



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ПЕНЗЕНСКОЙ ОБЛАСТИ
(Минздрав Пензенской области)

П Р И К А З

24.05.2019

№ 104

г. Пенза

**О порядке организации пренатальной (дородовой) диагностики
нарушений развития ребенка в Пензенской области**

В целях раннего выявления врожденной и наследственной патологии у детей, повышения эффективности дородовой и послеродовой диагностики, оптимизации лечения, учета и совершенствования верификации диагнозов хромосомной врожденной и наследственной патологии у детей, руководствуясь подпунктом 3.1.8 пункта 3.1. Положения о Министерстве здравоохранения Пензенской области, утверждённого постановлением Правительства Пензенской области от 31.01.2013 № 30-пП (с последующими изменениями) **п р и к а з ы в а ю:**

1. Утвердить:

1.1. инструкцию по организации проведения пренатального (дородового) обследования беременных с целью выявления врожденной и наследственной патологии плода (приложение № 1);

1.2. схемы (протоколы) скрининговых ультразвуковых обследований беременных в женской консультации (приложение № 2);

1.3. инструкцию по проведению инвазивных методов пренатальной диагностики (приложение № 3);

1.4. форму направления на пренатальный скрининг (приложение № 4);

1.5. порядок проведения цитогенетического исследования крови новорожденных (приложение № 5);

1.6. форму направления на цитогенетическое исследование крови новорожденного (приложение № 6);

1.7. форму заключения пренатального консилиума с информированным добровольным согласием / отказом пациентки (приложение № 7);

1.8. форму ежегодного отчета о работе отделения пренатальной диагностики (приложение № 8).

2. Главным врачам медицинских организаций Пензенской области, имеющим в составе подразделения родовспоможения:

2.1. обеспечить организацию проведения в декретированные сроки беременным скрининговых обследований пренатальной диагностики, включая:

2.1.1. трехкратное ультразвуковое исследование: при сроках 11 - 14 недель и 18 - 21 недели – специалистами, прошедшими специальную подготовку и имеющими допуск на проведение ультразвукового скринингового обследования и в 30 - 34 недели – по месту наблюдения;

2.1.2. обязательный забор крови для определения материнских сывороточных маркеров (связанного с беременностью плазменного протеина А (РАРР-А) и свободной бета-субъединицы хорионического гонадотропина с последующим программным комплексным расчетом индивидуального риска рождения ребенка с хромосомной патологией) и своевременную доставку образцов сыворотки в лабораторию государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова» (ул. Бекешская, д. 43, г. Пенза);

2.2. обеспечить строгий контроль своевременности направления беременных женщин высокого риска по хромосомной патологии у плода (индивидуальный риск 1/100 и выше) в 1 триместре и/или врожденных пороков развития у плода в 1, 2 и 3 триместрах врачом акушером-гинекологом из женских консультаций на обследование в медико-генетическую консультацию для медико-генетического консультирования и постановки пренатального диагноза посредством дополнительного обследования с последующим проведением пренатального консилиума в целях определения дальнейшей тактики ведения беременности;

2.3. организовать доставку биологического материала, полученного в акушерских стационарах при прерывании беременности в связи с выявленными пороками развития плода, для патологоанатомического исследования в патологоанатомическое отделение государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областное бюро судебно-медицинской экспертизы», расположенное на базе государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова»;

2.4. в случаях рождения в акушерских стационарах детей, имеющих признаки хромосомной патологии, обеспечить организацию специального забора крови новорожденных, своевременность доставки взятых образцов на цитогенетическое исследование в отделение пренатальной диагностики государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Н. Бурденко».

3. Главному врачу государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова» обеспечить:

3.1. закупку необходимых реактивов для проведения биохимического скрининга;

3.2. организацию проведения исследований на биохимические маркеры образцов сыворотки крови беременных в лаборатории государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова»;

3.3. передачу информации при определении высокого риска патологии плода по биохимическому скринингу в течение одного рабочего дня с момента получения результатов исследований в территориальную женскую консультацию и отделение пренатальной диагностики государственного

бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко».

