



РЕСПУБЛИКА КРЫМ
СОВЕТ МИНИСТРОВ
РАДА МІНІСТРІВ
ВЕЗИРЛЕР ШУРАСЫ

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ПРИКАЗ

От 03.03.2015 г. № 172
г. Симферополь

*Об усовершенствовании организации
оказания медико-генетической
помощи населению в Республике Крым*

В соответствии со ст. 37 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», во исполнение приказов Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.12.1993 N 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации», от 15.11.2012 № 917н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, от 01.11.2012 № 572н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)», и в целях дальнейшего развития медико-генетической службы, рационального использования материальных ресурсов, совершенствования всех звеньев медико-генетической помощи - медико-генетического консультирования, неонатального скрининга некоторых наследственных болезней, дородовой диагностики наследственной патологии с применением современных методов, снижения младенческой смертности и предупреждения детской инвалидности в Республике Крым

ПРИКАЗЫВАЮ

1. Утвердить:

- 1.1.1. Положение о Медико-генетической службе Республики Крым (приложение 1);
- 1.1.2. Положение о Медико-генетическом центре Республики Крым (приложение 2);

- 1.1.3. Структуру и штатные нормативы медико-генетического центра (приложение 3);
- 1.1.4. Стандарт оснащения подразделений медико-генетического центра (приложение 4);
- 1.1.5. Порядок и показания для направления в Медико-генетический центр (приложение 5).
- 1.2. Задание по развитию сети межрайонных кабинетов пренатальной диагностики (консультативных кабинетов по медицинской генетике) с определением зон обслуживания населения Республики Крым.
 - 1.2.1. Положение о межрайонном кабинете пренатальной диагностики нарушений внутриутробного развития ребенка (далее - МКПД) (приложение 6);
 - 1.2.2. Примерные штатные нормативы медицинского персонала консультативных кабинетов по медицинской генетике (приложение 7);
 - 1.2.3. Рекомендуемое оснащение МКПД (приложение 8);
 - 1.2.3. Положение о специалисте ультразвуковой диагностики межрайонного КПД (приложение 9);
 - 1.2.4. Формы медицинской документации пренатального скрининга 1-го триместра беременности (приложение 10);
 - 1.2.5. Схему маршрутизации беременных в МКПД для проведения экспертного ультразвукового скрининга нарушений развития плода и забора крови на биохимический скрининг в первом триместре беременности (приложение 11);
 - 1.2.6. Ежемесячную отчетную форму женских консультаций о проведении пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка (приложение 12);
 - 1.2.7. Ежеквартальную отчетную форму Медико-генетического центра обособленного подразделения - Перинатальный центр ГБУЗ "Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Крым им. Н. А. Семашко" (далее медико-генетический центр) о проведении пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в Республике Крым (приложение 13);
 - 1.2.8. Правила забора и транспортировки крови при обследовании беременных на сывороточные маркеры ПАПП-А и св. β ХГЧ (приложение № 14).
2. Главному врачу ГБУЗ РК «Симферопольский клинический родильный дом № 1» Беглицэ Д.А.:
 - 2.1. Прекратить деятельность кабинета медицинской генетики и вывести из штатного расписания ставки специалистов данного структурного подразделения (5 ставок врачей и 3,5 ставки среднего медицинского персонала – 2 ставки медсестры и 1,5 ставки фельдшера-лаборанта);
 - 2.2. Привести штатное расписание в соответствии с пунктом 2.1 настоящего приказа;
 - 2.3. Обеспечить передачу имущества, в том числе медицинского оборудования кабинета медицинской генетики, в ГБУЗ РК

«Симферопольский родильный дом №2» и в ГБУЗ РК «Республиканская больница им. Н.А. Семашко» ОП - Перинатальный центр (далее - перинатальный центр).

3. Главному врачу ГБУЗ РК «Симферопольский родильный дом № 2» Глазкову И.С.:

3.1. Организовать на базе Перинатальной женской консультации межрайонный кабинет пренатальной диагностики.

3.2. Обеспечить прием имущества кабинета медицинской генетики от ГБУЗ РК «Симферопольский клинический родильный дом № 1»;

3.3. Обеспечить проведение комплекса методов пренатальной диагностики наследственных заболеваний плода, в том числе обеспечить проведение экспертного пренатального ультразвукового скрининга в сроки 11-14 недель гестации у беременных, проживающих на прикрепленной территории с проведением забора крови для биохимического пренатального скрининга материнских сывороточных маркеров хромосомной патологии у плода PAPP-A и В-ХГЧ (после получения необходимого биохимического оборудования);

3.4. Обеспечить забор, подготовку и своевременную доставку образцов крови беременных женщин для исследования на маркеры хромосомной патологии у плода в лабораторию медико-генетического центра с соблюдением правил транспортировки и хранения (не реже 2-х раз в неделю).

3.5. Привести штатное расписание в соответствии с пунктом 3.1 настоящего приказа.

4. Директору ГБУЗ РК «Республиканская больница им. Н.А. Семашко» Соболевой Е.В.:

4.1. Привести штатное расписание медико-генетического центра в соответствии с приказом от 30.12.1993 года № 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации и от 15.11.2012 № 917н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» и дополнительными функциями в рамках настоящего приказа;

4.2. Принять меры по выделению дополнительных помещений для отделений медико-генетического центра, укомплектованию оборудованием и кадрами;

4.3. Обеспечить прием оборудования кабинета медицинской генетики от ГБУЗ РК «Симферопольский клинический родильный дом № 1»;

4.4. Обеспечить проведение исследований образцов крови беременных Республики Крым на маркеры хромосомной патологии у плода в лаборатории медико-генетического центра;

4.5. Обеспечить проведение инвазивного пренатального обследования беременных при подозрении на хромосомную патологию у плода (биопсию ворсин хориона, амнио/плацента/кордоцентез) с выполнением подтверждающих цитогенетических исследований;

