



ДЕПАРТАМЕНТ СМОЛЕНСКОЙ ОБЛАСТИ ПО ЗДРАВООХРАНЕНИЮ

ПРИКАЗ

№ _____

О порядке мероприятий
по пренатальной (дородовой)
диагностике нарушений развития
ребенка в Смоленской области

В целях повышения эффективности дородовой диагностики наследственных и врожденных заболеваний, предупреждения рождения детей с летальными и тяжелыми, не поддающимися лечению, формами наследственных и врожденных болезней в Смоленской области и во исполнение приказа Минздрава России РФ от 01.11.2012 № 572н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи по профилю «Акушерско и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)»

п р и к а з ы в а ю:

1. Утвердить:

1.1 Порядок проведения пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в Смоленской области (Приложение № 1 к настоящему приказу).

1.2. Форму бланка – «Стандартный талон – направление» (Приложение № 2 к настоящему приказу).

1.3. Форму отчёта о реализации мероприятий по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития ребёнка (Приложения № 3 к настоящему приказу).

2. Главным врачам областных государственных учреждений здравоохранения имеющих в своей структуре женские консультации и (или) кабинет врача акушера-гинеколога обеспечить:

2.1. проведение пренатального биохимического и ультразвукового скрининга всем беременным, вставшим на учет в I триместре беременности, в сроке 11–13⁺⁶ недель гестации в условиях межрайонных кабинетов пренатальной диагностики по направлению врача на бланке «Стандартный талон – направление», согласно приложению № 2 к настоящему приказу, в целях выявления беременных женщин высокого риска по наличию врожденных и наследственных заболеваний у плода;

2.2. охват не менее 90 % беременных, вставших на учет в I триместре беременности, пренатальным биохимическим и ультразвуковым скринингом в сроке 11–13⁺⁶ недель гестации;

2.3. проведение ультразвукового обследования всех беременных женщин в сроке 18-21 недели и в сроке 30-34 недели гестации в кабинетах ультразвуковой диагностики учреждений здравоохранения области, где беременные состоят на учете в соответствии со стандартными протоколами исследования;

2.4. своевременное, незамедлительное направление беременных, с результатами обследований (подлинники) и обменной картой в медико-генетическую консультацию (далее – МГК) ОГБУЗ «Перинатальный центр» на консультацию к врачу генетику в случаях выявления беременных женщин группы высокого риска по наличию хромосомных аномалий у плода или подозрения на наличие маркеров хромосомной патологии или врожденного порока развития (ВПР) у плода при проведении биохимического или ультразвукового скрининга;

2.5. своевременное направление пациенток для прерывания беременности при выявлении врожденного порока развития, хромосомного или другого наследственного заболевания у плода (с учетом рекомендаций пренатального консилиума);

2.6. назначение ответственного лица за осуществление мероприятий пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка, наследственных и врожденных заболеваний.

2.7 ежеквартальную отчетность (предоставляется до 5 числа следующего за отчетным периодом) о реализации мероприятий по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития ребенка согласно приложению № 3 к настоящему приказу.

3. Главному врачу ОГБУЗ «Перинатальный центр» Н.В. Омаровой обеспечить:

3.1. своевременное лабораторное исследование материнских сывороточных маркеров хромосомной патологии у плода PAPP-A (ассоциированный с беременностью протеин плазмы А) и св. β -ХГЧ (хорионический гонадотропин человеческий, свободная β -субъединица) в условиях МГК ОГБУЗ «Перинатальный центр» в образцах крови, доставленных из межрайонных кабинетов пренатальной диагностики Смоленской области, в целях выявления беременных женщин высокого риска по наличию ВПР и хромосомных заболеваний у плода;

3.2 проведение расчета индивидуального риска по рождению ребенка с хромосомными аномалиями с использованием международной автоматизированной программы «ASTRAIA»;

3.3. при наличии положительных результатов биохимического скрининга информирование направившего учреждения здравоохранения по каждой конкретной пациентке в целях незамедлительного направления беременной в МГК для решения вопроса о проведении пренатальной инвазивной диагностики;

3.4. первоочередное медико-генетическое консультирование беременных, направленных для определения показаний и сроков проведения пренатальной инвазивной диагностики;

3.5. своевременное цитогенетическое исследование в условиях цитогенетической лаборатории МГК плодного материала (ворсины хориона, плаценты, кровь из пуповины, амниотическая жидкость), полученного путем проведения пренатальной инвазивной процедуры и выдачу заключений в направившее учреждение;

3.6. контроль за своевременным выполнением организационно-методических мероприятий в целях диагностики конкретных форм поражения плода, оценке тяжести болезни и прогнозу состояния здоровья ребенка;

3.7. проведение анализа эффективности пренатальной диагностики, проведение аудита исследований по пренатальной диагностике с использованием международной автоматизированной программы «ASTRAIA»;

3.8 ежемесечную отчетность (предоставляется до 5 числа следующего за отчетным периодом) по результатам аудита исследований по пренатальной диагностике в Департамент.

