

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ПРИКАЗ
от 28 декабря 2000 г. N 457

**О СОВЕРШЕНСТВОВАНИИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ
В ПРОФИЛАКТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ И ВРОЖДЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ
У ДЕТЕЙ**

В целях совершенствования пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей, предупреждения детской инвалидности приказываю:

1. Утвердить:

1.1. **Инструкцию** по организации проведения пренатального обследования беременных женщин с целью выявления врожденной и наследственной патологии у плода (Приложение 1).

1.2. **Схему** ультразвукового обследования беременной женщины (Приложение 2).

1.3. **Инструкцию** по проведению инвазивной диагностики плода и генетического исследования биоптатов клеток (Приложение 3).

1.4. **Инструкцию** о проведении верификации диагноза после прерывания беременности по медицинским показаниям или рождения ребенка после проведенной инвазивной диагностики (Приложение 4).

1.5. **Схему** обследования беременной женщины по оценке состояния внутриутробного развития плода (Приложение 5).

2. Контроль за выполнением настоящего Приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения Российской Федерации Шарাপову О.В.

Министр
Ю.Л.ШЕВЧЕНКО

Приложение 1

Утверждена
Приказом Минздрава России
от 28 декабря 2000 г. N 457

ИНСТРУКЦИЯ
ПО ОРГАНИЗАЦИИ ПРОВЕДЕНИЯ ПРЕНАТАЛЬНОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ
БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН С ЦЕЛЬЮ ВЫЯВЛЕНИЯ ВРОЖДЕННОЙ
И НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ У ПЛОДА

Пренатальное (дородовое) обследование направлено на предупреждение и ранее выявление врожденной и наследственной патологии у плода.

Основой его проведения является искусственный внутриутробный отбор (элиминация) генетически дефектных плодов. При этом используются методы, направленные на точную диагностику аномалий у плода как хромосомного, так и генного происхождения, а также других пороков развития.

В целях повышения эффективности дородовой диагностики и предупреждения рождения детей с тяжелыми, не поддающимися лечению, формами наследственных и врожденных болезней рекомендуется организовать обследование беременных женщин в следующем порядке.

Первый уровень - проведение массового обследования всех беременных женщин с применением доступных современных методов, позволяющих с высокой вероятностью формировать группы риска по внутриутробному поражению плода. Мероприятия этого уровня обследования организуются и проводятся акушерско-гинекологическими учреждениями - женскими консультациями (кабинетами) и другими родовспомогательными учреждениями, осуществляющими наблюдение за беременными женщинами.

Обследование беременных женщин включает обязательное трехкратное скрининговое ультразвуковое исследование: в срок 10 - 14 недель беременности, когда главным образом оценивается толщина воротникового пространства плода; в 20 - 24 недели ультразвуковое исследование осуществляется для выявления пороков развития и эхографических маркеров хромосомных болезней; ультразвуковое исследование в 32 - 34 недели проводится в целях выявления пороков развития с поздним их проявлением, а также в целях функциональной оценки состояния плода. В срок 16 - 20 недель осуществляется забор проб крови у всех беременных женщин для проведения исследования у них уровней не менее двух сывороточных маркеров: альфафетопротеина (АФП) и хорионического гонадотропина человеческого (ХГЧ).

Для стандартизации полученных данных используется единая [схема](#) ультразвукового обследования (Приложение 2).

Второй уровень включает мероприятия по диагностике конкретных форм поражения плода, оценке тяжести болезни и прогнозу состояния здоровья ребенка, а также решение вопросов о прерывании беременности в случаях тяжелого, не поддающегося лечению, заболевания у плода. Эти обследования осуществляются в региональных (межрегиональных) медико-генетических консультациях (МГК), куда направляются беременные женщины с первого уровня обследования.

К ним также относятся беременные женщины, у которых в процессе ультразвукового скрининга выявлены нарушения в развитии плода: в сроке 10 - 14 недель толщина воротникового пространства 3 мм и более; наличие ВПР; эхографических маркеров хромосомных и других наследственных болезней, аномальное количество околоплодных вод и другие случаи поражения плода, а также беременные женщины с отклонениями в уровне сывороточных маркеров крови.

