

24.08.2012 № 484

О совершенствовании организации проведения пренатальных ультразвуковых исследований по выявлению пороков развития и хромосомной патологии у плода, порядка проведения медико-генетического консультирования в Гродненской области

По итогам 6 месяцев 2012 года отмечается положительная динамика показателей работы медико-генетической службы Гродненской области и основные из них соответствуют республиканским.

В 1 полугодии 2012 года в Гродненской области охват беременных УЗ исследованиями во 2 и 3 триместрах составил 97 и 99,5% (при республиканском – 96% и 95%), однако в первом триместре охват беременных УЗ исследованиями остается ниже республиканского и составляет 92% от поступивших под наблюдение в женские консультации до 12 недель беременности.

Эффективность ультразвуковых осмотров в 1 триместре составила 1:512 (1:580 в 2011 г., при республиканском в 2011 году 1:515), во 2 триместре -1:178 (1:211 в 2011г., при республиканском в 2011 году 1:156), в 3 триместре -1:256 (1:324 в 2011, при республиканском в 2011 году 1:464).

За 6 месяцев 2012 года на 17% увеличилось число пациентов, обследованных в отделении медико-генетического консультирования, в том числе на 61% увеличилось число направленных на медико-генетическое консультирование детей (с 292 до 471). Из проконсультированных наибольший процент составляют беременные – 3273 (78%), семьи - 473 (11%). По сравнению с аналогичным периодом прошлого года в 1,9 раза увеличилось число направленных женщин в

ОМГК на этапе планирования беременности (6мес. 2011г. – 249 (6,7%)). Число пациентов, направленных из районов области составило 47,4%.

За 6 месяцев 2012г. на 19 случаев (на 30,6%) увеличилось число ВПР у плода, выявленных всеми методами пренатальной диагностики и составило 81 случай (6 мес.2011 года – 62 случая). Увеличилось число выявленных пороков развития как в первом (на 5 случаев), так и во втором триместре беременности (на 8 случаев). Наряду с увеличением числа ВПР, выявленных в первом и втором триместре беременности, увеличилось число пороков развития у плода, выявленных в третьем триместре. Из 24 случаев ВПР, выявленных в третьем триместре, в шести случаях имела поздняя диагностика ВПР (УЗ «Лидская ЦРБ», УЗ «Вороновская ЦРБ», УЗ «Дятловская ЦРБ», УЗ «ГЦГП»).

Случаи пропуска врожденных пороков развития отмечены в УЗ «Лидская ЦРБ», УЗ «Островецкая ЦРБ», УЗ «Волковысская ЦРБ», УЗ «Дятловская ЦРБ», УЗ «Свислочская ЦРБ», УЗ «ГЦГП». Продолжается несвоевременное направление из всех ЛПУ области семей на медико-генетическое консультирование из группы резерва родов с повышенным риском рождения ребенка с ВПР, несоблюдение сроков направления на медико-генетическое консультирование из УЗ «Новогрудская ЦРБ», УЗ «Слонимская ЦРБ», УЗ «Лидская ЦРБ», УЗ «Волковысская ЦРБ», УЗ «ГЦГП». Неполное заполнение и несвоевременное предоставление извещения о впервые выявленных ВПР у новорожденных в отделение медико-генетического консультирования УЗ «ГОКПЦ» из УЗ «Вороновская ЦРБ», УЗ «Волковысская ЦРБ», УЗ «Кореличская ЦРБ», УЗ «ГЦГП».

Отмечены случаи несвоевременного предоставления первичной медицинской документации в случаях младенческой смертности от ВПР для проведения анализа из УЗ «Лидская ЦРБ», УЗ «Волковысская ЦРБ», УЗ «Слонимская ЦРБ».

Требуется дополнительное обучение, в связи с недостаточной подготовкой, врачей проводящих пренатальную ультразвуковую диагностику из УЗ «Вороновская ЦРБ», УЗ «Новогрудская ЦРБ», УЗ «Мостовская ЦРБ», УЗ «Зельвенская ЦРБ», УЗ «Ивьевская ЦРБ», УЗ «Волковысская ЦРБ», УЗ «Ошмянская ЦРБ», УЗ «Лидская ЦРБ», УЗ «ГЦГП» (ЖК № 3, № 5).