4. Главному врачу государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко» обеспечить:

4.1. проведение обследований:

- медико-генетическое консультирование;

- ультразвуковое исследование;

- инвазивные методы пренатальной диагностики;

- проведение пренатального консилиума в отделении пренатальной диагностики;

4.2. предоставление ежемесячного отчета о работе отделения пренатальной диагностики в срок до 5-го числа месяца, следующего за отчетным, в управление медицинской помощи детям и службы родовспоможения Министерства здравоохранения Пензенской области (ул. Пушкина, д. 163, г. Пенза, телефон 8(8412)639608; факс: 8(8412)488058; электронный адрес: romanova@mzs.penza.net);

4.3. проведение в цитогенетической лаборатории пренатальных исследований материала, полученного при инвазивных диагностических манипуляциях, а также цитогенетических исследований образцов крови новорожденных, имеющих признаки хромосомной патологии, доставленных из акушерских стационаров и прочих учреждений здравоохранения Пензенской области;

4.4. направление материала, полученного после прерывания беременности плодом с выявленными пороками, на патологоанатомическое исследование в государственного бюджетное учреждение здравоохранения «Областной бюро судебной-медицинской экспертизы».

5. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Пензенской области от 15.06.2015 № 165 «О порядке организации пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в Пензенской области».

6. Настоящий приказ опубликовать (разместить) на официальном сайте Министерства здравоохранения Пензенской области и интернет-портале правовой информации (www.pravo.gov.ru), в информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

7. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя Министра, контролирующего и координирующего вопросы качества оказания медицинской помощи.

Врио Министра



О.В. Чижова

ИНСТРУКЦИЯ

по проведению пренатального обследования беременных женщин с целью выявления врожденной и наследственной патологии плода

Пренатальное (дородовое) обследование беременных женщин направлено на предупреждение и раннее выявление врожденной и наследственной патологии внутриутробного плода.

С целью повышения эффективности выявления врожденной и наследственной патологии плодов, предупреждения рождения детей с тяжелыми, не поддающимися лечению формами наследственных и врожденных болезней, необходимо проводить обследование беременных по двухуровневой схеме в следующем порядке:

I уровень - проведение массового обследования (скрининг) всех беременных, направленного на формирование группы риска по наличию врожденной и наследственной патологии плода. Мероприятия I уровня обследования проводятся женскими консультациями/акушерско-гинекологическими кабинетами, осуществляющими наблюдение за беременными.

На I уровне обследование беременных включает:

1. Трехкратное ультразвуковое исследование:

- в срок 11 - 14 недель (оценка толщины воротникового пространства плода);

- в срок 18 - 21 неделя (выявление пороков развития и эхографических маркеров хромосомных болезней плода);

- в срок 30 - 34 недели (выявление пороков развития с поздним проявлением, функциональная оценка состояния плода).

УЗИ в сроках 11 - 14 недель и 18 - 21 неделя проводятся в следующих медицинских организациях:

ГБУЗ «Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова»	ГБУЗ «Пензенский городской родильный дом»	ГБУЗ «Кузнецкая межрайонная детская больница»
беременные из: ГБУЗ «Пензенская областная детская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова», ГБУЗ «Башмаковская районная больница», ГБУЗ «Белинская районная больница», ГБУЗ «Земетчинская районная больница»,	беременные из: женских консультаций ГБУЗ «Пензенский городской родильный дом» ГБУЗ «Бессоновская районная больница», ГБУЗ «Городищенская районная больница», ГБУЗ «Иссинская участковая больница», ГБУЗ «Лунинская районная	беременные из: ГБУЗ «Кузнецкая межрайонная детская больница», Камешкирская участковая больница ГБУЗ «Кузнецкая межрайонная больница», Неверкинская участковая больница им. Ф.Х. Магдеева

