесообразность по соответствию перечня, сроков и качества выполнения назна-

ченных лабораторных исследований порядком и стандартам оказания медицинской помощи с учётом клинических рекомендаций, протоколов лечения.

13. Следует оценить экономическую эффективность проведения клинических лабораторных исследований в каждой конкретной медицинской организации, исходя из оптимизации затрат на проведение цитогенетических и молекулярно-генетических исследований при сохранении их медицинской целесообразности и оценке влияния результатов исследований на качество оказания медицинской помощи.

14. Цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии включают в себя следующие методы (но не ограничиваются ими):

- 1) цитогенетические исследования, основанные на краткосрочном культивировании клеток костного мозга или периферической крови с последующей дифференциальной окраской хромосом (кариотипирование);
- 2) цитогенетические исследования, основанные на технологии флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH);
- 3) молекулярно-генетические исследования, основанные на технологии полимеразной цепной реакции (ПЦР) и ее модификаций;
- 4) молекулярно-генетические исследования, основанные на технологии секвенирования по Сенгеру;
- 5) молекулярно-генетические исследования, основанные на технологии фрагментного анализа;
- 6) молекулярно-генетические исследования, основанные на технологии высокопроизводительного секвенирования;
- 7) молекулярно-генетические исследования, основанные на технологиях масс-спектрометрии;
- 8) молекулярно-генетические исследования, основанные на технологиях микроматричного анализа;
- 9) другие молекулярно-генетические исследования, основанные на технологиях количественного и качественного анализа нуклеиновых кислот и их модификациях.

15. Лаборатории, которые проводят цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии, подразделяются на три уровня:

- 1) локальные – преимущественно выполняющие исследования для медицинской организации, в которой они расположены;
- 2) межрегиональные экспертного уровня – выполняющие исследования для двух и более медицинских организаций одного субъекта РФ или для нескольких субъектов РФ, и обладающие высокотехнологичным оборудованием;
- 3) специализированные или централизованные референсного уровня в т.ч., цитогенетические и/или молекулярно-генетические лаборатории национальных научно-медицинских исследовательских центров – выполняющие исследования для медицинских организаций любых субъектов РФ;

16. Цитогенетические и молекулярно-генетические исследования для па-

циентов с онкогематологическими заболеваниями (коды МКБ С81-96, D45-47, D53-83) обязательно должны проводиться в рамках единой лаборатории, обладающей как технологиями цитогенетического анализа, так и молекулярно-генетическими методами.

17. Проведение цитогенетических и молекулярно-генетические исследования для детей с онкологическими, онкогематологическими и иммунологическими заболеваниями должно проводится только в межрегиональных лабораториях экспертного уровня или специализированных/централизованных референсного уровня.

18. Для достижения показателей качества в лаборатории должны выполняться следующие исследования не менее чем 150 пациентам в год: стандартное цитогенетическое исследование клеток костного мозга, исследование методом флуоресцентной гибридизации *in situ*, исследование методами полимеразной цепной реакции, секвенирования. В случае меньшего количества - образцы должны направляться в более крупную лабораторию, за исключением регионов, доставка материала из которых затруднена или занимает более 48 часов. В последнем случае лаборатория должна иметь обученного специалиста (-ов) и все необходимое оборудование и реактивы, а также постоянную связь с межрегиональными экспертными и централизованными лабораториями для проведения телемедицинских консультаций в сложных случаях.

19. Рекомендуемый перечень необходимого оборудования для проведения цитогенетических и молекулярно-генетических исследований в онкологии и онкогематологии в зависимости от уровня лаборатории приведен в приложениях №№3 и 4

20. Для отправки биологического материала пациента в лабораторию необходимо в электронном виде или на бумажном носителе заполнить бланк «Направления на цитогенетические и молекулярно-генетические исследования», образец которого приведен в приложении № 1. При этом указываются персональные данные пациента, вид биологического образца, его маркировка (при наличии), диагноз основного заболевания, код диагноза в соответствии с актуальной Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, дата взятия биологического образца, перечень необходимых цитогенетических и молекулярно-генетических исследований

21. Временное хранение и транспортировка образцов биологического материала (за исключением парафиновых блоков и стекол) осуществляется в соответствии с требованиями «СП 1.2.036-95 Порядок учета, хранения, передачи и транспортирования микроорганизмов I-IV групп патогенности», а также правилами и стандартными операционными процедурами лаборатории, выполняющей исследования.

22. Транспортировка образцов крови и костного мозга должна проводиться в термоконтейнере с хладоэлементами при температуре $+4+10^{\circ}\text{C}$, если иное не оговорено правилами и стандартными операционными процедурами Лаборатории, выполняющей исследования. Для цитогенетических исследований материал забирается в вакуумную пробирку, где в качестве антикоагулянта использованы соли гепарина, для молекулярно-генетических исследований используются ваку-

умные пробирки с антикоагулянтом ЭДТА, либо специальные пробирки для анализа свободной циркулирующей ДНК. Срок доставки такого биоматериала не должен превышать 48 часов. В случае превышения этого срока вероятность получения достоверного анализа значительно снижается, при этом сотрудниками лаборатории может быть принято решение о выбраковке такого материала.