В связи с вышеизложенным и на основании Постановления Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 28.03.2007 № 26 «Об утверждении Инструкции о порядке проведения медико-генетического консультирования и обследования граждан в государственных организациях здравоохранения», приказа Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.01.2012 № 83 «О совершенствовании организации проведения пренатальных

ультразвуковых исследований по выявлению пороков развития и хромосомной патологии у плода в Республике Беларусь», приказа Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 01.11.2010 № 1172 «О совершенствовании учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода)»

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:
  - форму фетального паспорта;
  - инструкцию о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики;
  - форму направления на медико-генетическое консультирование;
  - форму направления на гистологическое исследование абортного материала (прерывания беременности по медико-генетическим показаниям);
  - форму анализа случаев младенческой смертности от ВПР (оргметодотдел УЗ «ГОДКБ»);
  - форму анализа случаев младенческой смертности от ВПР (оргметодотдел УЗ «ГОКПЦ»);
  - нозологические формы врожденных пороков развития, диагностированных пренатально;
  - форму динамики основных показателей работы медико-генетической службы;
  - форму отчета по медико-генетическому консультированию;
  - форму отчета о пренатальной ультразвуковой диагностике в медико-генетическом центре;
  - форму отчета о выполнении инвазивных процедур в медико-генетическом центре.

2. Главным врачам центральных районных больниц (далее – ЦРБ), УЗ «ГЦГП» Романчуку А.С., УЗ «ГКБ СМП» г.Гродно Лазаревичу С.Н., УЗ «ГОКПЦ» Лисковичу В.А.:

2.1. обеспечить проведение ультразвуковых исследований при беременности в соответствии с Приложением 1 приказа Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.01.2012 № 83 (прилагается);

2.2. обеспечить направление беременных для проведения ультразвукового скрининга:

I триместра беременности (в гестационном сроке 10 недель 5 дней – 13 недель 6 дней) в женские консультации УЗ «ГЦГП» и центральных районных больниц (за исключением УЗ «Ивьевская ЦРБ», УЗ «Дятловская ЦРБ», УЗ «Мостовская ЦРБ», УЗ «Зельвенская ЦРБ»);

II и III триместра беременности (в гестационном сроке 18-21 неделя и 32-35 недель) в женские консультации УЗ «ГЦГП» и центральных районных больниц;

2.3. обеспечить проведение ультразвуковых исследований врачами ультразвуковой диагностики, прошедшими подготовку по пренатальной диагностике, исключительно в государственных медицинских учреждениях;

2.4. обеспечить направление беременных при подозрении на врожденный порок развития сердца у плода в областной медико-генетический центр для проведения расширенной эхокардиографии плода в соответствии с приложением 2 приказа Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.01.2012 № 83 (прилагается);

2.5. обеспечить внесение данных исследований в протоколы ультразвукового исследования в I триместре, во II и III триместре и в журнал регистрации данных ультразвукового обследования беременных женщин согласно приложениям 3,4,6 приказа Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.01.2012 № 83 соответственно (прилагается);

2.6. продолжить заполнение фетальных паспортов согласно утвержденной форме фетального паспорта. Паспортная часть заполняется при постановке на учет, результаты пренатальной диагностики и консультации генетика вносятся при проведении исследований и консультирования;

2.7. провести в срок до 20.09.2012г. занятия с врачами акушерами-гинекологами, неонатологами, педиатрами по изучению Постановления Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 28.03.2007 № 26 «Об утверждении Инструкции о порядке проведения медико-генетического консультирования и обследования граждан в государственных организациях здравоохранения», приказа Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.01.2012 № 83 «О совершенствовании организации проведения пренатальных ультразвуковых исследований по выявлению пороков развития и хромосомной патологии у плода в Республике Беларусь»;

2.8. обеспечить обязательное направление abortивного материала с визуальными признаками врожденных пороков развития, полученного после прерываний беременности по медицинским показаниям, с первичной медицинской документацией, с заполненным направлением согласно утвержденной форме направления на гистологическое исследование abortивного материала (прерывания беременности по медико-генетическим показаниям) и заполненным извещением о выявленном пороке развития согласно приложению 2 к приказу МЗ РБ от 01.11.2010 № 1172 «О совершенствовании учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода)» в УЗ «Гродненское областное патологоанатомическое бюро» с целью верификации диагноза.

2.9. обеспечить строгий учет семей с повышенным риском рождения детей с ВПР и наследственной патологии на уровне первичной медико-санитарной помощи и своевременное направление на консультирование и обследование в отделение медико-генетического консультирования.