<p>ГБУЗ «Каменская межрайонная больница», ГБУЗ «Лопатинская участковая больница», ГБУЗ «Колышлейская районная больница» Малосердобинская участковая больница ГБУЗ «Колышлейская районная больница», ГБУЗ «Наровчатская участковая больница», ГБУЗ «Нижнеломовская межрайонная больница», Вадинская участковая больница ГБУЗ «Нижнеломовская межрайонная больница», Пачелмская участковая больница им. В.А. Баулина ГБУЗ «Нижнеломовская межрайонная больница», Спасская участковая больница ГБУЗ «Нижнеломовская межрайонная больница», ГБУЗ «Сердобская межрайонная больница им. А.И. Настина», Бековская участковая больница ГБУЗ «Сердобская межрайонная больница им. А.И. Настина», ГБУЗ «Тамалинская участковая больница»</p>	<p>больница», ГБУЗ «Мокшанская районная больница», ГБУЗ «Никольская районная больница», ГБУЗ «Пензенская районная больница», ГБУЗ «Шемышейская участковая больница»</p>	<p>ГБУЗ «Кузнецкая межрайонная больница», ГБУЗ «Сосновоборская участковая больница»</p>
--	---	--

Ультразвуковые исследования в сроках 30 - 34 недели проводятся по месту наблюдения беременной женщины. В случае отсутствия такой возможности в медицинской организации, ее главным врачом обеспечивается проведение данного обследования в медицинской организации, проводящей данный вид обследования.

Для стандартизации полученных данных необходимо использовать единую схему ультразвукового исследования.

2. Обязательное определение материнских сывороточных маркеров (связанного с беременностью плазменного протеина А (РАРР-А) и свободной бета-субъединицы хорионического гонадотропина) с последующим программным комплексным расчетом индивидуального риска рождения ребенка с хромосомной патологией в сроке 11 – 14 недели беременности.

Взятие венозной крови у беременных для исследования биохимических маркеров осуществляется в женских консультациях, осуществляющих наблюдение за беременной, строго соблюдая рекомендуемые сроки обследования.

Забор крови проводится натощак. Кровь берется в чистую сухую пробирку. Полученные образцы сыворотки крови хранить в холодильнике* не более 3-х календарных дней перед исследованием.

Не более, чем за 3 календарных дня до взятия крови, беременной должно быть проведено ультразвуковое исследование, данные которого вносятся в направление. Обязательно должны быть заполнены все графы**.

Образцы сыворотки в количестве 1 мл вместе с четко заполненными направлениями единого образца необходимо в трехдневный срок со дня взятия крови доставлять в лабораторию государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко». Результаты анализов из лаборатории представляются в женские консультации в течение 5 календарных дней. При выявлении «высокого риска», информация о полученном результате в тот же день должна быть передана в отделение пренатальной диагностики и в родовспомогательное учреждение, осуществляющие наблюдение за беременной.

Не допускается направление и проведение повторно в одни и те же сроки одних и тех же скрининговых биохимических исследований беременной на предмет уточнения возможной патологии при выявлении «высокого риска» по данным биохимического анализа. Беременные группы «высокого риска» незамедлительно направляются на обследования второго уровня.

II уровень - включает мероприятия по диагностике конкретных форм поражения плода, оценке тяжести и прогнозу состояния здоровья ребенка, а также решение вопросов о прерывании беременности в случаях тяжелого, не поддающегося лечению, заболевания у плода.

Обследования II уровня осуществляются в отделении пренатальной диагностики государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко», куда направляются беременные женщины с первого уровня обследования.

На II уровень обследования должны быть направлены беременные, угрожаемые по рождению детей с наследственной патологией или врожденными пороками развития:

- если в сроке 10 - 14 недель толщина воротникового пространства 3 мм и более;
- с выявленными при ультразвуковом скрининге пороками развития или эхографическими маркерами хромосомных и других наследственных болезней плода;
- с аномальным количеством околоплодных вод и в других случаях поражения плода;
- с отклонениями в уровне сывороточных маркеров крови;
- в возрасте 35 лет и старше;
- имеющие в анамнезе рождение ребенка с врожденными пороками развития, хромосомной патологией или моногенным заболеванием;
- с установленным семейным носительством хромосомных аномалий или генных мутаций.