23. Транспортировка парафиновых блоков и гистологических стекол может проводиться при температуре окружающей среды в упаковке, предотвращающей повреждение материала. Максимально допустимое время от момента сбора биоматериала до его поступления в лабораторию зависит от типа генетического исследования и определяется стандартными операционными процедурами лаборатории или инструкцией производителя тест-системы.

24. Цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии проводятся по назначению лечащего врача с учетом права пациента на выбор медицинской организации (Статья 21 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2013, № 27, ст. 3477) (далее – Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ) в рамках оказания пациенту медицинской помощи соответствующего профиля. В ряде случаев назначение цитогенетических и молекулярно-генетических исследований в онкологии и онкогематологии может быть проведено по решению врача-патологоанатома или заведующего лабораторией, если это требуется на основании ранее полученных лабораторных данных. В частности, при получении патолого-анатомического заключения, требующего дальнейшего проведения молекулярно-генетических исследований с целью окончательного установления диагноза в соответствии с классификациями Всемирной Организации Здравоохранения, определения чувствительности к таргетной терапии согласно текущим клиническим рекомендациям, утвержденным научно-практическим советом Минздрава России, а также иными профессиональными сообществами, врач-патологоанатом направляет парафиновый блок пациента на молекулярно-генетические исследования.

25. Цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии проводятся сотрудниками соответствующих лабораторий, исходя из их компетенций, разработанных в лаборатории должностных инструкций, стандартных операционных процедур, а также профессиональных стандартов «Специалист в области лабораторной диагностики» и «Специалист в области лабораторной диагностики со средним образованием» (приказы Министерства труда и социального развития № 145н от 14.03.2018 и № 473н от 31.07.2020, соответственно).

26. Штаты лабораторий, проводящих цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии, формируются из специалистов с высшим и средним образованием в области лабораторной диагностики, квалификационные требования к которым представлены в профессиональных стандартах «Специалист в области лабораторной диагностики» и «Специалист в области лабораторной диагностики со средним образованием», а также с участием вспомогательного персонала (администраторы, уборщики и проч.). Более деталь-

но штатное расписание приведено в приложениях №№ 6 и 8.

27. Сроки проведения цитогенетических и молекулярно-генетических исследований должны соответствовать порядкам и стандартам оказания медицинской помощи, а также соответствовать стандартным операционным процедурам лаборатории. В ряде случаев сроки проведения исследований могут быть увеличены из-за проведения дополнительных (уточняющих) тестов, а также референса в лабораториях более высокого уровня

28. Интерпретация полученных результатов цитогенетических или молекулярно-генетических исследований в онкологии и онкогематологии осуществляется врачом лабораторным генетиком или врачом клинической лабораторной диагностики в соответствии с профессиональным стандартом «Специалист в области лабораторной диагностики» (приказ Министерства труда и социального развития № 145н от 14.03.2018)).

29. Результат исследования должен быть точным и ясным. При необходимости вводится дополнительный текст с уточнением интерпретации либо с рекомендациями по дополнительной диагностике. Результат лабораторных исследований должен содержать название медицинской организации и название лаборатории, в которой проведены цитогенетические или молекулярно-генетические исследования, персональные данные пациента, вид биологического образца, его маркировку (при наличии), диагноз основного заболевания, дату взятия биологического образца (при необходимости), дату поступления биологического образца, перечень проведенных цитогенетических и молекулярно-генетических исследований с интерпретаций. Образец результата исследования приведен в приложении №2.

30. После проведения исследования заключение в бумажном или электронном виде направляется в медицинскую организацию, направившую биологический материал на цитогенетическое и/или молекулярно-генетическое исследование. Копия заключения также может быть выдана пациенту либо его законному представителю в порядке, предусмотренном нормативным правовым актом (Часть 5 статьи 22 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2013, № 48, ст. 6165, Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 14.09.2020 № 972н «Об утверждении Порядка выдачи медицинскими организациями справок и медицинских заключений»)).

31. В лаборатории создается электронный и/или бумажный архив выданных заключений. Длительность хранения архива заключений определяется сроком хранения медицинской документации пациента.