2.10. включить в программу работы Школ молодой матери для беременных женщин занятия по организации пренатальной диагностики ВПР, в том числе и по инвазивным методам диагностики;

3. Главным врачам УЗ «Ивьевская ЦРБ», УЗ «Дятловская ЦРБ», УЗ «Мостовская ЦРБ», УЗ «Зельвенская ЦРБ» обеспечить направление беременных в областной медико-генетический центр для проведения ультразвукового скрининга I триместра беременности.

4. Главному врачу УЗ «ГОКПЦ» Лисковичу В.А.:

4.1. обеспечить проведение расширенной эхографии плода во II и III триместре беременности в соответствии с приложением 2 приказа Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.01.2012 № 83 (прилагается);

4.2. обеспечить обязательное направление abortивного материала полученного после прерываний беременности по медико-генетическим показаниям с первичной медицинской документацией, заполненным направлением согласно утвержденной форме направления на гистологическое исследование abortивного материала (прерывания беременности по медико-генетическим показаниям) и заполненным извещением о выявленном пороке развития у плода согласно приложению 2 к приказу Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 01.11.2010 № 1172 «О совершенствовании учета врожденным аномалий (пороков развития) у ребенка (плода)» в УЗ «Гродненское областное паталогоанатомическое бюро» с целью верификации диагноза.

5. Главным врачам центральных районных больниц (далее – ЦРБ), УЗ «ГЦГП» Романчуку А.С., УЗ «ГКБ СМП» г.Гродно Лазаревичу С.Н., УЗ «ГОКПЦ» Лисковичу В.А., УЗ «ГОКБ» Таранцею С.В.

5.1. обеспечить безусловное выполнение приказа Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 01.11.2010 № 1172 «О совершенствовании учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода)», приказа управления здравоохранения Гродненского областного исполнительного комитета от 10.11.2010 № 614 «О совершенствовании учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода) в Гродненской области»;

5.2. обеспечить медико-генетическое консультирование и обследование граждан в соответствии с Постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 28.03.2007 № 26 «Об утверждении Инструкции о порядке проведения медико-генетического консультирования и обследования граждан в государственных

организациях здравоохранения», «Инструкцией о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики в отделении медико-генетического консультирования УЗ «ГОКПЦ» и направлением на медико-генетическое консультирование;

5.3. определить своими приказами заведующих женскими консультациями ответственными за направление беременных и семей с повышенным генетическим риском и заведующих детскими отделениями стационара, поликлиники и консультаций за направление детей на медико-генетическое консультирование;

5.4. организовать и обеспечить направление беременных для прерывания беременности по медико-генетическим показаниям независимо от сроков беременности в УЗ «ГОКПЦ»;

5.5. обеспечить ежемесячную передачу из детских поликлиник (консультаций) в женские консультации информации о детях, с вновь выявленными грубыми ВПР, для анализа причин, приведших к рождению ребёнка с данной патологией;

5.6. обеспечить проведение разбора на медико-санитарном Совете каждого случая рождения ребёнка с подтвержденными грубыми ВПР, подлежащими прерыванию беременности, не диагностированными пренатально при их возможной пренатальной диагностике, а также ставшими причиной мертворождения и/или младенческой смертности.

Информацию о разборе представлять ежемесячно главному акушеру-гинекологу управления здравоохранения и внештатному специалисту по медицинской генетике до 15 числа месяца, следующего за отчетным;

5.7. обеспечить регистрацию врожденных пороков развития у детей (плодов) в строгом соответствии с приказом управления здравоохранения от 10.11.2010 № 674 «О совершенствовании учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода) в Гродненской области»;

5.8. обеспечить своевременное и полное заполнение извещений о впервые выявленных ВПР. Возложить ответственность за полноту и своевременное заполнение извещений о впервые выявленных ВПР на районных педиатров (заместителей главных врачей по родовспоможению и детству);

6. Начальнику УЗ «Гродненское областное патологоанатомическое бюро» Зубрицкому М.Г.:

6.1. проводить 100% патологоанатомическое исследование abortивного материала после прерывания беременности по медико-генетическим показаниям;

6.2. обеспечить верификацию ВПР случаев прерывания беременности по медико-генетическим показаниям, в том числе и в 1 -ом триместре беременности;

6.3. ежеквартально в срок до 20 числа следующего за отчетным месяца представлять заместителю начальника лечебного отдела, главному специалисту по акушерству и гинекологии управления Сорока С.А. информацию о патологоанатомических исследованиях плодов с ВПР;

6.4. обеспечить предоставление извещений о плодах с выявленными пороками развития согласно приложению 2 к приказу МЗ РБ от 01.11.2010 № 1172 «О совершенствовании учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода)», а также протоколы вскрытий в случаях младенческой смертности и мертворождения с ВПР в отделение медико-генетического консультирования в течение 7 дней после верификации диагноза.