* замораживать нельзя!

** с указанием в схеме скринингового ультразвукового обследования беременной копчико-теменного размера плода в первом триместре, бипариетального размера головки плода во втором триместре.

Материал, полученный после прерывания беременности в связи с выявленной патологией плода, в обязательном порядке направляется на патологическое исследование.

В случае прерывания беременности в позднем сроке (во II - III триместрах) патологоанатомическое исследование плодов должно быть проведено независимо от веса плода и срока гестации.

Протокол вскрытия плода с результатами патогистологического исследования передается в родовспомогательные учреждения, осуществляющие наблюдение за беременной, а также в отделение пренатальной диагностики.

После прерывания беременности супружеской паре рекомендуется провести повторное генетическое консультирование, во время которого даются рекомендации по планированию последующей беременности.

СХЕМА
скринингового ультразвукового обследования
беременной женщины в 1 триместре беременности

Наименование медицинской организации _____

Дата исследования _____ № исследования _____

Ф.И.О. _____ Возраст _____

Вид исследования: трансабдоминальный / трансвагинальный

Первый день последней менструации _____. Срок беременности ____ недель, ____ дня (ей).

В полости матки визуализируется _____ плодное (ые) яйцо (а), _____ плод(а).

КТР: _____ мм, что соответствует _____ неделе беременности.

Сердцебиение плода: есть, нет: ЧСС _____ уд/мин.

Толщина воротникового пространства: _____ мм.

Носовая кость: визуализируется, не визуализируется, длина _____ мм.

Кровоток в венозном протоке: норма, реверс.

Трикуспидальная регургитация: да, нет.

АНАТОМИЯ ЭМБРИОНА/ПЛОДА:

Кости свода черепа _____

Передняя брюшная стенка _____

Сосудистые сплетения: _____

Желудок: _____

Срединное М-эхо: _____

Мочевой пузырь: _____

Позвоночник _____

Конечности верхние: _____

Сердце – 4-х камерный срез: _____

Конечности нижние: _____

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ:

Не обнаружено

Обнаружено _____

Особенности строения плода: _____

Преимущественная локализация хориона: передняя, задняя, дно матки, область внутреннего зева, другое _____

Структура хориона: _____ не _____ изменена, _____ изменена

Миометрий: _____

Визуализация: _____ удовлетворительная, _____ затруднена _____ вследствие

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: _____

РЕКОМЕНДОВАНО: _____

Ф.И.О. врача _____ подпись _____

СХЕМА скринингового ультразвукового обследования беременной женщины во 2 и 3 триместре беременности

Наименование медицинской организации _____

Дата исследования _____ № исследования _____

Ф.И.О. _____ Возраст _____

Вид исследования: трансабдоминальный / трансервикальный

Первый день последней менструации _____. Срок беременности ____ недель, ____ дня (ей).

Имеется _____ плод(ы) в головном, тазовом предлежании

Сердцебиение плода: есть, нет, ритмичное, аритмичное, ЧСС _____ уд/мин.

ФЕТОМЕТРИЯ:

Простая:

Расширенная:

Бипариетальный размер головы: _____ мм Длина костей голени: левой _____ мм

Лобно-затылочный размер: _____ мм Длина костей голени: правой _____ мм

Окружность живота _____ мм Длина плечевой кости: левой _____ мм

Длина бедренной кости: левой _____ мм Длина плечевой кости: правой _____ мм

Длина бедренной кости: левой _____ мм Длина костей предплечья: левого _____ мм

Окружность головы _____ мм Длина костей предплечья: правого _____ мм

Размеры плода: пропорциональны и соответствуют _____ неделям беременности;

непропорциональны и соответствуют _____ неделям беременности;

непропорциональны и не позволяют судить о сроке беременности.

Предполагаемая масса плода _____ грамм.