4. Считать утратившими силу приказы Департамента Смоленской области по здравоохранению от 30.03.2011 № 330 «Об утверждении Порядка мероприятий пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в Смоленской области» и от 04.04.2012 № 332 «О внедрении Порядка мероприятий пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в Смоленской области».

5. Контроль за исполнением приказа возложить на начальника управления организации медицинской помощи населению Департамента Смоленской области по здравоохранению К.А. Тхапа

Начальник Департамента

В.И. Степченков

Приложение № 1
к приказу Департамента
Смоленской
области по здравоохранению
от _____ № _____

Порядок мероприятий, направленных на проведение пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в учреждениях здравоохранения на территории Смоленской области.

1. Первый (I) этап (межрайонный уровень) пренатальной диагностики нарушений развития ребенка в Смоленской области проводится в следующих учреждениях здравоохранения:

- 1) медико-генетическая консультация ОГБУЗ «Перинатальный центр»,
- 2) ОГБУЗ «Клиническая больница №1»,
- 3) ОГБУЗ «Вяземская ЦРБ»,
- 4) ОГБУЗ «Рославльская ЦРБ»,
- 5) ОГБУЗ «Ярцевская ЦРБ», с учетом:

- потребности (количество беременных, проживающих на прилегающей территории),

- доступности обследования для беременных (наличие транспортной обеспеченности для отдаленных территорий области),

- обеспечения врачами - специалистами по ультразвуковой диагностике нарушений развития ребенка,

- возможности осуществления своевременной доставки проб крови беременных женщин в лабораторию МГК для проведения биохимического пренатального скрининга.

Данный этап включает мероприятия:

- экспертное ультразвуковое исследование всем беременным женщинам, проживающим на закрепленной территории, в сроке 11-13⁺⁶ недель гестации – проводится врачом ультразвуковой диагностики, получившим в установленном порядке специальную подготовку по выявлению нарушений внутриутробного развития плода, имеющим сертификат FMF (Fetal Medicine Foundation), на ультразвуковом аппарате экспертного класса;

- забор крови у беременных женщин для биохимического пренатального скрининга материнских сывороточных маркеров хромосомной патологии у плода PAPP-A (ассоциированный с беременностью протеин плазмы А) и св.β-ХГЧ (хорионический гонадотропин человеческий, свободная β-субъединица) в сроке 11-13⁺⁶ недель гестации – проводится в процедурных кабинетах учреждений здравоохранения. Сыворотка крови на исследование доставляется в лабораторию медико-генетической консультации (МГК) в трехдневный срок с момента забора крови (до отправки хранение в холодильнике при температуре +2 +4°С, без замораживания) и сопровождается четко заполненным направлением;

- проведение регистрации беременных женщин, прошедших скрининговое обследование; контроль результатов биохимического пренатального скрининга материнских сывороточных маркеров PAPP-A и β -ХГЧ;

- своевременное информирование беременных группы высокого риска с подозрением на врожденные аномалии у плода и направление их на консультирование и подтверждающую диагностику в МГК.

2. Второй (II) этап - обследование всех беременных женщин проводится в установленном порядке в сроке 18-21 недели гестации в кабинетах ультразвуковой диагностики учреждений здравоохранения области, где беременная состоит на учете и включает скрининговое ультразвуковое обследование беременных женщин в сроке 18-21 недели с целью обнаружения врожденных пороков развития плода (ВПР), маркеров хромосомных аномалий, ранних форм задержки внутриутробного развития плода, аномального количества околоплодных вод;

3. Третий (III) этап - обследование всех беременных женщин проводится в установленном порядке в сроке 30 – 34 недели гестации в кабинетах ультразвуковой диагностики учреждений здравоохранения области, где беременная состоит на учете и включает скрининговое ультразвуковое обследование беременных женщин в сроке 30 – 34 недели с целью обнаружения ВПР плода с поздними проявлениями, оценка состояния развития плода.

4. Четвертый (IV) этап - обследование беременных женщин осуществляется в любые сроки беременности в медико-генетической консультации СОГБУЗ «Перинатальный центр», куда направляются пациентки из учреждений здравоохранения при подозрении на ВПР и хромосомные аномалии у плода.