7. Главным врачам УЗ «ГОКПЦ» Лисковичу В.А., УЗ «ГОКБ» Таранцею С.В. обеспечить проведение анализа каждого случая перинатальной и младенческой смертности от ВПР по материалам, поступающим из учреждений здравоохранения области. Обобщение материалов проводить согласно утвержденным формам анализа случаев перинатальной смертности от ВПР.

8. Главному внештатному специалисту управления здравоохранения по медицинской генетике Мотюк И.Н.:

8.1. обеспечить медико-генетическое консультирование и обследование подлежащего контингента в соответствии с постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от № 26 «Об утверждении Инструкции о порядке проведения медико-генетического консультирования и обследования граждан в государственных организациях здравоохранения»;

8.2. проводить совместно с оргметодотделами УЗ «ГОКПЦ» и УЗ «ГОДКБ» анализ перинатальной, младенческой и детской смертностей от ВПР согласно утвержденным формам анализа случаев перинатальной смертности от ВПР с предоставлением в управление здравоохранения до 20 числа месяца, следующего за отчетным;

8.3. ежеквартально проводить анализ совпадения пренатальных и патологоанатомических диагнозов после прерываний беременностей по медико-генетическим показаниям согласно утвержденной нозологической форме врожденных пороков развития, диагностированных пренатально с предоставлением в управление здравоохранения информации в срок до 20 числа, следующего за отчетным месяца.

8.4. о всех случаях нарушения пренатальной диагностики ВПР информировать главных врачей соответствующих учреждений здравоохранения области и управление здравоохранения.

8.5. проводить ежеквартальный анализ деятельности по оказанию медико-генетической помощи населению области и анализ динамики основных показателей медико-генетической службы согласно

утвержденным динамике основных показателей работы медико-генетической службы, форме отчета по медико-генетическому консультированию, форме отчета о пренатальной ультразвуковой диагностике, форме отчета о выполненных инвазивных процедурах с предоставлением их в управление здравоохранения до 20 числа месяца следующего за отчетным;

8.6. обеспечить участие специалистов отделения в областных клиничко-анатомических конференциях по разбору случаев младенческой смертности и мертворождений от ВПР;

8.7. обеспечить участие врача-генетика во время проведения патологоанатомического исследования случаев перинатальной и младенческой смертности от ВПР;

8.8. предоставить предложения заместителю начальника лечебного отдела, главному специалисту по акушерству и гинекологии управления здравоохранения Гродненского облисполкома Сорока С.А. по проведению обучающих семинаров на 2013 год для врачей пренатальной ультразвуковой диагностики в срок до 01.11.2012г.

8.9. при повторении случаев пропуска ВПР у плода в платных центрах Гродненской области ходатайствовать перед УЗО о рассмотрении вопроса о лишении медицинских центров лицензии по проведению пренатальной ультразвуковой диагностики.

9. Главному врачу ГУ «Гродненский областной центр гигиены, эпидемиологии и общественного здоровья» Кендышу Н.К.:

9.1. постоянно проводить работу по пропаганде добрачного медико-генетического консультирования среди населения области;

9.2. обеспечить проведение работы по информированию населения о возможностях пренатальной диагностики ВПР у плода.

10. Заместителю начальника лечебного отдела, главному специалисту по акушерству и гинекологии управления Сорока С.А.:

10.1. ежеквартально изучать обобщенный анализ перинатальной младенческой смертности от ВПР в Гродненской области и результаты деятельности медико-генетической службы с разработкой конкретных управленческих решений по ее совершенствованию;

10.2. продолжить работу направленную на централизацию ультразвукового скрининга и создание межрайонных центров пренатальной диагностики;

10.3. организовать проведение обучающего семинара о пренатальной диагностике ВПР у плода в I и II триместре беременности для врачей пренатальной ультразвуковой диагностики Гродненской области с привлечением сотрудников кафедры акушерства и гинекологии УО «ГрГМУ», сотрудников РНПЦ «Мать и дитя» во 2-ом полугодии 2012 года.