АНАТОМИЯ ПЛОДА:

	Н о р м а	Замечания		Н о р м а	Замечания
Кости свода черепа			Позвоночник		
Боковые желудочки мозга			Легкие		
Большая цистерна			4-х камерный разрез сердца		
Мозжечок			Срез через 3 сосуда		
Полость прозрачной перегородки			Желудок		
Профиль, носовая кость			Кишечник		
Глазницы			Целостность передней брюшной стенки		
Носогубный треугольник			Мочевой пузырь		
Конечности верхние			Почки		
Конечности нижние			Гениталии		

ПЛАЦЕНТА, ПУПОВИНА, ОКОЛОПЛОДНЫЕ ВОДЫ:

Плацента расположена по передней, задней стенке матки, больше справа, слева, в дне, на ____ см выше внутреннего зева.

Толщина плаценты: нормальная, увеличена до _____ мм, уменьшена до _____ мм
Структура плаценты _____
Степень зрелости _____, соответствует/не соответствует сроку беременности
Количество околоплодных вод: нормальное, многоводие, маловодие
Индекс амниотической жидкости _____ мм, при норме _____ мм
Пуповина имеет _____ сосуда
Шейка матки _____ мм. Внутренний зев: закрыт, открыт.

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ: не обнаружены.

Обнаружены: _____

Особенности строения плода _____

ДОПЛЕРОМЕТРИЯ: маточно-плацентарный кровоток/плодовый кровоток.

Маточная артерия правая _____, левая _____,

средне-мозговая артерия _____

Артерия пуповины плода _____

Аорта плода _____

Кровоток в венозном протоке _____

Нарушения кровотока: нет, есть.

Визуализация плода: удовлетворительная, затруднена, вследствие _____

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

РЕКОМЕНДОВАНО:

Ф.И.О. врача

подпись

ИНСТРУКЦИЯ

по проведению инвазивных методов пренатальной диагностики

Инвазивные методы пренатальной диагностики беременным, наблюдающимся в женских консультациях / акушерско-гинекологических кабинетах медицинских организаций Пензенской области, осуществляются в отделении пренатальной диагностики государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко».

Инвазивные манипуляции проводятся с целью получения плодных клеток и последующего генетического исследования. Основную часть пренатальных исследований составляет цитогенетическая диагностика хромосомных болезней. Показаниями для кариотипирования плода являются:

- возраст матери 35 лет и старше;
- рождение в семье ребенка с хромосомной патологией в анамнезе;
- носительство семейных хромосомных аномалий;
- выявление у плода пороков развития или эхомаркеров хромосомной патологии;
- отклонение уровня биохимических маркеров в крови беременной.

При повышенном риске моногенного заболевания плода проводятся инвазивные процедуры с последующей молекулярной диагностикой или определением пола плода при X-сцепленных заболеваниях.

Пренатальные инвазивные манипуляции должны проводиться специалистами, прошедшими подготовку по инвазивным методам пренатальной диагностики и по пренатальной цитогенетической диагностике.

Выбор инвазивной манипуляции определяется сроком беременности и состоянием беременной женщины с учетом противопоказаний.

Инвазивные методы пренатальной диагностики в I триместре беременности включают аспирацию ворсин хориона трансабдоминальным доступом, во II триместре - плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез.

Беременная должна быть информирована о возможных осложнениях инвазивного метода исследования. Инвазивные вмешательства проводятся только при наличии добровольного информированного согласия беременной, под контролем ультразвукового исследования. Необходимо иметь результаты лабораторных исследований (анализа крови и мочи, анализа влагалищного мазка, тестов на ВИЧ, сифилис, гепатит В и С и других исследований, по показаниям - ЭКГ).

Цитогенетическая диагностика материала, полученного при инвазивной манипуляции, проводится в государственном бюджетном учреждении здравоохранения «Пензенская областная клиническая больница им.Н.Н.Бурденко».

При получении неоднозначных результатов цитогенетического исследования пациентке должны быть предложены альтернативные методы пренатальной диагностики.

Врач-генетик дает заключение о результатах проведенного исследования в доступной форме. При выявлении аномалий плода семья информируется о диагнозе, прогнозе развития болезни, а также получает рекомендации по дальнейшему ведению беременности.