32. Парафиновые блоки и гистологические стекла возвращаются в направившую их медицинскую организацию после окончания всех необходимых исследований, также они могут быть выданы пациенту либо его законному представителю. При этом в журнале поступления и выдачи материал фиксируются следующие данные:

- дата выдачи архивных материалов;
- сведения о пациенте (фамилия, имя, отчество (при наличии) и дата

рождения);

- регистрационный номер генетического исследования;
- сведения о лице, которому выданы архивные материалы, и его подпись;
- сведения о работнике, который произвел выдачу архивных материалов, и его подпись

33. Длительность хранения частично обработанных биологических образцов пациентов, которые невозможно вернуть пациенту (суспензии клеток, растворы нуклеиновых кислот и пр.) должна определяться клинической целесообразностью и стандартными операционными процедурами, разработанными в лаборатории.

34. Обязательным условием работы лаборатории, проводящей цитогенетические и молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии, является проведение внутрिलाбораторного контроля качества, а также участие в доступных системах внешнего контроля качества в соответствии с ГОСТ Р ИСО 15189-2015 «Лаборатории медицинские. Частные требования к качеству и компетентности»

Приложение № 1
К правилам проведения
цитогенетических и молекулярно-генетических
исследований в онкологии и онкогематологии

Направление на цитогенетические и молекулярно-генетические исследования

Название направившей медицинской организации _____

Ф.И.О пациента (полностью) _____

Пол _____

Дата рождения _____ (число, месяц, год)

Телефон и электронная почта пациента _____

Номер страхового полиса ОМС (*только при исследованиях в рамках программы ОМС*)

Диагноз основного заболевания с кодом МКБ _____

Стадия заболевания _____

Стадия TNM (*только для солидных опухолей*) _____

Наличие отягощенного семейного анамнеза (*да / нет*) _____

Вид биологического материала _____

Дата взятия биологического материала (*только для крови, костного мозга, выпотных жидкостей*) _____

Номер парафинового блока (-ов) и стекол (*только для солидных опухолей*) _____

Вид (-ы) исследования _____

Ф.И.О. направившего врача _____

Телефон направившего врача _____

Адрес электронной почты для отправки результата _____

Дата направления _____

Приложение 2
К правилам проведения
цитогенетических и молекулярно-генетических
исследований в онкологии и онкогематологии

Результат цитогенетического или молекулярно-генетического исследования

Название медицинской организации, выполнившей исследование _____

Адрес медицинской организации _____

Название лаборатории, выполнившей исследование _____

Телефон лаборатории, выполнившей исследование _____

Ф.И.О пациента (полностью) _____

Пол _____

Дата рождения _____ (число, месяц, год)

Диагноз основного заболевания _____

Название направившей медицинской организации _____

Вид биологического материала _____

Номер парафинового блока (-ов) *(только для солидных опухолей)* _____

Дата направления биологического материала _____

Дата поступления материала в лабораторию _____

Внутрилабораторный идентификационный номер образца *(при необходимости)* _____

Если заключение состоит из нескольких страниц, то все вышеуказанные пункты должны дублироваться на каждой странице

В случае проведения кариотипирования:

Кариотип согласно текущей номенклатуре ICSN:

Заключение:

В случае проведения флуоресцентной in situ гибридизации:

Название ДНК-зонда/ Производитель:
Результат согласно текущей номенклатуре ISCN:
Заключение:

В случае проведения молекулярно-генетических исследований:

Проведенные исследования с результатами _____

Использованная тест-система (в случае применения) _____

Использованный прибор (при необходимости) _____

Исследованные регионы (при использовании технологий секвенирования, в т.ч. секвенирования нового поколения) с указанием номера референсной последовательности транскрипта (или гена если это необходимо) по базе данных ENSEMBL (http://www.ensembl.org/Homo_sapiens/) и номера сборки генома (см примеры в таблице ниже)

Примеры обозначений генов и мРНК для обозначения референтных последовательностей

№	Название гена	Номер транскрипта	Локализация гена в геноме человека согласно GRCh38.p13 (GCA_000001405.28)
1.	<i>BRCA1</i>	NM_007294.3	Chromosome 7: 55,019,017-55,211,628 FS
2.	<i>BRCA2</i>	NM_000059.3	Chromosome 13: 32,315,086-32,400,268 FS
3.	<i>EGFR</i>	NM_005228.3	Chromosome 7: 55,019,017-55,211,628 FS
4.	<i>KRAS</i>	NM_004985.4	Chromosome 12: 25,205,246-25,250,936RS
5.	<i>NRAS</i>	NM_002524.4	Chromosome 1: 114,704,469-114,716,771 RS
6.	<i>BRAF</i>	NM_004333.4	Chromosome 7: 140,719,327-140,924,929 RS
7.	<i>PIK3CA</i>	NM_006218.2	Chromosome 3: 179,148,114-179,240,093 FS
8.	<i>CHEK2</i>	NM_007194.3	Chromosome 22: 28,687,743-28,742,422 RS
9.	<i>ATM</i>	NM_000051	Chromosome 11:108093559-108239826
10.	<i>APC</i>	NM_000038.6	Chromosome 5: 112,737,885-112,846,239
11.	<i>MutYH</i>	NM_001048174.2	Chromosome 1: 45,329,242-45,339,970
12.	<i>MLH1</i>	NM_000249.4	Chromosome 3: 36,993,518-37,050,846
13.	<i>MSH2</i>	NM_000251.3	Chromosome 2: 47,403,156-47,483,223

Примечание: FS - forward strand, RS - reverse strand

Общее заключение по результатам проведенных тестов _____

В случае, если в ходе секвенирования найдена мутация неизвестного/неясного клинического значения, она также указывается и даются ссылки на источники.