11. Главному специалисту по педиатрии лечебного отдела управления Кулик Ю.А.

11.1. ежеквартально изучать материалы анализа младенческой и детской смертности до 5 лет, обусловленных ВПР, протоколы разбора её на заседаниях лечебно-контрольного совета ЦРБ и клинко-анатомических конференций УЗ «ГОДКБ» с внесением конкретных предложений по улучшению оказания медикогенетической помощи и снижению различных видов смертности и инвалидности от ВПР;

11.2. организовать проведение обучающего семинара по диагностике наследственных заболеваний для врачей-педиатров с привлечением сотрудников РНПЦ «Мать и дитя», сотрудников кафедры педиатрии УО «ГрГМУ» во 2-ом полугодии 2012 года.

12. Признать утратившими силу приказы управления здравоохранения от 05.12.2011 № 737 «О совершенствовании оказания медико-генетической помощи в Гродненской области».

В дальнейшем руководствоваться в работе при оказании медико-генетической помощи населению Гродненской области настоящим приказом

13. Контроль за исполнением приказа возложить на первого заместителя начальника управления Антонович Н.Е.

Первый заместитель  
начальника управления



Н.Е.Антонович

И.о. главного специалиста  
по акушерству и гинекологии  
Л.Н.Кеда

«\_\_» \_\_\_\_\_ 2012 г.

УТВЕРЖДЕНО  
приказ \_\_\_\_\_ управления  
здравоохранения Гродненского областного  
исполнительного комитета  
№ \_\_\_\_\_

### Форма фетального паспорта

1. Ф.И.О. \_\_\_\_\_  
Дата рождения \_\_\_\_\_;  
Ж/к \_\_\_\_\_; Дата взятия на учёт \_\_\_\_\_;  
2. Срок беременности \_\_\_\_\_;  
Первый день последней менструации \_\_\_\_\_  
3. Адрес: \_\_\_\_\_  
4. Факторы генетического риска (перечислить) \_\_\_\_\_
- 
5. Консультация генетика  
6. Расчёт риска рождения ребёнка с с-мом Дауна (при условии проведения многопараметрического скрининга 1-го триместра)
- 
7. Контроль ФКУ и ГТ в родильном доме  
\_\_\_\_\_ (дата взятия анализа)

#### Данные ультразвукового исследования

Тип аппарата	1-ый осмотр (10н 5 дней -13 нед 6 дней.)	14-16 недель (при позднем взятии на учёт)	2-ой осмотр (18-21 нед.)	3-ый осмотр (32-35нед.)
Дата				
Учреждение, проводившее осмотр				
Число плодов				
Положение плода				
Позиция, вид	—	—	—	—
Предлежание плода	—	—		
КТР			—	—
Шейная складка (доли миллиметра)		—	—	—
Сердцебиение (+/-)				

Двигательная активность				
Бипариентальный размер	—			
ЛЗР	—			
НС	—			
АС	—			
Желудочки головного мозга -боковой -передний рог задний рог	—	—	—	—
Мозжечок	—			—
Наружная орбита	—	—		
Внутренняя орбита	—	—		
Диаметр живота	—	—		
Форма головки плода	—	—		
Лицо				
Грудная клетка	—			
Позвоночник				
Локализация сердца				
4-х камерная проекция сердца	—			
ЧСС ритм				
Магистральные сосуды	—	—		
Диафрагма	—			
Передняя брюшная стенка				
Эхогенность печени и лёгких	—	—		
Желудок (размеры)				
Кишечник (эхогенность)				
Почки правая/левая	—			
Мочевой пузырь (размеры)	—			
Пол плода	—	—		
Конечности: -плечо	—			