На второй уровень также направляются беременные женщины, угрожаемые по рождению детей с наследственной болезнью или врожденным пороком развития (ВПР); в возрасте от 35 лет и старше; имеющие в анамнезе рождение ребенка с ВПР, хромосомной или моногенной болезнью; с установленным семейным носительством хромосомной аномалии или генной мутации.

Беременная женщина должна поступать на второй уровень обследования с выпиской из медицинской карты и результатами проведенного ультразвукового и биохимического скрининга.

Основной задачей учреждений второго уровня является генетическое консультирование беременных женщин с риском поражения плода, проведение комплексного пренатального обследования и выработка тактики ведения беременности при подтверждении патологии у плода и рекомендаций семье.

Комплексное обследование должно включать тщательное ультразвуковое исследование плода, при необходимости доплерографию и цветное доплеровское картирование, кардиотокографию с обязательным анатомическим анализом результатов (по показаниям); инвазивную диагностику (аспирация ворсин хориона, плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез) с последующим доступным генетическим анализом клеток плода (по показаниям) и др.

При выявлении ВПР, хромосомной или другой наследственной болезни у плода тактика ведения беременности определяется консультативно, о чем делается запись в медицинской документации беременной женщины. Консилиум должен включать врача-генетика, врача ультразвуковой диагностики, врача акушера-гинеколога, по показаниям - врача-неонатолога и других специалистов. При проведении консилиума беременная женщина и члены ее семьи информируются о характере поражения плода, возможных исходах беременности, прогнозе для жизни и здоровья ребенка. При наличии показаний даются рекомендации по поводу прерывания беременности.

В случае принятия женщиной решения о прерывании беременности, операция проводится в акушерско-гинекологических учреждениях в установленном порядке.

Супружеской паре рекомендуется провести повторное генетическое консультирование, во

время которого даются рекомендации по планированию последующей беременности.

Приложение 2

Утверждена
Приказом Минздрава России
от 28 декабря 2000 г. N 457

СХЕМА УЛЬТРАЗВУКОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ

Дата исследования _____ N исследования _____
Ф.И.О. _____ Возраст _____
Первый день последней менструации _____ Срок беременности _____ нед.
Имеется _____ живой (ые) плод (ы) в головном/тазовом предлежании

ФЕТОМЕТРИЯ:

Бипариетальный размер головы _____ мм Окружность головы _____ мм
Лобно-затылочный размер _____ мм Диаметр/окружность живота _____ мм
Длина бедренной кости: левой _____ мм правой _____ мм
Длина костей голени: левой _____ мм правой _____ мм
Длина плечевой кости: левой _____ мм правой _____ мм
Длина костей предплечья: левого _____ мм правого _____ мм
Размеры плода: соответствуют _____ нед.
непропорциональны и не позволяют судить о сроке беременности

АНАТОМИЯ ПЛОДА:

Боковые желудочки мозга _____ Мозжечок _____
Большая цистерна _____
Лицевые структуры: профиль _____
Носогубный треугольник _____ Глазницы _____
Позвоночник _____ Легкие _____
4-камерный срез сердца _____ Желудок _____
Кишечник _____ Мочевой пузырь _____
Почки _____
Место прикрепления пуповины к передней брюшной стенке _____

ПЛАЦЕНТА, ПУПОВИНА, ОКОЛОПЛОДНЫЕ ВОДЫ:

Плацента расположена по передней, задней стенке матки, больше справа/слева,
в дне на _____ см выше внутреннего зева, область внутреннего зева
Толщина плаценты: нормальная, уменьшена/увеличена до _____ мм
Структура плаценты _____
Степень зрелости _____, что соответствует/не соответствует сроку
беременности
Количество околоплодных вод: нормальное, многоводие/маловодие
Индекс амниотической жидкости _____ см
Пуповина имеет _____ сосуда