Общая часть для всех видов исследований

Ф.И.О. сотрудника лаборатории, проводившего исследование _____

Подпись сотрудника лаборатории, проводившего исследование (при необходимости)

Ф.И.О. заведующего лабораторией (при необходимости) _____

Подпись заведующего лабораторией (при необходимости)

Дата выдачи заключения _____

Приложение 3
К правилам проведения
цитогенетических и молекулярно-генетических
исследований в онкологии и онкогематологии

Перечень оборудования для проведения молекулярно-генетических исследований
в онкологии и онкогематологии

Минимальный перечень оборудования (для локальных лабораторий)

1. Анализатор гематологический (18 параметров) (только для онкогематологических исследований) – 1
2. Центрифуга для пробирок с адаптерами 2-15 мл – 1
3. Морозильная камера до -30°C – не менее 1
4. Низкотемпературная морозильная камера до -86°C (при необходимости) – не менее 1
5. Фармацевтический холодильник $+4^{\circ}\text{C}$ с морозильной камерой -20°C – не менее 1 на каждую функциональную зону лаборатории. Допускается разделение на два отдельных ($+4^{\circ}\text{C}$ и -20°C)
6. Центрифуга-вортекс – по 1 на каждое рабочее место
7. Вытяжной шкаф – не менее 1
8. Бокс биологической безопасности 2 класса защиты – по 1 на каждое рабочее место в зоне приема биологического материала, зоне выделения нуклеиновых кислот
9. ПЦР-бокс – по 1 на каждое рабочее место в зонах амплификации, пост-ПЦР
10. Центрифуга охлаждаемая высокоскоростная до 14000g – не менее 1 (при необходимости – без охлаждения).
11. Центрифуга для 96-луночных планшетов (при необходимости) – не менее 1
12. Термостат твердотельный для пробирок 1,5 мл – не менее 3
13. Шейкер-инкубатор твердотельный для пробирок 1,5 мл – не менее 1
14. Флуориметр – не менее 1
15. Спектрофотометр с длиной волны 230-280 нм (при необходимости) - не менее 1
16. Амплификатор для проведения ПЦР – не менее 1
17. Амплификатор для проведения ПЦР в режиме реального времени – не менее 1
18. Камера для горизонтального электрофореза нуклеиновых кислот – не менее 1
19. Источник питания для электрофореза - не менее 1
20. Трансиллюминатор с системой фотофиксации изображения (при необходимости) - не менее 1
21. Система масс-спектрометрического анализа ПЦР-образцов (при необходимости) – не менее 1
22. Аквадистилятор – не менее 1

23. Система очистки воды для получения ультрачистой воды I типа (сопротивление 18,2 МΩ•см (при необходимости) – не менее 1
24. Весы электронные с диапазоном измерений 1 г – 200 г – не менее 1
25. Ротационный микротом (только для онкологических исследований) (при необходимости) – 1
26. Световой микроскоп (только для онкологических исследований) (при необходимости) – 1
27. Набор автоматических/полуавтоматических одноканальных дозаторов переменного объема – по 1 на каждое рабочее место
28. Набор многоканальных дозаторов переменного объема - не менее 1
29. Облучатель-рециркулятор воздуха ультрафиолетовый бактерицидный - по 1 в каждом помещении лаборатории
30. Отсасыватель лабораторный или хирургический (при необходимости) – не менее 1 на каждое рабочее место в зоне выделения нуклеиновых кислот

Оптимальный перечень оборудования (для межрегиональных и специализированных/централизованных лабораторий)

1. Анализатор гематологический (18 параметров) (только для онкогематологических исследований) – 1
2. Центрифуга для пробирок с адаптерами 2-15 мл – 1 (при необходимости – центрифуга с охлаждением)
3. Морозильная камера до -30°C – не менее 1
4. Низкотемпературная морозильная камера до -86°C (при необходимости) – не менее 1
5. Фармацевтический холодильник +4°C с морозильной камерой - 20°C – не менее 1 на каждую функциональную зону лаборатории. Допускается разделение на два отдельных прибора (+4°C и -20°C)
6. Центрифуга-вортекс – по 1 на каждое рабочее место
7. Вытяжной шкаф – не менее 1
8. Бокс биологической безопасности 2 класса защиты – по 1 на каждое рабочее место в зоне приема биологического материала, зоне выделения нуклеиновых кислот
9. ПЦР-бокс – по 1 на каждое рабочее место в зонах амплификации, пост-ПЦР
10. Центрифуга охлаждаемая высокоскоростная до 14000g – не менее 2 (при необходимости – без охлаждения).
11. Центрифуга для 96-луночных планшетов – не менее 2
12. Термостат твердотельный для пробирок 1,5 мл – не менее 3
13. Шейкер-инкубатор твердотельный для пробирок 1,5 мл – не менее 1
14. Шейкер для 96-луночных планшетов до 2500g – не менее 1
15. Флуориметр – не менее 2
16. Спектрофотометр с длиной волны 230-280 нм (при необходимости) - не менее 1
17. Амплификатор для проведения ПЦР – не менее 2