- 4.6. Обеспечить проведение массового неонатального скрининга новорожденных на 4 наследственных заболевания;
- 4.7. Обеспечить экспертное ультразвуковое исследование беременным с подозрением на врожденные пороки развития и хромосомные заболевания (на базе кабинета ультразвуковой диагностики медико-генетического центра);
- 4.8. Обеспечить оказание медико-генетической помощи населению Крыма;
- 4.9. Обеспечить проведение молекулярно-генетических исследований для подтверждения диагноза наследственных заболеваний в молекулярно-генетических лабораториях Федеральных медико-генетических центров России на основании заключенных договоров;
- 4.10. Обеспечить госпитализацию беременных с пренатально диагностированными нарушениями развития ребенка на родоразрешение в перинатальный центр.
5. Директору ГБУЗ РК «Республиканская больница им. Н.А. Семашко» Соболевой Е.В., главному врачу ГБУЗ РК «Симферопольский клинический родильный дом № 1» Беглицэ Д.А., главному врачу ГБУЗ РК «Симферопольский родильный дом № 2» Глазкову И.С.:
 - 5.1 Прием, увольнение и перевод работников осуществлять в порядке и сроки, предусмотренные действующим законодательством;
 - 5.2. При осуществлении мероприятий, указанных в настоящем приказе, совместно обеспечить непрерывное предоставление медицинской помощи в соответствии с порядками и стандартами, утвержденными действующим законодательством.
6. Руководителям медицинских организаций: ГБУЗ РК «Джанкойская женская консультация», ГБУЗ РК «Евпаторийский родильный дом», ГБУЗ РК «Керченский родильный дом», ГБУЗ РК «Феодосийский медицинский центр», ГБУЗ РК «Ялтинский родильный дом»:
 - 6.1. Организовать на базе кабинетов медицинской генетики, входящих в состав данных медицинских учреждений, межрайонные кабинеты пренатальной диагностики – МКПД;
 - 6.2. Утвердить структуру и штатное расписание МКПД;
 - 6.3. Обеспечить их работу в соответствии с утвержденными положениями;
 - 6.4. Обеспечить забор, подготовку и своевременную доставку образцов крови беременных женщин для исследования на маркеры хромосомной патологии у плода в лабораторию медико-генетического центра с соблюдением правил транспортировки и хранения (не реже 2-х раз в неделю);
 - 6.5. Принять меры по укомплектованию МКПД подготовленными кадрами и обеспечить систематическое повышение их квалификации.
 - 6.6. Представление ежемесячно и ежеквартально к 3 числу месяца следующего за отчетным кварталом в медико-генетический центр информацию о проведении пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка stpcentr@gmail.com (приложения 13 и 14).
7. Руководителям медицинских организаций, подведомственных Министерству здравоохранения Республики Крым обеспечить:

7.1. Контроль забора материала для массового неонатального скрининга, за соблюдением условий транспортировки и сроками доставки в медико-генетический центр

срок - постоянно;

7.2. Контроль за своевременным направлением пациентов на консультацию в медико-генетический центр согласно показаний

срок - постоянно;

7.3. Контроль за своевременным направлением беременных на пренатальную диагностику в МКПД (согласно утвержденной схемы маршрутизации);

7.4. Заключение договора на пренатальное обследование беременных в 1-ом триместре с МКПД и медико-генетическим центром

срок до 01.06.2015 г.

8. Главному врачу ГБУЗ РК "Республиканская детская клиническая больница" Олейнику А.В. обеспечить:

Проведение квалифицированного патологоанатомического исследования плодов в случаях искусственного прерывания беременности при врожденных пороках развития и хромосомных болезнях

срок – постоянно.

9. Главным внештатным специалистам Министерства здравоохранения Республики Крым по медицинской генетике Горде М.В., по акушерству и гинекологии Регушевскому С.Е., по ультразвуковой пренатальной диагностике Кострицовой О.Н.:

9.1. Обеспечить контроль за проведением пренатальной диагностики нарушений внутриутробного развития ребенка

срок – постоянно;

9.2. На основании данных анализа результатов пренатальной диагностики нарушений внутриутробного развития ребенка разрабатывать комплекс мероприятий по профилактике врожденных пороков развития

срок – постоянно;

9.3. Обеспечить проведение верификации выявленных ультразвуковых признаков врожденной патологии плода в любом сроке гестации у беременных Крыма проживающих на прикрепленной территории

срок – постоянно;

9.4. Предоставлять информацию о проведении пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в учреждениях государственной системы здравоохранения Республики Крым в МЗ Республики Крым

срок - ежеквартально;

9.5. Обеспечить на постоянной основе организационно-методическую помощь учреждениям здравоохранения республики в создании и обеспечении эффективной работы МКПД

срок - постоянно;

10. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя министра здравоохранения Республики Крым Голенко А.И.

Министр

А. Могилевский

ПОЛОЖЕНИЕ О МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СЛУЖБЕ

МИНЗДРАВА РЕСПУБЛИКИ КРЫМ

1. Общие принципы организации

1.1. Медико-генетическая служба (МГС) является специализированным видом медицинской помощи населению Республики Крым. Она создается Минздравом Республики Крым и территориальными органами здравоохранения в целях проведения мероприятий по выявлению, профилактике и лечению наследственных и врожденных заболеваний, по снижению обусловленных ими детской заболеваемости, смертности и инвалидизации.

Основным видом деятельности учреждений МГС является профилактика врожденной и наследственной патологии путем организации и проведения ретро- и проспективного медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики, преклинической диагностики у новорожденных наследственных болезней, направление больных на лечение и диспансерное наблюдение семей с наследственной патологией.

1.2. МГС функционирует как составная часть системы лечебно-профилактических учреждений практического здравоохранения, осуществляет свои мероприятия в координации с акушерской, педиатрической и другими службами.

1.3. Принцип инфраструктуры МГС - территориальный, основанный на создании и развитии материальных, кадровых и финансовых ресурсов здравоохранения для обеспечения гарантируемых видов медико-генетической помощи семьям,отягощенным наследственной и врожденной патологией: медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика, скрининг новорожденных на поддающиеся коррекции наследственные болезни (НБ), социально-медицинская реабилитация наследственных больных.

1.4. МГС охватывает районный и республиканский уровни, обеспечивая максимальное приближение к месту жительства обслуживаемых контингентов населения оказание специализированной помощи. Медико-генетическая служба в Крыму представлена сетью кабинетов медицинской генетики в городах: Симферополь, Евпатории, Ялте, Джанкое, Керчи и Феодосии и медико-генетическим центром (МГЦ), выполняющим функции Республиканского лечебно-диагностического учреждения.

2. Структура и задачи медико-генетической службы

2.1. В задачи районного (городского) уровня входит выявление семей, отягощенных наследственной и другой патологией, их учет и направление в МГЦ ОП “Перинатальный Центр” ГБУЗ “Республиканская клиническая больница им. Н.А.Семашко”, диспансерное наблюдение за лицами с выявленной патологией, распространение медико-генетических знаний среди врачей, среднего медперсонала и населения района.

Эти задачи осуществляются путем возложения функциональных обязанностей на врача, прошедшего специализацию по медицинской генетике.

ПОЛОЖЕНИЕ О МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ ЦЕНТРЕ

МГЦ ОП “Перинатальный Центр” ГБУЗ “Республиканская клиническая больница им.Н.А.Семашко” обеспечивает следующие виды медико-генетической помощи:

1. Медико-генетическое консультирование семей и больных с наследственной и врожденной патологией, используя при уточнении диагноза генеалогический анализ, синдромологический метод, цитогенетические методы исследования.

2. Пренатальный скрининг беременных на распространенные хромосомные болезни и врожденные пороки развития на основе ультразвукового исследования и оценки материнских сывороточных маркеров с помощью компьютерной программы для расчета индивидуального комбинированного риска, а также пренатально-цитогенетическую диагностику хромосомных болезней в группах риска.

3. Проведение экспертного ультразвукового исследования при подозрении на врожденные пороки развития плода.

4. Обеспечение массового скрининга новорожденных на фенилкетонурию (ФКУ), врожденный гипотиреоз (ВГ), адено-генитальный синдром (АГС), муковисцидоз (МВ), галактоземию совместно с акушерской и педиатрической службами.

5. Селективный скрининг больных на наследственные болезни обмена.