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ: данных не обнаружено

Обнаружены: _____

ШЕЙКА И СТЕНКИ МАТКИ: особенности строения _____

ОБЛАСТЬ ПРИДАТКОВ _____

ВИЗУАЛИЗАЦИЯ: удовлетворительная/затруднена _____

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: _____

Ф.И.О. врача, подпись _____

Приложение 3

Утверждена
Приказом Минздрава России
от 28 декабря 2000 г. N 457

ИНСТРУКЦИЯ ПО ПРОВЕДЕНИЮ ИНВАЗИВНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПЛОДА И ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ БИОПТАТОВ КЛЕТОК

Инвазивная диагностика плода проводится в региональных (межрегиональных) МГК с целью выявления и профилактики распространенных хромосомных болезней и врожденных пороков развития. Диагностика сложных случаев носительства хромосомных аномалий, а также моногенных болезней, поддающихся выявлению методами биохимического, молекулярно-цитогенетического или ДНК-анализов, проводится в федеральных центрах медико-генетической службы, созданных на базе следующих учреждений: Медико-генетический научный центр РАМН (Москва), Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии РАМН (Москва), НИИ акушерства и гинекологии им. Д.О. Отта РАМН (Санкт-Петербург), НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск).

Основную часть пренатальных исследований составляет цитогенетическая диагностика хромосомных болезней. Показаниями для ее проведения являются: возраст матери 35 лет и старше; рождение в семье ребенка с хромосомной патологией; носительство семейной хромосомной аномалии; наличие у плода ВПР; наличие эхографических признаков хромосомной патологии; отклонение уровней сывороточных материнских маркеров АФП, ХГЧ и других.

Проведение пренатальных инвазивных манипуляций осуществляется специалистами, прошедшими подготовку по инвазивным методам пренатальной диагностики и по пренатальной цитогенетической диагностике.

Выбор инвазивной манипуляции определяется сроком беременности, состоянием беременной женщины, а также наличием материально-технических возможностей. Они проводятся с целью получения плодных клеток и установления по ним генетического состояния плода. В первом триместре беременности чаще всего проводится трансцервикальная или трансабдоминальная аспирация ворсин хориона, во втором триместре - трансабдоминальный амниоцентез, трансабдоминальная аспирация ворсин плаценты и трансабдоминальный кордоцентез (пункция пуповины). Инвазивные вмешательства проводятся с согласия беременной женщины под контролем ультразвукового исследования и при условии обязательного гинекологического обследования беременной женщины. При этом необходимо иметь результаты лабораторных исследований (анализ крови и мочи, тесты на сифилис, ВИЧ, гепатит В и С, анализ влагалищного мазка и другие - по показаниям). Проведение инвазивной манипуляции осуществляет специалист, владеющий инвазивными методами диагностики, при участии врача ультразвуковой диагностики, врача-лаборанта. Полученный биоптат оценивается визуально относительно качества и количества и отправляется на цитогенетическое исследование.

При наличии показаний к проведению сложных генетических исследований у плода беременная женщина ставится об этом в известность и при согласии беременной женщины ей выдается направление в один из федеральных центров медико-генетической службы. К направлению прилагается выписка из генетической карты или индивидуальной карты

беременной с результатами проведенных клинико-лабораторных и ультразвуковых исследований. В отдельных случаях в федеральный центр медико-генетической службы на исследование может быть направлен биопсийный или другой материал, полученный в результате ранее проведенных обследований.

Результаты проведенного исследования в доступной форме описываются в бланке лабораторно-генетического анализа. Врач-генетик делает заключение о генетическом состоянии плода. При выявлении у плода какой-либо аномалии, семья информируется о диагнозе, прогнозе развития болезни, а также получает рекомендации по дальнейшему ведению беременности. Если беременная женщина принимает решение о прерывании беременности, ей дается направление в акушерско-гинекологическое учреждение на прерывание беременности по медицинским показаниям.