18. Амплификатор для проведения ПЦР в режиме реального времени – не менее 2
19. Камера для горизонтального электрофореза нуклеиновых кислот – не менее 1
20. Камера для вертикального электрофореза нуклеиновых кислот (при необходимости) – не менее 1
21. Источник питания для электрофореза - не менее 1
22. Трансиллюминатор с системой фотофиксации изображения (при необходимости) - не менее 1
23. Система для проведения цифровой ПЦР (при необходимости) – не менее 1
24. Система масс-спектрометрического анализа ПЦР-образцов (при необходимости) – не менее 1
25. Аквадистиллятор – не менее 1
26. Система очистки воды для получения ультрачистой воды I типа (сопротивление 18,2 МΩ•см (при необходимости) – не менее 1
27. Весы электронные с диапазоном измерений 1 мг – 100 мг – не менее 1
28. Весы электронные с диапазоном измерений 1 г – 200 г – не менее 1
29. Ротационный микротом (только для онкологических исследований) (при необходимости) – 1
30. Световой микроскоп (только для онкологических исследований) (при необходимости) – 1
31. Генетический анализатор (секвенатор по Сэнгеру) – не менее 1
32. Секвенатор нового (следующего) поколения – не менее 1
33. Вакуумный концентратор (при необходимости) – не менее 1
34. Система для автоматического электрофоретического анализа ДНК и РНК (при необходимости) -1
35. Комплект магнитных штативов для пробирок объемом 0,2, 0,5, 1,5 мл, 96-лучных планшетов – не менее 2
36. Система для ультразвуковой фрагментации ДНК (при необходимости) – 1
37. Комплект оборудования для пробоподготовки и проведения микроматричного анализа с программным обеспечением (при необходимости) - не менее 1
38. Станция для автоматического выделения нуклеиновых кислот (при необходимости) - не менее 1
39. Автоматическая станция для дозирования жидкостей и подготовки ПЦР (при необходимости) - не менее 1
40. Системы мультиплексного цифрового анализа нуклеиновых кислот, включая экспрессионный анализ генов и оценку копийности генов (при необходимости) - не менее 1
41. Диагностическая система для мультипараметрического флуоресцентного анализа (при необходимости) - не менее 1
42. Набор автоматических/полуавтоматических одноканальных дозаторов переменного объема – по 1 на каждое рабочее место
43. Набор многоканальных дозаторов переменного объема (при необходимости) - не менее 2
44. Облучатель-рециркулятор воздуха ультрафиолетовый бактерицидный - по 1 в каждом помещении лаборатории

45. Отсасыватель лабораторный или хирургический (при необходимости) – не менее 1 на каждое рабочее место в зоне выделения нуклеиновых кислот

Приложение 4
К правилам проведения
цитогенетических и молекулярно-генетических
исследований в онкологии и онкогематологии

Рекомендуемый перечень оборудования для проведения цитогенетических
исследований в онкологии и онкогематологии

Минимальный перечень оборудования (для локальных лабораторий)

1. Анализатор гематологический (18 параметров) (при необходимости) – 1
2. Центрифуга для пробирок с адаптерами 2-15 мл – 1
3. Морозильная камера до -30°C – не менее 1
4. Фармацевтический холодильник $+4^{\circ}\text{C}$ с морозильной камерой -20°C – не менее 2. Допускается разделение на два отдельных ($+4^{\circ}\text{C}$ и -20°C)
5. Центрифуга-вортекс – не менее 1
6. СО-2 – инкубатор – не менее 1
7. Вытяжной шкаф – не менее 1
8. Нагревательный столик для стекол – 1
9. Термостат $+37^{\circ}\text{C}$ (при необходимости) – 1
10. Термостат $+56^{\circ}\text{C}$ (при необходимости) – 1
11. Шкаф сухожаровой (при необходимости) – 1
12. Термостат жидкостный – не менее 2 или Термостат водяная баня – не менее 2
13. Гибридайзер для стекол (при необходимости) – не менее 1
14. Микроскоп бинокулярный для световой микроскопии с системой фотофиксации и программным обеспечением для анализа хромосом и архивирования данных – по 1 на каждое рабочее место
15. Микроскоп бинокулярный световой флуоресцентный с не менее чем 8 светофильтрами и их моторизованной сменой, с системой фотофиксации и программным обеспечением для анализа и архивирования для проведения флуоресцентной гибридизации *insitu* – не менее 1
16. Система автоматического сканирования стекол с моторизованным предметным столиком, автоматическим подачиком масла, системой фотофиксации и программным обеспечением для анализа и архивирования (при необходимости) – не менее 1
17. Бокс биологической безопасности 2 класса защиты – не менее 1
18. Аквадистиллятор – не менее 1
19. Система очистки воды для получения ультрачистой воды I типа - сопротивление $18,2 \text{ M}\Omega\cdot\text{cm}$ (при необходимости) – не менее 1
20. Система архивного хранения цитогенетических стекол (при необходимости) - не менее 1 хранилища

