

которых может указывать на риск рождения ребенка с генной или хромосомной патологией или проблемы с протеканием беременности. Среди них выделяют следующие вещества: **РАРР-А (белок, ассоциированный с беременностью), β -ХГЧ (хорионический гонадотропин).**



Анализ крови на содержание этих веществ сдается **всеми** женщинами в **КАОП с 11 по 13⁺⁶ недель беременности сразу после УЗИ.** Кровь может сдаваться не натощак, достаточно не есть 2 часа до забора. Образец крови доставляется в медико-генетическую консультацию, где и выполняется анализ.

В результате с помощью специальной компьютерной программы рассчитывается **индивидуальный** риск рождения ребенка с синдромом Дауна, Эдвардса и Патау, а также риск преэклампсии, задержки роста плода и преждевременных родов с достоверностью до 95%. Результаты выдаются в течение 1-3 суток с момента поступления образца в МГК и передаются (при не измененном результате) по месту наблюдения женщины.

ПРИ ПОЛУЧЕНИИ ПОВЫШЕННОГО РИСКА ПРЕЭКЛАМПСИИ, ЗАДЕРЖКИ РОСТА ПЛОДА И ПРЕЖДЕВРЕМЕННЫХ РОДОВ РЕЗУЛЬТАТ ПЕРЕДАЕТСЯ В ЖЕНСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ, ГДЕ ЖЕНЩИНЕ БУДЕТ НАЗНАЧЕНА ПРОФИЛАКТИКА ЭТИХ СОСТОЯНИЙ ЕЕ ЛЕЧАЩИМ ВРАЧОМ.

ПРИ ПОЛУЧЕНИИ ПОВЫШЕННОГО РИСКА ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ РЕБЕНКА ЖЕНЩИНУ ПРИГЛАШАЮТ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ЧЕРЕЗ ЖЕНСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ НА ПРИЕМ К ГЕНЕТИКУ ДЛЯ ДАЛЬНЕЙШЕГО ОБСЛЕДОВАНИЯ.

ПОМНИТЕ: ОТКЛОНЕНИЯ В РЕЗУЛЬТАТАХ СКРИНИНГА НЕ СВИДЕТЕЛЬСТВУЮТ О ТОМ, ЧТО РЕБЕНОК БОЛЕН!

ЭТО ЛИШЬ ПОВОД ДЛЯ ДАЛЬНЕЙШЕГО ОБСЛЕДОВАНИЯ И РЕШЕНИЯ ВОПРОСА О ПРОВЕДЕНИИ ДОРОДОВОГО ИЗУЧЕНИЯ ХРОМОСОМ ПЛОДА.

В процессе медико-генетического консультирования врач-генетик может рекомендовать Вам проведение **ИНВАЗИВНОЙ** уточняющей диагностики.

Что же такое **ИНВАЗИЯ?** Это способ получения какого-либо материала плода (клеток, крови) **без причинения вреда** плоду. Полученные клетки подвергаются в дальнейшем специальному высокоточному цитогенетическому анализу, позволяющему практически со 100 % уверенностью исключить хромосомную патологию (около 300 болезней) у плода. Специальной подготовки к процедуре не требуется. Риск осложнений невелик, составляет 0,5-2,0%.



В разные сроки беременности в медико-генетической консультации проводятся разные виды **ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ** диагностики. **Хорион- или плацентобиопсия** применяется для получения небольших кусочков ворсин хориона (плаценты) в 11-16 / 16-20 недель беременности соответственно. **Амниоцентез** – забор околоплодных вод в 16-18 недель беременности. **Кордоцентез** – взятие крови из пуповины в 19-20 недель беременности.

Предпочтение отдается хорионбиопсии в 11-12 недель как наименее опасной процедуре. Процедура проводится амбулаторно без анестезии под непосредственным ультразвуковым контролем. Длинной тонкой иглой делается пункция (прокол) живота, и берется либо небольшой кусочек хориона (плаценты) на анализ, либо 15 мл околоплодных вод, либо 1 мл крови из вены пуповины (не касаясь плода). Длительность процедуры 1-2 минуты. Готовность результата через 2-7 дней при хорионбиопсии, 5-14 дней при кордоцентезе, 15-21 дней при амниоцентезе. По результатам инвазии проводится заключительное медико-генетическое консультирование, на котором обсуждается уточненный диагноз будущего ребёнка и прогноз для его жизни и здоровья. Очень редко может потребоваться повторный забор материала. Ежегодно в МГК проводится около 500 инвазивных процедур, из них более чем в 400 случаях высокий риск хромосомной болезни не подтверждается.

ЗДОРОВЬЯ ВАМ И ВАШИМ СЕМЬЯМ!

Приложение 7 к приказу
Депздрава Югры
№ _____ от _____

**ХАНТЫ-МАНСКИЙ
АВТОНОМНЫЙ ОКРУГ – ЮГРА
ДЕПАРТАМЕНТ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ**



**ПРЕНАТАЛЬНАЯ
ДИАГНОСТИКА**

памятка для населения



ЗДРАВСТВУЙТЕ!

У Вас наступила долгожданная беременность, и мы с Вами хотим быть уверены в её благополучном завершении! Вы пришли на первый прием к Вашему врачу акушеру-гинекологу, который направил Вас на **ЭКСПЕРТНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ**. Вы должны знать, что у каждой семьи, независимо от наследственности и числа уже рожденных детей, имеется небольшой риск рождения ребенка с задержкой роста или с врожденной патологией, в том числе хромосомной (самой частой из которых является синдром Дауна), потому что данные болезни не передаются по наследству, а возникают в момент зачатия, либо в первые месяцы беременности. Кроме того, течение беременности может осложняться такими состояниями, как преэклампсия, преждевременные роды.