-предплечье				
-кисть				
-голень				
-стопа				
Локализация плаценты	—			
Толщина плаценты	—			
Площадь плаценты	—			
Степень зрелости плаценты	—	—		
Расположение края плаценты	—			
Пакет околоплодных вод (в 4-х квадрантах)				
Тонус миометрия				
Стенка матки				
Состояние шейки матки				
-длина	—			
-диаметр цервикального канала	—			
Пуповина				
-число сосудов	—	—		
-отхождение обвитие				
Доплерометрия (для каждой локализации СДО и ИР)	—	—		
-в артерии пуповины	—	—		
-в аорте плода	—	—		
-маточной артерии	—	—		
Предполагаемая масса плода, гр.±	—	—		
Срок беременности, дней				
Заключение				
Исследование выполнил (фамилия разборчиво,				

подпись)				
----------	--	--	--	--

Врождённые пороки развития, выявленные после рождения \_\_\_\_\_

---

Фетальный паспорт заполняется в 2-х экземплярах. Паспортная часть фетального паспорта заполняется при постановке беременной на диспансерный учёт. Результаты ультразвуковой диагностики заполняются по мере выполнения исследований. При выписке женщины из родильного стационара 1-ый экземпляр передаётся в ж/к совместно с обменной картой. 2-ой в детскую поликлинику по месту жительства для внесения в историю развития ребёнка (ф. № 112).

УТВЕРЖДЕНО  
 приказ                                    управления  
 здравоохранения                    областного  
 Гродненского                            комитета  
 исполнительного                         
 №

**ИНСТРУКЦИЯ  
 О ПОРЯДКЕ ПРОВЕДЕНИЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО  
 КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ И ДИАГНОСТИКИ  
 в отделении медико-генетического консультирования УЗ «ГОКПЦ»**

1. Настоящая Инструкция о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан определяет порядок направления и диагностики граждан, определяет порядок направления и проведение медико-генетического консультирования и диагностики граждан в отделение медико-генетического консультирования УЗ «ГОКПЦ».

2. На медико-генетическое консультирование и диагностику направляются граждане и их семьи при наличии медицинских показаний у ребенка (плода), одного или обоих супругов или их близких родственников.

3. Медико-генетическое консультирование и диагностика осуществляется с целью своевременного выявления, лечения и профилактики врожденных аномалий (пороков развития) и наследственных заболеваний.

4. На медико-генетическое консультирование и диагностику граждане направляются врачом-терапевтом, врачом-педиатром, врачом акушером-гинекологом и другими врачами-специалистами по месту жительства (месту пребывания) при наличии:

медицинских показаний для проведения медико-генетического консультирования и диагностики в соответствии с перечнем показаний для проведения медико-генетического консультирования и обследования (приложение 1 постановления МЗ РБ от 28 марта 2007 г. № 26);

медицинских показаний для проведения ультразвукового исследования плода в медико-генетическом центре (отделении, консультации) в соответствии с перечнем показаний для проведения ультразвукового исследования плода в медико-генетическом центре (приложение 2 постановления МЗ РБ от 28 марта 2007 г. № 26);

медицинских показаний для проведения беременным инвазивной пренатальной диагностики в соответствии с перечнем показаний для проведения беременным инвазивного пренатального обследования (приложение 3 постановления МЗ РБ от 28 марта 2007 г. № 26).

5. При направлении на медико-генетическое консультирование и диагностику гражданам выдаются:

направление с указанием диагноза и цели консультации и диагностики, подписанное лечащим врачом и заведующим отделением (заведующим женской консультацией, районным акушером-гинекологом, районным педиатром, заведующим детским отделением стационара поликлиники, консультаций) (приложение 3 настоящего приказа);

выписка из медицинской документации с результатами проведенного обследования;

результаты морфологического исследования (в случае наличия врожденных аномалий (пороков развития) или наследственной патологии у ребенка (плода) от предыдущих беременностей);

данные пренатального ультразвукового исследования плода;

результаты лабораторного обследования: клинический анализ крови, включая время свертывания; анализ крови на RW; анализ мочи общий; мазок на микрофлору из уретры, цервикального канала и влагалища (в случае направления на инвазивное пренатальное обследование).

6. При проведении медико-генетического консультирования врач-генетик определяет объем необходимого обследования ребенка (плода), одного или обоих супругов или их близких родственников.

7. После проведения медико-генетического консультирования и диагностики врачом-генетиком оформляется выписка из медицинской документации с указанием диагноза и результатов диагностики, рекомендациями по организации диспансерного наблюдения и лечения по месту жительства (месту пребывания). При планировании рождения детей указываются оценка генетического риска, рекомендации по выполнению пренатальной диагностики во время беременности.