Данный этап включает мероприятия по диагностике конкретных форм поражения плода, оценке тяжести врожденной болезни и прогнозу состояния здоровья ребенка, а также решение вопросов о прерывании беременности в случаях выявления летальных или тяжелых, не поддающихся лечению, врожденных и наследственных заболеваний у плода.

5. Основные мероприятия, проводимые в медико-генетической консультации:

- Экспертное ультразвуковое обследование беременных женщин с целью подтверждающей диагностики врожденной патологии у плода, проводится в любые сроки гестации высококвалифицированными, сертифицированными специалистами, имеющими сертификат FMF (Fetal Medicine Foundation), на ультразвуковом аппарате экспертного класса с набором датчиков для внутриутробной диагностики нарушений развития ребенка, с функциями цветового доплеровского картирования и объемной реконструкцией изображения в режиме 3-4 D и с компьютерной программой для обработки данных.

- Биохимические исследования в лаборатории МГК на материнские сывороточные маркеры врожденных аномалий у плода PAPP-A и св. β -ХГЧ в 11-13⁺⁶ недель беременности на анализаторе, использующем технологию 2-й метки

(трейс) для проведения прямых высокоспецифичных иммунофлюоресцентных измерений в гомогенной фазе.

- Своевременное медико-генетическое консультирование беременных женщин группы высокого индивидуального риска по наличию врожденных заболеваний у плода по результатам комбинированного (биохимического и ультразвукового) пренатального скрининга, определение показаний и выбор метода и срока проведения инвазивной диагностики.

- Пренатальная инвазивная диагностика с целью получения плодного материала и последующего его исследования при помощи специальных лабораторных методов (цитогенетических, молекулярно-генетических) в целях обеспечения генетической верификации пренатального диагноза для выявления и профилактики хромосомных болезней у плода. Выбор инвазивной манипуляции определяется сроком беременности, состоянием беременной женщины. В I триместре беременности (9 – 13 нед.) проводится трансабдоминальная аспирация ворсин хориона, во II триместре (16 – 22 нед.) трансабдоминальная аспирация ворсин плаценты, амниоцентез и кордоцентез. Инвазивные вмешательства проводятся под ультразвуковым контролем с письменного добровольного согласия беременной женщины и при наличии результатов предварительного общеклинического обследования пациентки.

- Проведение инвазивной манипуляции осуществляется специалистами, прошедшими подготовку и владеющими основными инвазивными методами пренатальной диагностики, при участии врача ультразвуковой диагностики и врача-лаборанта - цитогенетика. Полученный биоптат оценивается визуально относительно качества и количества полученного материала и отправляется на цитогенетическое и молекулярно-генетическое исследование (по показаниям) в лабораторию. Результаты проведенного исследования описываются в бланке лабораторно-генетического анализа.

- При выявлении пороков развития, хромосомной или другой наследственной болезни у плода тактика ведения беременности определяется консультативно Пренатальным консилиумом, о чем делается запись в медицинской документации беременной женщины.

Пренатальный консилиум функционирует на базе медико-генетической консультации ОГБУЗ «Перинатальный центр». Пренатальный консилиум включает врача-генетика, врача ультразвуковой диагностики, врача акушера-гинеколога, при необходимости приглашаются профильные специалисты (неонатолог, детский кардиолог, детский хирург, детский уролог-андролог и др.). При проведении консилиума беременная женщина и члены ее семьи информируются в доступной форме о характере и тяжести врожденных изменений у плода, прогнозе для жизни и здоровья будущего ребенка, о возможном объеме и длительности лечения ребенка после рождения, о возможной степени утраты физических и психических параметров здоровья (инвалидизация), о тактике дальнейшего ведения беременности. При наличии показаний даются рекомендации по поводу прерывания беременности. По результатам консилиума оформляется добровольное информированное согласие женщины на продолжение или прерывание беременности по медицинским

показаниям. Решение пренатального консилиума и результат информированного согласия женщины, заверенный её личной подписью, вносятся в амбулаторную медицинскую карту и выдаются женщине для предъявления врачу женской консультации по месту наблюдения по беременности.

В случае принятия женщиной решения о прерывании беременности, операция проводится в акушерско-гинекологических стационарах в установленном порядке. Супружеской паре рекомендуется повторное генетическое консультирование, при котором выполняются необходимые дополнительные обследования и даются рекомендации по планированию последующей беременности.