21. Весы электронные аналитические с диапазоном измерений 10мг – 200 г – не менее 1
22. Ротационный микротом (только для онкологических исследований) (при необходимости) – 1
23. Набор автоматических/полуавтоматических одноканальных дозаторов переменного объема – по 1 на каждое рабочее место
24. Набор многоканальных дозаторов переменного объема - не менее 1
25. Облучатель-рециркулятор воздуха ультрафиолетовый бактерицидный - по 1 в каждом помещении лаборатории
26. Отсасыватель лабораторный или хирургический (при необходимости) – не менее 1

Оптимальный перечень оборудования (для межрегиональных и специализированных/централизованных лабораторий)

1. Анализатор гематологический (18 параметров) (при необходимости) – 1
2. Центрифуга для пробирок с адаптерами 2-15 мл – 1
3. Морозильная камера до -30°C – не менее 1
4. Низкотемпературная морозильная камера до -86°C – не менее 1
5. Фармацевтический холодильник +4°C с морозильной камерой - 20°C – не менее 2. Допускается разделение на два отдельных (+4°C и -20°C)
6. Центрифуга-вортекс – не менее 1
7. СО-2 – инкубатор – 1
8. Вытяжной шкаф – не менее 2
9. Нагревательный столик для стекол – 1
10. Термостат +37°C (при необходимости) – 1
11. Термостат +56°C (при необходимости) – 1
12. Шкаф сухожаровой (при необходимости) – 1
13. Магнитный штатив для иммуномагнитной селекции
14. Термостат жидкостный – не менее 2 или Термостат водяная баня – не менее 2
15. Гибридайзер для стекол (при необходимости)– не менее 1
16. Микроскоп бинокулярный для световой микроскопии с системой фотофиксации и программным обеспечением для анализа и архивирования – по 1 на каждое рабочее место для ЦГИ
27. Микроскоп бинокулярный световой флуоресцентный с не менее чем 8 светофильтрами и их моторизованной сменой, с системой фотофиксации и программным обеспечением для анализа и архивирования для проведения флуоресцентной гибридизации *insitu* – не менее 1
17. Система автоматического сканирования стекол смоторизованным предметным столиком, автоматическим податчиком стекол и масла, системой фотофиксации и программным обеспечением для анализа и архивирования (при необходимости) - не менее 1.
18. Бокс биологической безопасности 2 класса защиты – не менее 1.
19. Аквадистиллятор – не менее 1.

20. Система очистки воды для получения ультрачистой воды I типа - сопротивление $18,2 \text{ M}\Omega \cdot \text{cm}$ (при необходимости) – не менее 1
21. Система архивного хранения цитогенетических стекол (при необходимости) - не менее 1 хранилища
22. Весы электронные аналитические с диапазоном измерений 10 мг – 200 г – не менее 1.
23. Ротационный микротом (только для онкологических исследований) (при необходимости) – 1
24. Комплект оборудования для пробоподготовки и проведения микроматричного анализа с программным обеспечением (при необходимости) - не менее 1
25. Набор автоматических/полуавтоматических одноканальных дозаторов переменного объема – по 1 на каждое рабочее место
26. Набор многоканальных дозаторов переменного объема - не менее 1
27. Облучатель-рециркулятор воздуха ультрафиолетовый бактерицидный - по 1 в каждом помещении лаборатории
28. Отсасыватель лабораторный или хирургический (при необходимости) – не менее 1

Приложение 5
К правилам проведения
цитогенетических и молекулярно-генетических
исследований в онкологии и онкогематологии

Правила организации работы лаборатории, проводящей цитогенетические
исследования в онкологии и онкогематологии