8. При выявлении у плода врожденных аномалий (пороков развития) или другой наследственной патологии даются рекомендации по тактике ведения беременности или по искусственному прерыванию беременности в порядке, установленном законодательством.

9. Наблюдение и лечение граждан с установленным диагнозом врожденного или наследственного заболевания осуществляется в государственной организации здравоохранения по месту жительства (месту пребывания) врачом-педиатром, врачом-терапевтом или другими врачами-специалистами в соответствии с заболеванием.

Примечание:

1) Направлять детей, родившихся с врожденными пороками развития, осуществлять после консультации соответствующих профильных специалистов в течение одного месяца после подтверждения пороков.

2) Осуществлять направление детей с амбулаторной картой развития ребенка (ф. №112).

УТВЕРЖДЕНО  
приказ управления  
здравоохранения Гродненского областного  
исполнительного комитета  
№

Форма направления на медико-генетическое консультирование

Ф.И.О.: \_\_\_\_\_

Дата рождения \_\_\_\_\_

Адрес: \_\_\_\_\_

Диагноз: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Дата направления \_\_\_\_\_

Зав. отд. \_\_\_\_\_

Подпись, печать

Ф.И.О.

Врач. \_\_\_\_\_

Подпись, печать

Ф.И.О.



УТВЕРЖДЕНО  
 приказ управления  
 здравоохранения Гродненского областного  
 исполнительного комитета  
 №

Форма направления на гистологическое исследование абортивного  
 материала (прерывания беременности по медико-генетическим  
 показаниям)

Исследование № \_\_\_\_\_  
 Дата \_\_\_\_\_  
 Ф.И.О. женщины \_\_\_\_\_ дата её рождения \_\_\_\_\_  
 Домашний адрес \_\_\_\_\_  
 ЛПО \_\_\_\_\_ отделение \_\_\_\_\_  
 № истории болезни \_\_\_\_\_  
 Дата \_\_\_\_\_ № \_\_\_\_\_ заключение комиссии \_\_\_\_\_

Дата взятия материала (операции) \_\_\_\_\_  
 Объекты, направляемые для гистологического исследования:  
 1. \_\_\_\_\_  
 2. \_\_\_\_\_

Краткие данные анамнеза и клинического обследования:  
 Беременность по счёту: \_\_\_\_\_ и её срок \_\_\_\_\_  
 Исходы \_\_\_\_\_ предыдущих \_\_\_\_\_ беременностей  
 (подробно) \_\_\_\_\_

Результаты \_\_\_\_\_ обследования \_\_\_\_\_ на \_\_\_\_\_ инфекционные  
 заболевания: \_\_\_\_\_

Результаты кариотипирования (при наличии ВПР при предыдущих  
 беременностях) \_\_\_\_\_  
 Группа крови \_\_\_\_\_ Резус-фактор \_\_\_\_\_  
 Обследование на ВИЧ, РВ \_\_\_\_\_  
 Дата и данные УЗИ \_\_\_\_\_





УТВЕРЖДЕНО  
 приказ управления  
 здравоохранения Гродненского областного  
 исполнительного комитета  
 №

Нозологические формы врождённых пороков развития  
 диагностированных пренатально

№ п/п	Диагноз порока(ов) при пренатальном выявлении	Диагноз у новорожденного	Диагноз патологанатомический (в случаях прерывания беременности, перинатальной и младенческой смертности)

УТВЕРЖДЕНО  
приказ  
здравоохранения  
Гродненского  
исполнительного  
№  
управления  
областного  
комитета

Динамика основных показателей работы медико-генетической службы

№ п/п	Основные показатели работы	Отчетный период	Предыдущий период	Динамика
1.	Проконсультировано в ОМГК всего:			
1.1.	из них первично			
2.	Проконсультировано семей и беременных:			
2.1.	в том числе первичных			
3.	Проконсультировано детей:			
3.1.	в том числе первичных			
4.	Осмотрено на УЗИ:			
4.1.	до 12 недель (абс/%)			
4.2.	12-22 недели (абс/%)			
4.3.	после 22 недель (абс/%)			
5.	Выявлено пороков при УЗИ:			
5.1.	до 12 недель (абс/%)			
5.2.	12-22 недели (абс/%)			
5.3.	после 22 недель (абс/%)			
5.4.	Выявлено пороков первично всего:			
5.4.1.	из них в ОМГК			
5.4.2.	из них в РНПЦ «Мать и дитя»			
5.4.3.	из них в УЗ «ГОКПЦ»			
6.	Проведено амниоцентезов в БВХ всего:			
6.1.	В УЗ «ГОКПЦ»			
6.2.	В РНПЦ «Мать и дитя»			
7.	Выявлено аберраций инвазивными методами диагностики			