Приложение 4

Утверждена
Приказом Минздрава России
от 28 декабря 2000 г. N 457

**ИНСТРУКЦИЯ
О ПРОВЕДЕНИИ ВЕРИФИКАЦИИ ДИАГНОЗА ПОСЛЕ ПРЕРЫВАНИЯ
БЕРЕМЕННОСТИ ПО МЕДИЦИНСКИМ ПОКАЗАНИЯМ ИЛИ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА
ПОСЛЕ ПРОВЕДЕННОЙ ИНВАЗИВНОЙ ДИАГНОСТИКИ**

Верификация (подтверждение) диагноза после прерывания беременности плодом с установленным наследственным заболеванием или наличием врожденного порока развития - рекомендуемое условие в проведении пренатального обследования беременных женщин.

Порядок проведения верификации диагноза зависит от сроков прерывания беременности и доступности плодного материала для исследования.

При проведении прерывания беременности в ранние сроки (до 12 недель), как правило, применяются прямые методы генетической диагностики, которые используются в ходе пренатального обследования беременной женщины. Отобранный образец ткани плода после прерывания беременности должен быть точно идентифицирован на основе цитоморфологического исследования, соответствовать по качеству, удовлетворяющему соответствующему методу генетического анализа.

В случае прерывания беременности в поздние сроки (во 2 - 3 триместрах) путем искусственных преждевременных родов проводится патолого-анатомическое исследование плода по принятой методике. Дополнительно используются методы генетического анализа, на основе которых проводилась подтверждающая пренатальная диагностика в региональной (межрегиональной) МГК или в одном из федеральных центров медико-генетической службы.

Протокол вскрытия плода с анатомическим и генетическим исследованием передается в региональную (межрегиональную) МГК, а также в женскую консультацию (кабинет) или другое родовспомогательное учреждение, осуществляющее наблюдение за беременной женщиной.

Приложение 5

Утверждена

**СХЕМА
ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ПО ОЦЕНКЕ СОСТОЯНИЯ
ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ ПЛОДА**

| Вид исследования | Цель исследования |
|--|--|
| ПЕРВЫЙ ЭТАП ОБСЛЕДОВАНИЯ (10 - 14 недель беременности) | |
| Ультразвуковое обследование всех беременных женщин в женских консультациях (кабинетах) и других родовспомогательных учреждениях | Установление срока и характера течения беременности. Обязательная оценка толщины воротникового пространства, состояния хориона. Формирование групп риска по хромосомной патологии и некоторым ВПР у плода |
| Биопсия хориона (по показаниям): возраст беременной от 35 лет и старше, семейное носительство хромосомной аномалии; семейная отягощенность идентифицированным моногенным заболеванием, увеличение воротникового пространства у плода от 3 мм и более | Цитогенетическая диагностика хромосомной патологии, определение пола плода. Диагностика конкретной формы моногенного заболевания методами биохимического или ДНК-анализа по клеткам плода |
| ВТОРОЙ ЭТАП ОБСЛЕДОВАНИЯ (20 - 24 недели беременности) | |
| Ультразвуковое обследование | Детальная оценка анатомии плода с целью обнаружения у него пороков развития, маркеров хромосомных болезней, ранних форм задержки развития плода, патологии плаценты, аномального количества околоплодных вод |
| Допплеровское исследование маточно-плацентарно-плодного кровотока | Формирование группы риска по развитию гестоза, задержки развития плода и плацентарной недостаточности в 3 триместре |
| Исследование крови матери на АФП, ХГЧ и другие сывороточные маркеры (оптимальный срок - на 16 - 20 неделе беременности) | Формирование группы риска по рождению детей с хромосомными болезнями и некоторыми ВПР |
| Исследования с применением инвазивных процедур (кордоцентез, плацентоцентез, амниоцентез) | Цитогенетическая диагностика хромосомных болезней у плода. Диагностика конкретного моногенного заболевания методами биохимического и ДНК-анализа |
| ТРЕТИЙ ЭТАП ОБСЛЕДОВАНИЯ (32 - 34 недели беременности) | |
| Ультразвуковое обследование всех беременных женщин в женских консультациях (кабинетах) и других родовспомогательных учреждениях | Оценка темпов роста плода, выявление ВПР с поздними проявлениями. Оценка состояния развития плода |