НАПРАВЛЕНИЕ
на пренатальный скрининг в I триместре беременности
(данные пациентки заполняются в женской консультации печатными буквами)
Формат А 5, Альбомная печать с двух сторон

Штамп медицинской организации

ФИО беременной _____			
Дата рождения: _____		Контактный тел.: _____	
Адрес проживания: _____			
Район _____		Нас. пункт _____	
Страховая компания _____		№ страх. полиса _____	
Мед. организация: _____		Город: _____	
ФИО врача: _____		Конт. тел. врача: _____	
АНАМНЕЗ: Этническая группа: <input type="checkbox"/> белая; <input type="checkbox"/> черная; <input type="checkbox"/> азиатка; <input type="checkbox"/> восточная азия; <input type="checkbox"/> смешанная			
Хромосомные аномалии предыдущего плода или ребенка: <input type="checkbox"/> трисомия 21; <input type="checkbox"/> трисомия 18; <input type="checkbox"/> трисомия 13			
Количество родов: _____		Курение: <input type="checkbox"/> нет; <input type="checkbox"/> да; <input type="checkbox"/> нет сведений	
Сахарный диабет: <input type="checkbox"/> отсутствует; <input type="checkbox"/> тип 1; <input type="checkbox"/> тип 2		Зачатие: <input type="checkbox"/> естественное; <input type="checkbox"/> стимуляция овуляции без ЭКО	
<input type="checkbox"/> ЭКО; <input type="checkbox"/> инсеминация спермой мужа; <input type="checkbox"/> инсеминация донорская, <input type="checkbox"/> GIFT; <input type="checkbox"/> ICSI			
если ЭКО, то укажите: <input type="checkbox"/> обычное, <input type="checkbox"/> замороженная яйцеклетка (возраст матери при заморозке _____ лет)			
<input type="checkbox"/> донорская яйцеклетка; <input type="checkbox"/> донорский эмбрион; <input type="checkbox"/> (возраст донора при взятии яйцеклеток / эмбриона _____ лет)			
Последние месячные: _____			
Данные об обследовании (заполняются в кабинете пренатальной диагностики)			
УЗИ:	Дата: _____	Врач УЗД (ФИО): _____	FMF ID: _____
Многоплодная беременность: <input type="checkbox"/> да; <input type="checkbox"/> нет		Количество плодов: _____	
Хориальность: <input type="checkbox"/> монохориальная; <input type="checkbox"/> дихориальная		Амниальность: <input type="checkbox"/> моноамниальная; <input type="checkbox"/> диамниальная	
Плод 1:		Плод 2:	
КТР: _____ мм	ЧСС: _____ уд/мин	КТР: _____ мм	ЧСС: _____ уд/мин
ТВП: _____ мм		ТВП: _____ мм	
Пульсац. индекс венозного протока: _____		Пульсац. индекс венозного протока: _____	
Носовые кости: <input type="checkbox"/> определ-ся (N); <input type="checkbox"/> аплазия / гипоплазия		Носовые кости: <input type="checkbox"/> определ-ся (N); <input type="checkbox"/> аплазия/гипоплазия	
Трикуспидальный клапан: <input type="checkbox"/> норма; <input type="checkbox"/> реверс		Трикуспидальный клапан: <input type="checkbox"/> норма; <input type="checkbox"/> реверс	
Эхо-маркеры патологии:		Эхо-маркеры патологии:	
Биохимический скрининг:		Печать кабинета пренатальной диагностики	
Дата взятия крови: _____			
ФИО и подпись медсестры: _____			
Вес пациентки (кг): _____			
Рост пациентки (см): _____			
<i>Примечание: талон из кабинета пренатальной диагностики передается в лабораторию биохимического скрининга вместе с взятым в процедурном кабинете образцом крови беременной для внесения необходимых данных в расчет индивидуального риска учета случаев пренатальной диагностики</i>			

НАПРАВЛЕНИЕ
на пренатальный скрининг во II – III триместре беременности

Беременная: _____
(ФИО - писать только печатными буквами)

Ультразвуковое исследование: _____
дата проведения

Копчиково-теменной размер (КТР) _____

Бипариетальный размер (БПР) _____

Дата рождения _____
(день, месяц, год)

Срок беременности по УЗИ _____
(недели, дни)

Домашний адрес _____

Кол-во плодов _____

Телефоны _____
(дом., раб., конт.)