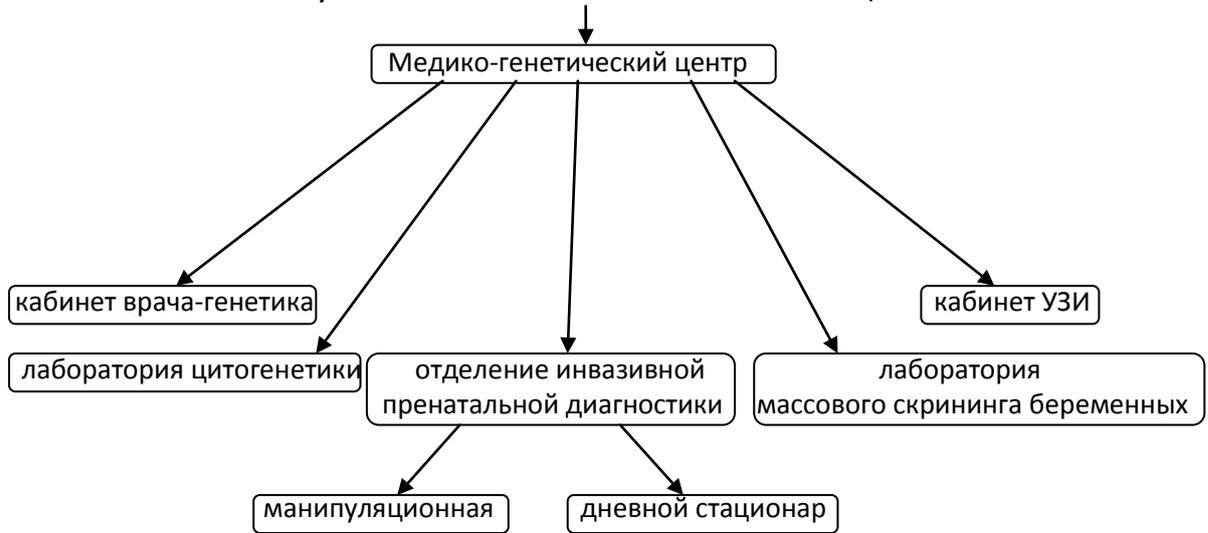
6. Направление семей и больных со сложными случаями патологии в федеральные МГЦ для уточнения диагноза и генетического консультирования.

7. Ведение территориального регистра семей и больных с наследственной и врожденной патологией и их диспансерное наблюдение.

8. Пропаганду медико-генетических знаний среди населения.

МГЦ ОП “Перинатальный Центр” ГБУЗ “Республиканская клиническая больница им. Н.А.Семашко” в своем составе имеет: отделение медико-генетического консультирования, лабораторию цитогенетической диагностики, лабораторию неонатального и биохимического селективного скрининга на наследственные болезни обмена (НБО), лабораторию пренатальной скрининга, отделение инвазивной пренатальной диагностики.

ОП ПЕРИНАТАЛЬНЫЙ ЦЕНТР
ГБУЗ РК “Республиканская клиническая больница имени Семашко”



**ШТАТНЫЕ НОРМАТИВЫ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЦЕНТРА**

N п/п	Наименование должности	Количество должностей
1.	Заведующий	1
2.	Старшая медицинская сестра	1
3.	Сестра-хозяйка	1
4.	Медицинский регистратор	2
5.	Медицинский статистик	1
6.	Врач-генетик	3 до 1 000 000 населения и до 10 тысяч родов в год
7.	Врач-диетолог	1
8.	Медицинская сестра	1 на 1 должность врача-генетика
9.	Медицинская сестра процедурной	2
10.	Врач-лаборант-генетик	3 на 1 000 000 населения и 10 тысяч родов в год (для обеспечения цитогенетических исследований); 3 на 1 000 000 населения и 10 тысяч родов в год (для обеспечения биохимических исследований по пренатальному и неонатальному скринингу); 2 на 1 000 000 населения и 10 тысяч родов в год (для обеспечения селективного биохимического скрининга); 2 на 1 000 000 населения и 10 тысяч родов в год (для обеспечения молекулярно- генетических исследований)
11.	Врач ультразвуковой диагностики	1 на 1000 000 населения и 10 тысяч родов в год
12.	Медицинская сестра (ультразвуковой диагностики)	1 на 1 должность врача ультразвуковой диагностики
13.	Врач акушер-гинеколог	1 на 1000 000 населения и 10 тысяч родов в год
14.	Акушерка (медицинская сестра)	1 на 1 должность врача-акушера-

		гинеколога
15.	Врач-эндокринолог	0,5
16.	Врач-невролог	0,5
17.	Медицинский психолог	1
18.	Фельдшер-лаборант	8
19.	Лаборант	3
20.	Санитар	6 (для уборки помещений)
21.	Инженер-программист	1 на 30 тысяч родов
22.	Оператор	1 на 30 тысяч родов

Примечания:

1. Рекомендуемые штатные нормативы медико-генетической консультации (центра) не распространяются на медицинские организации частной системы здравоохранения.

2. Для районов с низкой плотностью населения и ограниченной транспортной доступностью медицинских организаций количество должностей медико-генетической консультации (центра) устанавливается исходя из меньшей численности населения.

3. Для организаций и территорий, подлежащих обслуживанию Федеральным медико-биологическим агентством, согласно распоряжению Правительства Российской Федерации от 21 августа 2006 г. N 1156-р (Собрание законодательства Российской Федерации, 2006, N 35, ст. 3774; N 49, ст. 5267; N 52, ст. 5614; 2008, N 11, ст. 1060; 2009, N 14, ст. 1727; 2010, N 3, ст. 336; N 18, ст. 2271; 2011, N 16, ст. 2303; N 21, ст. 3004; N 47, ст. 6699; N 51, ст. 7526; 2012, N 19, ст. 2410) количество должностей медико-генетической консультации (центра) устанавливается вне зависимости от численности прикрепленного населения.

**СТАНДАРТ
ОСНАЩЕНИЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЦЕНТРА**

1. Стандарт оснащения консультативного отделения

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Количество, штук (на 1 врача-генетика)
1.	Компьютер	1
2.	Стол рабочий	2
3.	Кресло рабочее	1
4.	Стул	2
5.	Кушетка	1
6.	Шкаф для хранения медицинских документов	1
7.	Ростомер	1
8.	Шкаф для хранения лекарственных средств	1
9.	Настольная лампа	1
10.	Тонометр для измерения артериального давления с манжеткой для детей до года	1
11.	Термометр медицинский	1
12.	Сантиметровая лента	1
13.	Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа	1
14.	Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа	1
15.	Ширма	1
16.	Пеленальный стол	1
17.	Весы	1
18.	Электронные весы для детей до года	1
19.	Стетфонендоскоп	1
20.	Шпатель одноразовый	по требованию
21.	Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов	1
22.	Емкость для дезинфекции инструментов и расходных материалов	по требованию
23.	Средства дезинфекции	по требованию
24.	Аптечка медицинская	1
25.	Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией	1
26.	Автоматизированная система диагностики синдромальных форм	1

2. Стандарт оснащения процедурной

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Количество, штук
1.	Кушетка	1
2.	Стол рабочий	2
3.	Стул	2
4.	Стол для лекарственных препаратов	1
5.	Холодильник	1
6.	Шкаф для хранения медицинских инструментов	1
7.	Шкаф для хранения лекарственных средств	1
8.	Емкость для дезинфекции инструментария и расходных материалов	1
9.	Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа	1
10.	Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа	1
11.	Термометр медицинский	1
12.	Стетфонендоскоп	1