1. Настоящие Правила определяют правила организации деятельности лаборатории, проводящей цитогенетические исследования в онкологии и онкогематологии (далее -Лаборатории).
2. Лаборатория создается в качестве структурного подразделения медицинской организации или иной организации, осуществляющей медицинскую деятельность (далее – медицинская организация). В случае выполнения в цитогенетической лаборатории исследований как для врожденной наследственной патологии, так и для диагностики онкологических и онкогематологических заболеваний, специалисты, работающие с онкологическими и онкогематологическими образцами, выделяются в отдельную группу, расчет нагрузки на них проводится в соответствии с хронометражом в связи с повышенной сложностью исследования.
3. В Лаборатории выполняются цитогенетические исследования с помощью микроскопии предварительно подготовленных и окрашенных клеток крови, костного мозга, опухолей с использованием методов, основанных на технологиях флуоресцентной гибридизации *in situ* и исследованиях аномалий хромосом (кариотипирование).
4. Руководство деятельностью Лабораторией осуществляет заведующий лабораторией, назначаемый на должность и освобождаемый от должности руководителем медицинской организации, в структуре которой она создан.
5. На должность врача лабораторного генетика, врача клинической лабораторной диагностики Лаборатории назначается медицинский работник, соответствующий квалификационным требованиям к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки» по специальности «Лабораторная генетика» и «Клиническая лабораторная диагностика». В состав лаборатории также может входить биологи, работники с высшим профессиональным образованием (академическая квалификация: магистр или специалист) по специальности «Биология», «Биохимия», «Биофизика» «Генетика», «Микробиология», «Фармация» и дополнительным профессиональным образованием в соответствии с направлением профессиональной деятельности.
6. На должность медицинского лабораторного техника (фельдшера-лаборанта), лабораторного технолога Лаборатории назначается медицинский работник, соответствующий Квалификационным требованиям к медицинским и фармацевтическим работникам со средним медицинским и фармацевтическим образованием по специальности «Лабораторная диагностика» в соответствии с

профессиональным стандартом (приказ Министерства труда и социального развития № 473н от 31.07.2020).

7. Штатную численность Лаборатории устанавливает руководитель медицинской организации, в структуре которой она создана, исходя из объема лечебно-диагностической работы, численности обслуживаемого населения, клинической и экономической целесообразности.
8. Лаборатория оснащается оборудованием в соответствии с Приложением №4.
9. Основными функциями Лаборатории являются:
 - проведение цитогенетических исследований для диагностики и определения прогноза онкологических и онкогематологических заболеваний, а также выбора тактики лечения, назначения таргетных лекарственных препаратов" (если применимо);
 - оказание консультативной помощи врачам лечебно-диагностических подразделений медицинских организаций по вопросам правильности и обоснованности направления на проведение цитогенетических исследований, а также в составлении алгоритмов цитогенетического обследования и интерпретации полученных результатов исследования;
 - совершенствование существующих и внедрение в практическую деятельность новых технологий цитогенетических исследований;
 - подготовка и повышение квалификации специалистов
10. В Лаборатории должно быть выделено несколько функциональных зон:
 - помещение для приема и регистрации биологического материала (может быть объединено с приемом и регистрацией молекулярно-генетических анализов);
 - помещение для культуральных исследований
 - помещение для фиксации и окраски;
 - помещение для микроскопии
 - кабинет заведующего лабораторией;
 - кабинеты врачей/ординаторская;
 - темная комната или отгороженная часть помещения для флуоресцентной микроскопии;
 - комната временного хранения опасных отходов;
 - моечно-дезинфекционное помещение (при необходимости);
 - раздевалка для рабочей одежды;
 - душ(при необходимости);
 - кабинет уборочного инвентаря
 - комната обеззараживания биологического материала / автоклавная (при необходимости);
 - материальная комната / склад расходных материалов
 - комната отдыха персонала
11. Лаборатория для обеспечения своей деятельности использует возможности всех лечебно-диагностических и вспомогательных подразделений медицинской организации, в составе которой она создана.

Приложение 6
К порядку проведения
цитогенетических и молекулярно-генетических
исследований в онкологии и онкогематологии

Минимальные штатные нормативы лаборатории, проводящей цитогенетические исследования в онкологии и онкогематологии

№ п/п	Наименование должности	Количество должностей устанавливается в порядке и по нормам соответствующего структурного подразделения
1.	Заведующий – врач клинической лабораторной диагностики, врач лабораторный генетик, биолог	1 должность
2.	Врач клинической лабораторной диагностики, Лабораторный генетик, Биолог	2 должности
3.	Администратор	1 должность
4.	Медицинский лабораторный техник, лабораторный технолог	2 должности
5.	Препаратор, уборщик производственных помещений	1 должность
6.	Сестра-хозяйка, кастелянша	1 должность

Количество сотрудников может быть увеличено, исходя из объема и сложности проводимых исследований, степени автоматизации и хронометража выполняемой работы

Приложение 7
К правилам проведения
цитогенетических и молекулярно-генетических
исследований в онкологии и онкогематологии

Правила организации работы лаборатории, проводящей молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии

1. Настоящие Правила определяют правила организации деятельности лаборатории, проводящей молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии (далее - Лаборатории).
2. Лаборатория создается в качестве структурного подразделения медицинской организации или иной организации, осуществляющей медицинскую деятельность (далее – медицинская организация).
3. В Лаборатории выполняются молекулярно-генетические исследования методами, основанными на технологиях полимеразной цепной реакции, секвенирования, масс-спектрометрии, микроматричного анализа, изучения экспрессии генов путем тестирования молекул РНК, ДНК и их фрагментов в биологических образцах пациентов в соответствии с технологическими возможностями установленного оборудования.
4. Руководство деятельностью Лабораторией осуществляет заведующий лабораторией, назначаемый на должность и освобождаемый от должности руководителем медицинской организации, в структуре которой она создан.
5. На должность врача лабораторного генетика, врача клинической лабораторной диагностики лаборатории назначается медицинский работник, соответствующий Квалификационным требованиям к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки» по специальности «Лабораторная генетика» и «Клиническая лабораторная диагностика». В состав лаборатории также могут входить биологи, работники с высшим профессиональным образованием (академическая квалификация: магистр или специалист) по специальности «Биология», «Биохимия», «Биофизика» «Генетика», «Микробиология», «Фармация» и дополнительным профессиональным образованием в соответствии с направлением профессиональной деятельности.
6. На должность медицинского лабораторного техника (фельдшер-лаборанта), лабораторного технолога Лаборатории назначается медицинский работник, соответствующий Квалификационным требованиям к медицинским и фармацевтическим работникам со средним медицинским и фармацевтическим образованием по специальности «Лабораторная диагностика», «Специалист в области лабораторной диагностики со средним образованием» в соответствии с профессиональным стандартом (приказ Министерства труда и социального развития № 473н от 31.07.2020).
7. Штатную численность Лаборатории устанавливает руководитель медицин-

ской организации, в структуре которой она создана, исходя из объема лечебно-диагностической работы, численности обслуживаемого населения, клинической и экономической целесообразности

8. Лаборатория оснащается оборудованием в соответствии с Приложением №3.
9. Основными функциями Лаборатории являются:
 - проведение молекулярно-генетических исследований для диагностики и определения прогноза онкологических и онкогематологических заболеваний, а также выбора тактики лечения, назначения таргетных лекарственных препаратов" (если применимо);
 - оказание консультативной помощи врачам лечебно-диагностических подразделений медицинских организаций по вопросам правильности и обоснованности направления на проведение молекулярно-генетических исследований, а также в составлении алгоритмов цитогенетического обследования и интерпретации полученных результатов исследования;
 - совершенствование существующих и внедрение в практическую деятельность новых технологий цитогенетических исследований;
 - подготовка и повышение квалификации специалистов
10. В Лаборатории должно быть выделено несколько функциональных зон:
 - помещение для приема и регистрации биологического материала (может быть объединено с приемом и регистрацией цитогенетических анализов);
 - кабинет заведующего лабораторией;
 - кабинеты врачей/ординаторская;
 - зона приготовления реакционных смесей;
 - зона выделения нуклеиновых кислот;
 - зона амплификации;
 - зона детекции;
 - зона секвенирования;
 - комната временного хранения опасных отходов;
 - моечно-дезинфекционное помещение (при необходимости);
 - раздевалка для рабочей одежды;
 - душ (при необходимости);
 - кабинет уборочного инвентаря;
 - комната обеззараживания биологического материала / автоклавная (при необходимости);
 - материальная / склад расходных материалов;
 - комната отдыха персонала.
11. При создании Лаборатории следует предусмотреть выполнение общих правил организации работы ПЦР-лабораторий с целью предотвращения контаминации: однонаправленное движение биологического материала, индивидуальный набор оборудования в каждой функциональной зоне лаборатории.
12. Лаборатория для обеспечения своей деятельности использует возможности всех лечебно-диагностических и вспомогательных подразделений медицинской организации, в составе которой она создана.

Приложение 8
К правилам проведения
цитогенетических и молекулярно-генетических
исследований в онкологии и онкогематологии

Минимальные штатные нормативы лаборатории, проводящей молекулярно-генетические исследования в онкологии и онкогематологии

№ п/п	Наименование должности	Количество должностей устанавливается в порядке и по нормам соответствующего структурного подразделения
1.	Заведующий – врач клинической лабораторной диагностики, врач лабораторный генетик, биолог	1 должность
2.	Врач клинической лабораторной диагностики, Лабораторный генетик, Биолог	2 должности
3.	Администратор	1 должность
4.	Медицинский лабораторный техник, лабораторный технолог	2 должности
5.	Препаратор, уборщик производственных помещений	1 должность
6.	Сестра-хозяйка, кастелянша	1 должность

Количество сотрудников может быть увеличено, исходя из объема и сложности проводимых исследований, степени автоматизации и хронометража выполняемой работы.