Проведение верификации диагноза после прерывания беременности по медицинским показаниям зависит от сроков прерывания беременности и доступности плодного материала для исследования. При проведении прерывания беременности в I триместре при имеющейся возможности применяются методы генетической диагностики, которые используются в ходе пренатального обследования беременной женщины. В случаях искусственного прерывания беременности во II – III триместрах при летальных и некорректируемых врожденных пороках развития и хромосомных болезнях, независимо от массы тела плодов и срока беременности проводится квалифицированное патологоанатомическое исследование плодов по принятой методике. Копия протокола патологоанатомического исследования плода передается в МКГ, а также в женскую консультацию или другое родовспомогательное учреждение, осуществляющее наблюдение за беременной женщиной.

Оценка эффективности мероприятий, направленных на проведение пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в учреждениях здравоохранения на территории Смоленской области, осуществляется на основании мониторинга врожденных пороков развития. Мониторинг проводится в МКГ ОГБУЗ «Перинатальный центр» по данным извещений на ребенка (плода) с ВПР, которые подаются в МКГ ежемесячно из учреждений здравоохранения области, где выявлены аномалии развития ребенка.

8

Приложение №2

к приказу Департамента Смоленской
области по здравоохранению

от _____ № _____

Стандартный талон - направление
Данные о пациентке
(заполняются в женской консультации только печатными буквами)

штрих-код

ФИО беременной: _____

Дата рождения: _____
число / месяц / Мобильный тел.: _____

год

Адрес проживания: _____

Район: _____ Нас.пункт _____

Город: _____ Леч. учрежд.: _____

ФИО врача: _____ Конт.тел. врача: _____

АНАМНЕЗ:

Этническая группа: белая; черная; азиатка; восточная азия; смешанная

Вес (кг) _____

Количество родов: _____

Курение: нет; да; прекратила

Индукция овуляции: нет; да

Угроза прерывания настоящей беременности нет; да; с кровотечением

Хромосомные аномалии предыдущего плода или ребёнка: трисомия 21; трисомия 18; трисомия 13

Зачатие: естественное; ЭКО; инсеминация спермой мужа; инсеминация донорская; GIFT; ICSI

если ЭКО, то укажите: обычное; замороженная яйцеклетка (возраст матери при заморозке _____ лет);

донорская яйцеклетка; донорский эмбрион | (возраст донора при взятии яйцеклеток/эмбриона _____ лет)

Сахарный диабет: нет; да: тип 1, тип 2

Данные об обследовании
(заполняются в кабинете УЗД)

УЗИ:	Дата: _____	Врач УЗД (ФИО): _____	FMF ID: _____
Этнос: _____		Многоплодная беремен-ть: <input type="checkbox"/> да; <input type="checkbox"/> нет	Кол-во плодов: _____
Хориальность: <input type="checkbox"/> дихориальная; монохориальная <input type="checkbox"/> моноамниотическая / <input type="checkbox"/> диамниотическая			
КТР (мм) плод 1: _____		ЧСС плода 1: _____	ТВП (мм) плод 1: _____
		Нос: <input type="checkbox"/> опред-ся (N); <input type="checkbox"/> аплазия/гипоплазия	
Комментарии (эхо-маркеры патологии): _____ _____			
КТР (мм) плод 2: _____		ЧСС плода 2: _____	ТВП (мм) плод 2: _____
		Нос: <input type="checkbox"/> опред-ся (N); <input type="checkbox"/> аплазия/гипоплазия	
Комментарии (эхо-маркеры патологии): _____			
КТР (мм) плод 3: _____		ЧСС плода 3: _____	ТВП (мм) плод 3: _____
		Нос: <input type="checkbox"/> опред-ся (N); <input type="checkbox"/> аплазия/гипоплазия	
Комментарии (эхо-маркеры патологии): _____			
Биохимический скрининг :	Дата взятия крови: _____		
	число / месяц / год		
ФИО и подпись медсестры проц. каб.: _____	_____		
Печать лечебного учреждения:	_____		
	Подпись врача УЗД		
	Печать врача УЗД		

Примечание: Талон из процедурного кабинета передается в лабораторию биохимического скрининга вместе с образцом крови беременной для внесения необходимых данных в расчет индивидуального риска и учета случаев пренатальной диагностики.

	из них: в сроке беременности до 14 недель																	
	в сроке беременности до 22 недель																	
	в сроке беременности после 22 недель																	
	из них: по хромосомной патологии																	
	по нежизнеспособным ВПР																	
10.	Число родившихся детей с пороками у женщин, прошедших обследование по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития																	
	из них: не диагностированы при обследовании																	
11.	Число родившихся детей с пороками у женщин, не прошедших обследование по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития																	
12.	Число умерших детей в возрасте 0-1 год от ВПР																	
	из них: ВПР не был диагностирован до рождения																	
* соответствующий месяц																		