13.	Тонометр для измерения артериального давления с манжеткой для детей до года	1
14.	Очки защитные	1
15.	Языкодержатель	1
16.	Система для внутривенных вливаний (одноразовая)	по требованию
17.	Жгут	1
18.	Укладка для оказания помощи при анафилактическом шоке	1
19.	Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией	1
20.	Штатив для пробирок	по требованию
21.	Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов	по требованию
22.	Аптечка с противошоковыми препаратами для неотложной помощи	1
23.	Система для внутривенных вливаний (одноразовая)	по требованию

3. Стандарт оснащения цитогенетической лаборатории

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Количество, штук (на 1 врача-лаборанта-генетика)
1.	Компьютер, доступ в Интернет	1
2.	Телефон, факс	1
3.	Стол рабочий	2
4.	Кресло рабочее	2
5.	Стул	2
6.	Шкаф для хранения медицинских документов	1
7.	Микроскоп универсальный исследовательского класса для светового и флюоресцентного анализа с программным обеспечением для ввода и анализа изображения	1
8.	Автоматизированная система анализа изображений (для кариотипирования и для флюоресцентного анализа хромосом)	1
9.	Ламинарный шкаф	1
10.	Стерилизатор суховоздушный	1
11.	Дистиллятор	1
12.	Бидистиллятор	1
13.	Холодильник двухкамерный	3
14.	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров	1
15.	Весы аналитические электронные	1
16.	pH-метр	1
17.	Наборы питательных сред	по требованию
18.	Набор реактивов для обработки клеточных культур и приготовления хромосомных препаратов	по требованию
19.	Набор одноразовой и многоразовой посуды на 100 исследований (пробирки, пипетки, колбы, химические стаканы, центрифужные пробирки, культуральные флаконы, предметные стекла и др.)	по требованию
20.	CCD-камера к микроскопу	1 на 1 микроскоп
21.	Центрифуга настольная с ротором для микропробирок - объемом до 2 мл	1
22.	Водяная баня	1
23.	Термостат суховоздушный от 37 °С до 90 °С	2
24.	Электрический столик для подогрева предметных стекол	1
25.	Морозильная камера	1
26.	Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа	1
27.	Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа	1

28.	Вытяжной шкаф	1
29.	Комплект дозаторов для дозирования разного объема жидкости	3
30.	Комплект оборудования для постановки флюоресцентной гибридизации in situ (гибридизер, водяные бани, термошейкеры и т.д.)	при использовании технологии флюоресцентной гибридизации in situ
31.	ДНК-пробы для флюоресцентной гибридизации in situ - исследования - для выявления численных аномалий хромосом X, Y, 21, 13, 18, 22, 16, 8, 9	при использовании технологии флюоресцентной гибридизации in situ
32.	ДНК-пробы для флюоресцентной гибридизации in situ - для выявления микроделеционных синдромов	при использовании технологии флюоресцентной гибридизации in situ
33.	Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов	по требованию
34.	Штативы для пробирок	по требованию
35.	Прибор для денатурации (гибридизации in situ)	1
36.	Вортекс (встряхиватель для проб-подготовки ДНК-зондов)	1
37.	Варипипетки лабораторные 0,5 - 10 мкл	1
38.	Варипипетки лабораторные 100 - 1000 мкл	1
39.	Магнитная мешалка	1
40.	Пробирки для забора крови с антикоагулянтом	по требованию
41.	Микронаконечники к варипипеткам 0,1 - 10 мкл	по требованию
42.	Наконечники к варипипеткам 100 - 1000 мкл	по требованию
43.	Пробирки 1,5 мл	по требованию
44.	Медицинский инструментарий (глазные ножницы, пинцеты, шпатели, препаровальные иглы и т.д.)	по требованию
45.	Средства индивидуальной защиты (одноразовые халаты, перчатки, маски, бахилы, шапочки и т.д.)	по требованию
46.	Средства дезинфекции	по требованию
47.	Аптечка медицинская	1
48.	Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией	1
49.	Емкость для дезинфекции инструментов и расходных материалов	по требованию

4. Стандарт оснащения лаборатории массового скрининга

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Количество, штук
1.	Компьютер, доступ в Интернет	1
2.	Телефон, факс	1
3.	Стол рабочий	2
4.	Кресло рабочее	2
5.	Стул	2
6.	Шкаф для хранения медицинских документов	1
7.	Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, галактоземии, муковисцидоза	1
8.	Биохимический анализатор с программным обеспечением для расчета индивидуального риска и комплектом вспомогательного оборудования для исследования крови беременных	1
9.	Кондиционер	1

10.	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок от 15 до 50 мл и вакутейнеров	1
11.	Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа	1
12.	Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа	1
13.	Холодильник двухкамерный	1
14.	Холодильник медицинский для хранения реактивов и тест-систем	3
15.	Тест-системы для неонатального скрининга	по требованию
16.	Тест-системы для пренатального скрининга	по требованию
17.	Тест-бланки	по требованию
18.	Штатив для пробирок	по требованию
19.	Пробирки, вакутейнеры, расходный лабораторный пластик	по требованию
20.	Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов	по требованию
21.	Средства индивидуальной защиты (одноразовые халаты, перчатки, маски, бахилы, шапочки и т.д.)	по требованию
22.	Средства дезинфекции	по требованию
23.	Аптечка медицинская	1
24.	Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией	1
25.	Емкость для дезинфекции инструментов и расходных материалов	1

5. Стандарт оснащения лаборатории селективного скрининга

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Количество, штук
1.	Компьютер, доступ в Интернет	1
2.	Телефон, факс, доступ в Интернет	1
3.	Стол рабочий	2
4.	Стол лабораторный	2
5.	Кресло рабочее	2
6.	Стул	4
7.	Шкаф для хранения медицинских документов	1
8.	Персональный компьютер	2
9.	Вытяжной шкаф	1
10.	Аминоанализатор	1
11.	Газовый анализатор	1
12.	Центрифуга (13000 об/мин) с охлаждением и набором роторов для микропробирок	1
13.	Центрифуга (13000 об/мин) с универсальным ротором на 24 пробирки	1
14.	Центрифуга настольная - с ротором для пробирок до 50 мл и вакутейнеров	2
15.	Термостат настольный программируемый	1
16.	Твердотельный термостат для микропробирок	2
17.	Микроволновая печь	1
18.	Комплект микродозаторов лабораторных разного объема	по требованию
19.	Весы электронные аналитические, точность не менее 0,1 мг	1
20.	Холодильник +4 °С	2
21.	Морозильная камера (-20 °С)	4
22.	Дистиллятор лабораторный, производительность не менее 4 л/ч	1
23.	рН-метр	1
24.	Кондиционер	2
25.	Макродакт с набором расходных материалов	1
26.	Нанодакт с набором расходных материалов	1
27.	Источник питания к камерам для электрофореза	1