Представляя собой **процесс обследования здоровья беременной женщины и находящегося в матке плода, ПРЕНАТАЛЬНАЯ (дороговая) диагностика** и базирующееся на ее результатах **МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ** отвечают на жизненно важные для каждого будущего родителя вопросы:



- Как будет протекать беременность?
- Болен ребенок или нет?
- Как может повлиять обнаруженная болезнь на качество жизни будущего ребенка?
- Возможно ли эффективное лечение болезни после рождения малыша?

Эти ответы позволяют семье осознанно и своевременно решить вопрос о дальнейшей судьбе беременности.

ВАЖНО ЗАПОМНИТЬ! Для правильного и своевременного расчета риска рождения ребенка с хромосомной патологией и определения оптимальной акушерской и послеродовой медицинской тактики (расчет риск акушерских осложнений), **КАЖДАЯ** беременная женщина ХМАО-Югры, вставшая на учет по месту жительства, должна пройти **КОМПЛЕКСНОЕ** обследование **ЭКСПЕРТНОГО УРОВНЯ** в сроке беременности **с 11 недель до 13 недель 6 дней, а при ранней явке – в 11-12 недель**. Срок рассчитывается Вашим врачом.

ОБСЛЕДОВАНИЕ ПРОВОДИТСЯ в

специальное обучение, имеющими сертификат(ы) международной медицинской организации «Фонд медицины плода». Найдите свой кабинет по таблице:

Вы проживаете	Ваш КАОП расположен*	
	адрес	учреждение здравоохранения
г. Сургут (маршрутизация определяется Вашим лечащим врачом)	г. Сургут, ул. Сибирская, 14/2	Сургутская городская клиническая поликлиника №1
	г. Сургут, ул. Федорова, 69	Сургутская городская клиническая поликлиника №2
	г. Сургут, пр. Набережный, 41	Сургутская городская клиническая поликлиника №4
Сургутский район, г. Когалым, Октябрьский район	г. Сургут, пр. Пролетарский, 15	Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства
гг. Нефтеюганск, Пыть-Ях, Нефтеюганский район	г. Нефтеюганск, 8А мкр., 16 стр.	Нефтеюганская окружная больница имени В.И. Яцкив
г. Ханты-Мансийск Ханты-Мансийский р-н, Березовский р-н, Кондинский р-н (с. Боггары, с. Алтай, д. Кама)	г. Ханты-Мансийск, ул. Калинина, 40	Окружная клиническая больница
г. Белоярский, Белоярский район	г. Белоярский, ул. Барсукова, 6.	Белоярская районная больница
гг. Нижневартовск, Меггон, Радужный, Лангепас, Пожани, Нижневартовский район	г. Нижневартовск, ул. Ленина, 20	Нижневартовский окружной клинический перинатальный центр
г. Нягань, Октябрьский р-н, Игринский р-н	г. Нягань, ул. Загородных, 12	Няганская окружная больница
г. Урай, Кондинский район	г. Урай, ул. Пионеров, 1	Урайская городская клиническая больница
гг. Югорск, Советский, Советский район,	г. Советский, ул. Киевская, 33	Советская районная больница

* - Примечание: Расположение и число КАОП может изменяться в соответствии с действующим законодательством.

ИЗ КАКИХ МЕТОДОВ состоит обследование?

Все методы **ПРЕНАТАЛЬНОЙ** диагностики можно разделить на две группы:

- просеивающие (скрининговые), неинвазивные;
- уточняющие, инвазивные.

Обследование, проводимое в КАОП, относится к просеивающим методам. **ПРОСЕИВАЮЩИЕ** методы позволяют лишь выделить женщин, имеющих повышенный риск рождения ребенка с наследственной или врожденной патологией, или повышенный риск осложненного течения беременности, поэтому эти методы называют **СКРИНИНГОВЫМИ**.



УЛЬТРАЗВУКОВОЙ СКРИНИНГ (УЗИ).

уточнить срок беременности и исключить многие пороки развития у ребенка.

Согласно приказам Минздрава России, Депздрава Югры УЗИ плода проводится каждой обратившейся беременной женщине дважды.

Первое исследование – ЭКСПЕРТНОЕ 2 уровня (проводится в КАОП в 11-13⁶ недель). Позволяет сформировать среди беременных группу риска, угрожаемую по рождению детей с пороками развития, хромосомными синдромами (например, с синдромом Дауна) и другими врожденными и наследственными заболеваниями. В это же время можно уточнить срок беременности, установить количество плодов, особенности формирования плаценты (детского места) и диагностировать некоторые наиболее грубые пороки развития.

Второе исследование – ЭКСПЕРТНОЕ 2 уровня (проводится в КАОП в 19-21 недель). необходимо для оценки анатомии плода и исключения врожденных пороков развития, доступных УЗИ. Интервал от 19 до 21 недели оптимален для визуализации структур плода. В более ранние и более поздние сроки беременности многие структуры плода видны плохо, что создает предпосылки к пропуску некоторых пороков развития.

УЗИ в нескрининговые сроки, доплерометрия проводятся по месту наблюдения по показаниям, определяемым Вашим врачом.

ЕСЛИ ВО ВРЕМЯ ПРОВЕДЕНИЯ УЗИ 1 ИЛИ 2 УРОВНЯ У ВРАЧА ВОЗНИКНУТ КАКИЕ-ЛИБО ПОДОЗРЕНИЯ НА ПРЕДМЕТ НАЛИЧИЯ ПРИЗНАКОВ ВРОЖДЕННЫХ ИЛИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ У ПЛОДА, ВАС НАПРАВЯТ НА ЭКСПЕРТНОЕ УЗИ 3 УРОВНЯ.

БИОХИМИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ. Всем беременным женщинам проводится забор крови из вены для оценки уровня так называемых