Вес беременной в кг: _____

Клиническая информация:
Первый день последней менструации:

день месяц год

Количество и исход предыдущих беременностей: (необходимо подчеркнуть):

- здоровый ребенок,
- смерть ребенка в первые 5 дней жизни,
- мертворождение,
- самопроизвольные аборт на ранних сроках беременности.

Особенности течения настоящей беременности: (необходимо подчеркнуть)

токсикоз
многоводие
инфекционные заболевания
лекарственная терапия,
угроза прерывания
Инсулинозависимый
диабет: _____
да нет

Предыдущие беременности:
с дефектом нервной трубки _____
да нет

с синдромом Дауна _____
да нет

с другими врожденными пороками
развития _____
да нет

Гормональное лечение в ходе данной беременности: _____
да нет

Наличие генетических аномалий у
кровных родственников _____
да нет

Курение: _____
да нет

Дополнительные сведения: _____

Заболевания щитовидной железы: _____
да нет

Облучение кого-либо из супругов: _____
да нет

Бесплодие в анамнезе: _____
да нет

ПОРЯДОК
направления на цитогенетическое исследование крови новорожденного

1. В случае рождения ребенка с аномалиями развития, позволяющими заподозрить наличие хромосомной патологии, ответственные дежурные врачи-акушеры-гинекологи, после осмотра врачом-неонатологом обязаны незамедлительно информировать родильницу о возможном заболевании ребенка. По показаниям проводится консилиум с участием профильных врачей-специалистов – педиатров, неонатологов, генетиков. На проведение процедуры верификации диагноза новорожденного необходимо получить письменное согласие матери.

2. С целью оптимизации учета и верификации диагнозов хромосомной патологии образцы крови новорожденных направляются на исследование в цитогенетическую лабораторию государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко».

3. Забор крови новорожденного осуществляется в специальную пробирку с гепарином, в количестве 1 мл*. Забор крови проводится в акушерском стационаре не ранее, чем за сутки до доставки в лабораторию. Доставка крови осуществляется в цитогенетическую лабораторию государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко», Перинатальный центр, 1 этаж, кабинеты № 1101 и № 1113 (г. Пенза, ул. Лермонтова, д. 28Б) с 9:00 до 10:00 по вторникам и пятницам.

4. Образцы крови доставляются с заполненным в акушерском стационаре направлением на цитогенетическое исследование крови новорожденного ребенка.

5. Информация из лаборатории цитогенетики по результатам анализа незамедлительно передается в стационар, где находится ребенок, и родителям. В случае сомнительного результата принимаются меры для организации и проведения уточняющих (повторных) исследований.

* Замораживать нельзя! Хранение в холодильнике при +4° С.

Угловой штамп
медицинской организации

НАПРАВЛЕНИЕ

на цитогенетическое исследование крови новорожденного ребенка
Наименование медицинской организации _____

1	Фамилия матери	
2	Имя, отчество матери	
3	Дата рождения матери, возраст на дату родов	
4	Контактный телефон матери	
5	Адрес по прописке (месту проживания)	
6	Женская консультация, где наблюдалась родильница	
7	Результаты пренатального скрининга (внести значения):	
	- 10 - 14 нед.	Риск с. Дауна при скрининге -
	- 18 нед.	Риск с. Дауна -
	Консультация генетика, инвазивные методы (внести данные о месте обследования и результатах)	
8	Сведения о ребенке:	
	Дата рождения	
	Вес	
	Рост	
	Пороки развития (основные описать), предполагаемый диагноз	

Подписи: Главный врач (заместитель гл. врача) медицинской организации _____

Зав. родильным отделением (отд. неонатологии) _____

Лечащий врач (акушер, неонатолог) _____

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
пренатального консилиума

ФИО беременной _____ . Год рождения _____

Пренатальный консилиум ГБУЗ «Пензенская областная клиническая больница
им. Н.Н. Бурденко», в составе:

врача-генетика _____

врача-эксперта УЗ диагностики _____

заведующего отделением пренатальной диагностики _____

с учетом срока гестации _____ нед., результатов пренатального УЗИ плода

_____ ,

результатов генетического исследования плодного материала

_____ ,

установленного диагноза: _____

_____ ,
заключений профильных специалистов (указать специальность и ФИО врачей)

определяет прогноз для жизни и здоровья будущего ребенка как

и рекомендует _____

Подписи членов консилиума:

Врач-эксперт УЗИ диагностики: _____

Врач-генетик: _____

Заведующий отделением: _____

Другие специалисты: _____

Дата: « _____ » _____ 20 ____ г.

Информированное добровольное согласие / отказ пациентки

Я, _____,
(ФИО пациентки)

присутствуя в медико-генетическом отделении ГБУЗ «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко» на заседании пренатального консилиума, принимаю решение о досрочном прерывании / пролонгировании данной беременности. Мне в понятной и доступной форме разъяснены установленные/потенциальные причины, механизмы и сроки формирования обнаруженных у моего ребенка нарушений внутриутробного развития, включая подтвержденный диагноз хромосомного / генного / мультифакторного / иного заболевания, возможности и последствия хирургической коррекции выявленных у него пороков развития, а также прогноз для его жизни, здоровья и интеллекта.

Я удостоверяю, что текст моего информированного добровольного согласия мною прочитан, назначение данного документа, а также полученные разъяснения понятны и удовлетворяют меня в полной мере.

Подпись пациентки: _____

Дата: « ____ » _____ 20 ____ г.

Адрес и полное наименование
 медицинской организации: _____

Заведующий отделением: _____

Телефон: _____ электронная почта: _____

ОТЧЕТ
о работе отделения пренатальной диагностики
 за _____ 20____ г.

1. Штатный состав

№ п/п	Наименование должности	Количество по штатному расписанию	Фактически занято	Число физических лиц
1	Врачи-генетики			
2	Врачи-цитогенетики			
3	Врачи-УЗИ			
4	Врач инвазивных процедур			
5	Средний медицинский персонал: всего в т.ч. лаборанты			
6	Младший медицинский персонал			

2. Работа отделения

№ п/п	Показатели	
1	Число посещений, всего:	
	- первичных посещений	
2	Проконсультировано беременных	
	- в том числе по скринингу	
	- до 14 недель	
	- после 24 недель	
	- отказ от ИПД (инвазивной пренатальной диагностики)	
3	Число беременных, прошедших УЗИ в ОПД (отделении пренатальной диагностики)	
4	Выявлено ВПР всего:	
	- до 14 недель	
	- 14-24 недель	
	- после 24 недель (указать сроки)	
	Проведено инвазивных процедур всего в т.ч.	
	- биопсия хориона	

	- плацентоцентез	
	- амниоцентез	
	- кордоцентез	
5	Выявлено всего хромосомных aberrаций при инвазивной ПД (пренатальной диагностике) в т.ч.	
	- с. Дауна	
	- с. Эдвардса	
	- с. Патау	
	- с. Тернера	
	- прочие (указать)	
6	Выявлено хромосомных aberrаций при инвазивной ПД (пренатальной диагностике)	
	- до 14 недель	
	- по БС	
	- при УЗ-маркерах ХП (хромосомной патологии)	
	- среди беременных в 35 лет и старше	
	- при сочетании показаний	
7	Число цитогенетических исследований: всего,	
	в т.ч. с дифф. окраской	
	Выявлено патологии	
8	Проведено исследований плодного материала всего:	
	в т.ч.	
	- цитогенетических	
	- ДНК-диагностика	
	- при неразвивающейся беременности	

Заведующий отделением: _____
Подпись Расшифровка подписи

Главный врач медицинской организации _____
Подпись Расшифровка

подписи
Дата
Печать МО