28.	Камера для электрофореза и набор реагентов для определения спектра гликозаминогликанов	1
29.	Штатив для пробирок	по требованию
30.	Расходные материалы (лабораторный пластик)	по требованию
31.	Комплект реактивов и расходных материалов для проведения селективного скрининга	по требованию
32.	Комплект реактивов и расходных материалов для хроматографии	по требованию
33.	Средства индивидуальной защиты (одноразовые халаты, перчатки, маски, бахилы, шапочки и т.д.)	по требованию
34.	Средства дезинфекции	по требованию
35.	Аптечка медицинская	1
36.	Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией	1
37.	Емкость для дезинфекции инструментов и расходных материалов	по требованию
38.	Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов	по требованию

6. Стандарт оснащения манипуляционной

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Количество, штук
1.	УЗ аппарат	1
2.	Многофункциональная кровать	1
3.	Наборы для трансабдоминальной пункции	1 для одной манипуляции
4.	Стол	1
5.	Стул	2
6.	Инвертированный микроскоп	1
7.	Индивидуальная лампа освещения для врача-цитогенетика	2
8.	Операционная лампа	1
9.	Стол для хранения инструментария	1
10.	Стол для хранения стерильного инвентаря (с УФО)	1
11.	Шкаф для хранения лекарственных средств	1
12.	Емкость для дезинфекции инструментария и расходных материалов	по требованию
13.	Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа	1
14.	Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа	1
15.	Термометр медицинский	1
16.	Стетоскоп	1
17.	Тонометр для измерения артериального давления с манжетой для детей до года	1
18.	Очки защитные	1
19.	Источник бесперебойного питания	1
20.	Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов	по требованию

7. Стандарт оснащения отделения пренатальной диагностики

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Количество, штук
1.	Персональный компьютер	1
2.	Стол рабочий	2
3.	Кресло рабочее	2
4.	Стул	2
5.	Автоматизированная система с программным обеспечением для пренатального скрининга	1
6.	Кондиционер	1
7.	Шкаф для хранения медицинских документов	1

8.	Лабораторный стол	2
9.	Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов	2
10.	Холодильник	2
11.	Холодильник с морозильной камерой	1
9. Кабинет врача акушера-гинеколога по пренатальной диагностике		
12.	Компьютер, доступ в Интернет	1
13.	Стол рабочий	2
14.	Кресло рабочее	2
15.	Стул	4
16.	Кресло гинекологическое	1
17.	Стол для инструментария	1
18.	Шкаф для хранения медицинских документов	1
19.	Весы с ростомером	1
20.	Кушетка	1
21.	Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов	1
10. Стандарт оснащения кабинета ультразвуковой диагностики		
22.	Компьютер, доступ в Интернет	1
23.	Стол рабочий	2
24.	Кресло рабочее	1
25.	Стул	2
26.	Кушетка	1
27.	Ультразвуковой аппарат (экспертного класса)	1
28.	Настольная лампа	1
29.	Тонометр для измерения артериального давления с манжеткой для детей до года	1
30.	Термометр медицинский	1
31.	Сантиметровая лента	1
32.	Бактерицидный облучатель воздуха рециркуляторного типа	1
33.	Бактерицидный облучатель воздуха открытого типа	1
34.	Ширма	1
35.	Стетфонендоскоп	1
36.	Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов	1
37.	Средства дезинфекции	по требованию
38.	Аптечка медицинская	1

**11. Стандарт оснащения помещения
для приема образцов крови, мочи и другого биологического
материала для лабораторной диагностики наследственных
и (или) врожденных заболеваний**

№ п/п	Наименование оборудования (оснащения)	Количество, штук
1.	Стол рабочий	4
2.	Кресло рабочее	2
3.	Стул	2
4.	Шкаф для хранения медицинских документов	1
5.	Емкость для сбора бытовых и медицинских отходов	2
6.	Холодильник	1

ПОРЯДОК И ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ В МГЦ

При подозрении или выявлении у больного врожденного и (или) наследственного заболевания, не требующего стационарного лечения, врач-терапевт участковый, врач-педиатр участковый, врач общей практики (семейный врач), врач-генетик районных медико-генетических кабинетов при наличии медицинских показаний направляют больного (при наличии медицинских показаний - членов его семьи) на консультацию к врачу-генетику в медико-генетический центр.

Прием пациентов в МГЦ осуществляется по предварительной записи, при наличии направления установленного образца.

Показания для медико-генетического консультирования:

- наличие у одного из супругов хромосомной патологии, пороков развития или наследственного заболевания.
- наличие и подозрение у детей (в т.ч. в анамнезе): наследственных болезней обмена; наследственных болезней, связанных с полом; врожденной гиперплазии коры надпочечников; врожденных пороков развития - изолированных или множественных; хромосомных заболеваний; умственной отсталости; нарушений статомоторного, психоречевого и физического развития.
- наличие вышеуказанной патологии среди родственников.
- кровнородственных браков.
- привычное невынашивание беременности неустановленного генеза.
- семьи с первичным бесплодием.
- первичная аменорея, нарушение менструального цикла не установленного генеза.
- неблагоприятные влияния в ранние сроки беременности (заболевания, диагностические или лечебные процедуры, прием медикаментов).
- осложненное течение беременности (угроза прерывания с раннего срока, который не поддается терапии, многоводие и маловодие).
- патология плода, выявленная при ультразвуковом исследовании.
- высокие риски по хромосомной патологии плода по результатам расчета комбинированного скрининга.

**Положение
о межрайонном кабинете пренатальной
диагностики нарушений внутриутробного развития ребенка**

1. Межрайонный кабинет пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка (МКПД) организуется на функциональной основе в учреждениях государственной и муниципальной систем здравоохранения Республики Крым на основании приказа главного врача лечебно-профилактического учреждения.
2. Главный врач лечебно-профилактического учреждения осуществляет контроль над работой МКПД, утверждает его штатное расписание и обеспечивает своевременное представление в вышестоящие органы текущих и годовых отчетов о работе МКПД.
3. Задачи МКПД - реализация комплекса организационных и медицинских мероприятий по своевременному пренатальному выявлению пороков развития у плода, профилактика рождения детей с летальными и тяжелыми пороками развития в Республике Крым.

4. Основные мероприятия:

- проведение экспертного пренатального ультразвукового скрининга беременным, проживающим на прикрепленной территории; в сроки 11-14 недель гестации;
- проведение забора крови у беременных женщин в сроки 11-14 недель гестации для биохимического пренатального скрининга материнских сывороточных маркеров хромосомной патологии у плода PAPP-A и В-ХГЧ;
- проведение регистрации, в том числе электронной, беременных женщин, прошедших скрининговое обследование;
- контроль результатов биохимического пренатального скрининга материнских сывороточных маркеров PAPP-A и В-ХГЧ;
- консультирование беременных группы высокого риска врачом-генетиком МКПД;
- своевременное информирование беременных группы высокого риска с подозрением на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода и направление на консультирование и подтверждающую диагностику в медико-генетическую консультацию ГБУЗ РК "Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Крым им. Н.А.Семашко" СП «Перинатальный центр».

5. Организационно-методическая и диагностическая работа МКПД осуществляется во взаимодействии с медико-генетическим центром, отделением ультразвуковых исследований ГБУЗ РК "Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Крым им. Н.А.Семашко" СП «Перинатальный центр».

Рекомендуемые штатные нормативы МКПД

Штаты	Количество должностей
Руководитель центра пренатальной диагностики - врач-генетик	1
Врач-эксперт ультразвуковой диагностики	2
Медицинская сестра	3
Медицинский регистратор	1
Санитарка-уборщица (курьер)	1
Итого:	8

Рекомендуемый табель оснащения МКПД

Наименование медицинской техники и офисного оборудования	Количество единиц
Ультразвуковой аппарат экспертного класса с набором датчиков	1
Центрифуга	1
Холодильник стационарный, для хранения биологических проб	1
Сумка-холодильник для транспортировки биологических проб	1
Компьютер с интернетом и электронной почтой	1
Телефон-факс с междугородной связью	1
Принтер	1
Ксерокс	1
Итого:	8

Положение о специалисте ультразвуковой диагностики МКПД

1. На должность врача (далее специалист) МКПД назначаются врачи акушеры-гинекологи или врачи других специальностей, сертифицированные на курсе тематического усовершенствования "Ультразвуковая диагностика в акушерстве и гинекологии" и получившие в установленном порядке специальную подготовку по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития ребенка.

2. В своей работе специалист МКПД руководствуется положениями приказа Минздрава РФ от 02.08.1991 г. N 132 "О совершенствовании службы лучевой диагностики", с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 1 февраля 2011 г. N 71Н "О мерах по реализации постановления Правительства Российской Федерации от 27 декабря 2010 года N 1141 "О порядке предоставления субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации на финансовое обеспечение мероприятий, направленных на проведение пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка".

3. Основной задачей специалиста МКПД является реализация мероприятий, направленных на проведение экспертной пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в учреждениях государственной и муниципальной систем здравоохранения Республики Крым.

4. Основные мероприятия, которые осуществляет специалист МКПД:
- проводит экспертные ультразвуковые исследования на предмет раннего выявления нарушений внутриутробного развития плода, при необходимости, определяет алгоритм дополнительного обследования беременных женщин в специализированных медицинских учреждениях Республики Крым;

- оказывает консультативную помощь прикрепленным лечебно-профилактическим учреждениям Республики Крым по вопросам использования ультразвуковых исследований для диагностики внутриутробной патологии у плода;

- осуществляет свою деятельность во взаимодействии с главными внештатными специалистами по медицинской генетике, ультразвуковой пренатальной диагностики и акушерства-гинекологии Министерства здравоохранения Республики Крым, медико-генетическим центром ГБУЗ РК "Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Крым им. Н.А.Семашко" СП «Перинатальный центр», в том числе вносит ему предложения по вопросам улучшения работы;

- осваивает и внедряет в практику новые методики диагностики нарушений внутриутробного развития плода;

- ведет медицинскую и другую необходимую документацию, касающуюся количественных и качественных показателей работы МКПД, в том числе ведет журнал верификации диагноза;

- обеспечивает сохранность и технически грамотную эксплуатацию медицинской техники в МКПД;

- принимает участие в клинико-анатомических разборах сложных случаев диагностики нарушений внутриутробного развития плода;

- повышает в установленном порядке свою профессиональную квалификацию;

- принимает участие в совещаниях, научно-практических конференциях и семинарах, на которых рассматриваются вопросы работы МКПД.

Штамп учреждения

Направление

(выдается в женской консультации для обращения беременной в межмуниципальный кабинет пренатальной диагностики (МКПД) в сроки 1 триместра беременности 11-14 недель)

Данные о пациенте

(заполняются в женской консультации по месту жительства/наблюдения)

Номер МКПД __. Дата направления «__»_____2011. Ж/К (МО) _____

Ф.И.О. врача _____ Конт. тел. врача _____

Ф.И.О. беременной _____

Дата рождения «__»_____19__ Адрес: Город _____ Район _____, ул. _____, д. _____, кор. ____, кв. ____, конт. телефон _____. Профессия _____

Анамнез: 1 день посл. менструации «__»_____201__, количество родов _____ вес (кг) _____, курение да , нет ;

этническая группа белая , черная , азиатка , восточная азия др.;

рождение ребенка с хромосомным заболеванием в анамнезе да , нет ,

трисомия 21, трисомия 18, трисомия 13;

индукция овуляции да , нет ; ЭКО да , нет (если да, укажите);

замороженная яйцеклетка, донорская яйцеклетка, донорский эмбрион

Данные об обследовании

(заполняются регистратором/медсестрой в МКПД)

УЗИ: Дата «__»_____201__. Номер МКПД __. Врач УЗД (ФИО) _____

FMF сертификат (наличие) _____ FMF ID _____

Многоплодная беременность да , нет , количество плодов _____

Хориальность: монохориальная , дихориальная

КТР (мм) плод 1 _____ ТВП (мм) плод 1 _____

Носовая кость (мм) _____. Комментарии (эхо-маркеры патологии) _____

КТР (мм) плоды 2/3 _____. ТВП (мм) плоды 2/3 _____

Носовая кость (мм) плоды 2/3 _____. Комментарии (эхо-маркеры патологии)

Диагноз: Беременность ____ недель. _____

Взята кровь для биохимического скрининга материнских сывороточных маркеров PАР -А,
св. В-ХГЧ

Дата взятия крови _____

ФИО медсестры МКПД _____ Подпись врача МКПД _____

М.П. врача

Примечание: талон из МКПД передается в лабораторию биохимического скрининга МГК вместе с образцом сыворотки крови беременной для учета случаев пренатальной диагностики и использования данных, необходимых при программном расчете комбинированного индивидуального риска хромосомной патологии у плода.

Протокол УЗ - исследования в 1 триместре беременности

ЭКСПЕРТНОЕ УЛЬТРАЗВУКОВОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

В 11 - 14 НЕДЕЛЬ БЕРЕМЕННОСТИ

Дата исследования _____ N исследования _____

Ф.И.О. _____ Возраст _____ лет

Последняя менструация _____ Срок беременности _____ нед. _____ дней

Вид исследования: трансабдоминальный, трансвагинальный.

В полости матки визуализируется, не визуализируется _____ плод(а).

Копчико-теменной размер _____ мм, (не) соответствует менструальному
сроку беременности.

Толщина воротникового пространства _____ мм.

Кость носа: визуализируется, не визуализируется.

Частота сердечных сокращений плода _____ ударов в 1 мин.

Анатомия плода:

Кости свода черепа _____ Передняя брюшная стенка _____

сосудистые сплетения _____ Желудок _____

Позвоночник _____ Мочевой пузырь _____

Кости конечностей

Эхокардиография (по показаниям): _____

Желточный мешок: (не) визуализируется, средний внутренний диаметр _____ мм.

Хорион: преимущественная локализация: передняя, задняя, правая, левая

боковая стенки, дно, область внутреннего зева. Структура хориона: не

изменена, изменена _____

Области придатков матки _____

Особенности строения стенок матки _____

Визуализация: удовлетворительная, затруднена _____

Особенности: _____

Заключение: _____

Ф.И.О. врача _____ подпись _____

**ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им.Н.А.Семашко»
ОП «Перинатальный центр»
Медико-генетический центр**

Отказ от проведения инвазивной диагностики

Я, _____

(Ф.И.О полностью, год рождения)

(проживающая по адресу)

Находясь на обследовании в Медико-генетическом центре в связи с высоким риском хромосомной патологии у плода, отклоняю предложенную мне инвазивную процедуру

(наименование инвазивной процедуры)

после подробного разъяснения .

О вытекающих отсюда последствиях , в особенности о рождении ребёнка с хромосомной аномалией, информирована.

Подпись _____

« ____ » _____ 20 ____ г.

ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им.Н.А.Семашко»

ОП «Перинатальный центр»

Медико-генетический центр

ПРОТОКОЛ ИНВАЗИВНОЙ ПРОЦЕДУРЫ

Дата проведения _____ 20__ г.

Показания _____

Информированное согласие _____

Общее состояние _____

АД _____ PS _____ t _____

Кровь на RW от _____ ВИЧ от _____ HBsAg
от _____

Общий анализ крови от _____

Общий анализ мочи от _____

Анализ мазка на флору от _____

Инвазивная процедура

Время проведения _____ с _____ час _____ мин. по _____ час _____ мин.

Проведён(а): **аспирация ворсин хориона, кордоцентез** (нужное подчеркнуть) _____

Материал: **ворсины хориона, ворсины плаценты, кровь плода** (нужное подчеркнуть) _____

Получен _____

Состояние женщины _____

УЗИ после инвазивной процедуры _____

ЧСС плода _____

Рекомендации _____

Врач (Ф.И.О.) _____

Медицинская сестра процедурной (Ф.И.О.) _____

ГБУЗ РК «Республиканская клиническая больница им.Н.А.Семашко»

ОП «Перинатальный центр»

Медико-генетический центр

Информированное добровольное согласие
на проведение инвазивной диагностики

Я, _____
(ФИО полностью, год рождения)

_____ (проживающая по адресу)

Находясь на обследовании в «Медико-генетическом центре» в связи с высоким риском хромосомной патологии у плода добровольно даю согласие на проведение мне инвазивной процедуры _____
(наименование инвазивной процедуры)

и прошу персонала о его проведении.

Подтверждаю, что я ознакомился с характером предстоящего мне медицинского вмешательства в целях получения тканей плодового происхождения и их последующего цитогенетического исследования для исключения хромосомных заболеваний у плода.

Мне разъяснены, и я понимаю особенности и порядок проведения предстоящей инвазивной процедуры _____

Мне разъяснено и я осознаю, что:

1. Операция связана с определенным риском прерывания беременности, частота которого в течении 10 дней после операции составляет 1%.
2. С вероятностью 4% полученный материал может не содержать достаточно количество клеток для проведения цитогенетического исследования, что может потребовать повторной диагностической операции, а при невозможности ее повторения окончательный диагноз может быть не установлен.
3. Результаты исследования позволяют исключить хромосомные болезни с вероятностью более 98%
4. Врожденные пороки развития без нарушения хромосомного комплекса не могут быть установлены настоящим исследованием

Заявляю, что изложила врачу все известные мне данные о состоянии своего здоровья наследственных, венерических, психических и других заболеваний в моей семье.

Заявляю и личной подписью удостоверяю, что врач, который меня информировал мне лично объяснил все, что является содержанием этого письменного информированного согласия и у меня была возможность задать ему вопросы, на которые он надлежащим образом ответил. Мое решение является свободным и представляет собой информированное согласие на проведении операции _____.

Адрес и/или телефон, по которому мне можно сообщить важную для меня информацию _____

Ф.И.О. беременной _____

Подпись _____

« _____ » _____ 20 ____ г. Врач _____

Маршрутизация беременных женщин в МКПД для проведения экспертного ультразвукового скрининга нарушений развития плода и забора крови на биохимический скрининг в первом триместре беременности

N	МКПД I этапа обследования беременных женщин	Прикрепленные территории: наименование городов и районов
1	ГБУЗ «Симферопольский клинический родильный дом № 2»	г. Симферополь Симферопольский район Белогорский район Бахчисарайский район
2	ГБУЗ РК «Джанкойская женская консультация» г. Джанкой	Джанкойский район Красногвардейский район Красноперекопский район Нижегорский район г. Армянск
3	ГБУЗ РК «Евпаторийский родильный дом» г. Евпатория	г. Евпатория Первомайский район Сакский район Раздольненский район Черноморский район
4	ГБУЗ РК «Керченский родильный дом» г. Керчь	г. Керчь Ленинский район
5	ГБУЗ РК «Феодосийский медицинский центр» г. Феодосия	г. Феодосия Кировский район Советский район г. Судак
6	ГБУЗ РК «Ялтинский родильный дом» г. Ялта	г. Ялта г. Алушта

**Ежемесячный отчет женских консультаций о проведении пренатальной
(дородовой) диагностики нарушений развития ребенка
за ____ месяц _____ года**

Полное наименование и адрес учреждения

N		
1.	Взято женщин на учет по беременности женскую консультацию Всего: Из них в сроке до 14 недель:	
2.	Число беременных, прошедших обследование по пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития на экспертном уровне в сроке 11-14 недель (УЗИ, биохимический скрининг материнских сывороточных маркеров PAPP-A, ХГЧ) всего:	
3.	Число беременных, не прошедших обследование по пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития на экспертном уровне в сроке 11-14 недель всего: Из них: - из-за позднего (позже 14 недель) обращения в женскую консультацию на учет по беременности: - из-за отказа от обследования на экспертном уровне: - другие причины (указать):	
4.	Число беременных, попавших в группу высокого риска по хромосомной патологии у плода по данным пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития на экспертном уровне в сроке 11-14 недель всего: Из них: - по результатам УЗИ: - по материнским сывороточным маркерам (PAPP-A, ХГЧ): - по сочетанным маркерам (УЗИ, PAPP-A, ХГЧ):	
5.	Число беременных группы высокого риска по хромосомной патологии у плода, направленных на пренатальную инвазивную диагностику всего: Из них: - число прошедших инвазивное обследование: - число отказавшихся от инвазивного обследования:	

Главный врач _____ (Ф.И.О.) _____ Дата заполнения _____
Примечание: представляется женскими консультациями ежемесячно не позднее 3-го числа
месяца, следующего за отчетным периодом (месяцом) по нарастающей в оргметод отдел ГБУЗ
"Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Крым
им.Н.А.Семашко", СП «Перинатальный центр» информацию о проведении пренатальной
(дородовой) диагностики нарушений развития ребенка stpcentr@gmail.com ", адрес г.
Симферополь.

**Ежеквартальный отчет о проведении пренатальной (дородовой) диагностики
нарушений развития ребенка в Республике Крым
за _____ квартал _____ года**

N		
1.	Взято женщин на учет по беременности женскую консультацию Всего: Из них в сроке до 14 недель:	
2.	Число беременных, прошедших обследование по пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития на экспертном уровне в сроке 11-14 недель (УЗИ, биохимический скрининг материнских сывороточных маркеров PAPP-A, ХГЧ) всего:	
3.	Число беременных, не прошедших обследование по пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития на экспертном уровне в сроке 11-14 недель всего: Из них: - из-за позднего (позже 14 недель) обращения в женскую консультацию на учет по беременности: - из-за отказа от обследования на экспертном уровне: - другие причины (указать):	
4.	Число беременных, попавших в группу высокого риска по хромосомной патологии у плода по данным пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития на экспертном уровне в сроке 11-14 недель всего: Из них: - по результатам УЗИ: - по материнским сывороточным маркерам (PAPP-A, ХГЧ): - по сочетанным маркерам (УЗИ, PAPP-A, ХГЧ):	
5.	Число беременных группы высокого риска по хромосомной патологии у плода, направленных на пренатальную инвазивную диагностику всего: Из них: - число прошедших инвазивное обследование: - число отказавшихся от инвазивного обследования:	
6.	Количество проведенных инвазивных процедур всего: Из них: - биопсия ворсин хориона - плацентоцентез - амниоцентез - кордоцентез	
7.	Выявлено хромосомной патологии у плода всего: Из них: Синдром Дауна всего: - по маркерам УЗИ	

	<ul style="list-style-type: none"> - по материнским сывороточным маркерам (РАРР-Л, ХГЧ) - по сочетанным маркерам (УЗИ, РАРР-А, ХГЧ) <p>Синдром Эдвардса всего:</p> <ul style="list-style-type: none"> - по маркерам УЗИ - по материнским сывороточным маркерам (РАРР-А, ХГЧ) - по сочетанным маркерам (УЗИ, РАРР-А, ХГЧ) <p>Синдром Патау всего:</p> <ul style="list-style-type: none"> - по маркерам УЗИ - по материнским сывороточным маркерам (РАРР-А, ХГЧ) - по сочетанным маркерам (УЗИ, РАРР-А, ХГЧ) <p>Синдром Шерешевского-Тернера всего:</p> <ul style="list-style-type: none"> - по маркерам УЗИ - по материнским сывороточным маркерам (РАРР-А, ХГЧ) - по сочетанным маркерам (УЗИ, РАРР-А, ХГЧ) <p>Синдром Клайнфельтера всего:</p> <ul style="list-style-type: none"> - по маркерам УЗИ - по материнским сывороточным маркерам (РАРР-А, ХГЧ) - по сочетанным маркерам (УЗИ, РАРР-А, ХГЧ) <p>Другие хромосомные аномалии (указать):</p> <ul style="list-style-type: none"> - по маркерам УЗИ - по материнским сывороточным маркерам (РАРР-А, ХГЧ) - по сочетанным маркерам (УЗИ, РАРР-А, ХГЧ) 	
8.	Выявлено плодов с анатомическими дефектами (ВИР) в группе женщин, прошедших комплексное обследование по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития, всего:	
9.	<p>Число беременностей, прерванных по результатам пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка, всего: из них:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 ВИР 	

Примечание: представляется Медико-генетическим центром ГБУЗ "Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Крым им.Н.А.Семашко", СП «Перинатальный центр» ежеквартально, не позднее 5-го числа месяца, следующего за отчетным периодом (кварталом) по нарастающей, в Министерство здравоохранения Республики Крым.

**Правила
забора и транспортировки крови при обследовании беременных
на сывороточные маркеры ПАПП-А и св. β ХГЧ**

1. По месту жительства врач-акушер-гинеколог заполняет направление установленного образца (приложение № 4 к настоящему приказу) и направляет беременную женщину в сроки 11-13 недель беременности в МКПД к врачу-эксперту по ультразвуковой диагностике в соответствии с перечнем медицинских организаций (приложение № 7 к настоящему приказу), на базе которых расположены МКПД, и установленным графиком посещений для этого муниципального образования. Каждое направление должно иметь штамп и печать лечебного учреждения.

2. В МКПД в день проведения экспертного УЗИ беременной женщине проводят забор крови для определения сывороточных маркеров - РАРР-А и β ХГЧ.

3. Перед взятием крови, в направление установленного образца, выданного по месту жительства, вносится информация о данных экспертного УЗИ. Все пункты, указанные на бланке, необходимо заполнять правильно и разборчиво. В графе «срок беременности», указать срок беременности на день взятия крови, указать копчико-теменной, бипариетальный размеры, толщину воротникового пространства. Отклонения в течение беременности, заболевания беременной - подчеркнуть, при необходимости дополнить. В направление обязательно вносят данные УЗИ, проведенного врачом-экспертом, с указанием его FMF сертификата (при наличии).

4. Кровь берут из локтевой вены локтевого сгиба или через 3 часа после приема пищи в одноразовую пробирку вакуумного типа с активатором сгустка, без применения антикоагулянтов. Номер на пробирке должен соответствовать номеру бланка-направления.

5. При сдаче венозной крови желательно исключить факторы, влияющие на результаты исследований: физическое и эмоциональное напряжение, курение (за 1 час до исследования). Рекомендуется за 1-2 дня до предполагаемого исследования не употреблять жирную пищу и алкоголь.

6. При заборе крови необходимо соблюдать технику, предупреждающую повреждение эритроцитов, способных вызвать гемолиз, так как гемолитическая сыворотка является источником ошибок анализа. Забор крови проводят стерильными иглами однократного применения в комплекте с одноразовыми держателями в пробирки вакуумного типа. Закрытые системы вакуумного типа обеспечивают максимально точное соблюдение правил преаналитического этапа лабораторных исследований, существенно сокращая вероятность получения ошибочного результата. Одноразовая вакуумная пробирка, доставляемая в лабораторию МГК, представляет собой «первичную» пробирку, непосредственно в которой будет проводиться исследование, поэтому следует соблюдать все требования к правилам забора крови.

7. После забора крови пробирку аккуратно (не встряхивая) переворачивают 6-8 раз для полного смешения крови с реагентами, помещают в бытовой холодильник на 30-60 минут до образования сгустка, затем центрифугируют 10 минут при 1500-2000 оборотах в минуту. Пробирки с гелем необходимо центрифугировать не позднее, чем через 2 часа после взятия крови. Кровь должна быть доставлена в максимально короткий срок после забора. Допускается хранение пробирок с кровью в холодильнике при температуре +4° - +8°С не более 3 суток. При комнатной температуре кровь хранят не более 6 часов. Замораживание цельной крови недопустимо.

8. Образцы крови с правильно заполненными направлениями доставляют в лабораторию Медико-генетического центра ГБУЗ "Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Крым им.Н.А.Семашко", СП «Перинатальный центр» только в термоконтейнере с хладоэлементом при соблюдении температурного режима (+2° - +8°С) в день забора с сопроводительным письмом на бумажном и электронном носителе по адресу: г. Симферополь, ул. Семашко, д. 8, транспортом медицинской организации, на базе которой расположен МКПД. Образцы крови принимают с 9 до 14 часов в любой день, кроме субботы и воскресенья.

9. Исследование образцов крови в лаборатории МГК проводят в течение 3 дней со дня доставки.

10. По полученным результатам биохимического исследования (в единицах измерения и в МОМ), данным УЗИ, указанного в направлении, в лаборатории Медико-генетического центра рассчитывают индивидуальный комбинированный риск рождения ребенка с хромосомной патологией.

11. Неправильное заполнение бланка-направления, несоблюдение условий забора, хранения, транспортировки образцов крови, приводит к ошибкам в интерпретации анализа.

12. Информацию о беременных женщинах с повышенным комбинированным риском рождения больного ребенка сотрудники МКПД срочно передают по электронной почте (по телефону) в медицинскую организацию муниципального образования, где она проживает. Беременную женщину направляют в Медико-генетический центр для проведения подтверждающей диагностики.