7.1.	Хромосомный дисбаланс			
7.2.	Сбалансированные перестройки			
7.3.	Эффективность инвазивных методов диагностики			
8.	Выявлено пороков всего:			
8.1.	до 12 недель (абс/%)			
8.2.	12-22 недели (абс/%)			
8.3.	после 22 недель (абс/%)			
8.4.	в том числе при УЗИ (абс/%)			
8.5.	в том числе инвазивн. методами (абс/%)			
9.	Подлежало прерыванию (абс/%):			
9.1.	Из них спонтанные выкидыши (абс/%)			
10.	Прервано беременностей по медико-генетическим показаниям (абс/%):			
10.1.	до 12 недель (абс/%)			
10.2.	12-22 недели (абс/%)			
10.3.	после 22 недель (абс/%)			
11.	Не прервано (абс/%):			
11.1.	Из них отказ от прерывания (абс/%)			
11.2.	Из них позднее выявление пороков (абс/%)			
11.3.	Из них поздняя манифестация пороков (абс/%)			
11.4.	Незаконченный случай (абс/%)			
12.	Не подлежали прерыванию (абс/%):			
12.1.	Корректируемые пороки (абс/%)			
12.2.	Односторонние пороки (абс/%)			
12.3.	Пороки у одного из плодов			

	двойней/порок не сочетался с другими пороками (абс/%)			
13.	Проведено исследований кариотипов в периферической крови			
13.1.	Выявлены перестройки:			
13.2.	Эффективность цитогенетических исследований			
14.	Число случаев мертворождения всего/с ВПР			
15.	Младенческая смертность всего/от ВПР (абс/%)			
15.1.	в том числе ранняя неонатальная (абс/%)			
15.2.	в том числе постнеонатальная			
16.	Случаев синдрома Дауна всего:			
16.1.	выявлено пренатально			
16.2.	выявлено после рождения			
16.3.	резерв снижения среди новорожденных			
16.4.	Эффективность скрининга при синдроме Дауна			
17.	Взято на учет по беременности до 12 недель			
18.	Скрининг первого триместра проведен:			
18.1.	Группа риска по скринингу			
18.2.	Процент группы риска			
18.3.	Выявлены aberrации при инвазивной диагностике:			
18.3.1.	в том числе подлежала прерыванию:			
18.3.2.	из них синдром Дауна			
18.3.3.	сбалансированные перестройки			
19.	Случаи ФКУ у			

	новорожденных			
20.	Случаи гипотериоза у новорожденных			



УТВЕРЖДЕНО  
приказ  
здравоохранения  
Гродненского  
исполнительного  
№

управления  
областного  
комитета

Форма отчета по медико-генетическому консультированию  
за \_\_\_\_\_ год

№ п/п	Номенклатура видов деятельности	Проконсультировано первично	Проконсультировано повторно
1.	Всего консультаций:		
2.	Всего проконсультировано семей/пациентов в связи с заболеванием. Из них:		
2.1.	изолированные и системные врожденные пороки развития		
2.2.	множественные врожденные пороки развития		
2.3.	нервно-мышечные заболевания		
2.4.	неврологические заболевания (исключая пороки развития)		
2.5.	изолированная умственная отсталость		
2.6.	задержка физического развития		
2.7.	наследственные нарушения обмена веществ		
2.8.	хронические заболевания		

2.9.	прочие заболевания		
2.1 0.	Диспансерное наблюдение за пациентами, получающими специфическое лечение		
3.	Пролечено в стационаре		
4.	Всего проконсультировано семей в связи с прогнозом беременности. Из них:		
4.1.	повторные спонтанные аборты в I-ом триместре беременности		
4.2.	тератогенные или мутагенные воздействия на плод или супругов		
4.3.	возраст супругов		
4.4.	повышенный генетический риск, установленный в результате скрининга 1 триместра		
4.5.	косвенные маркеры, установленные при УЗ исследовании 2 триместра		
4.6.	изолированные/системные пороки развития плода		
4.7.	множественные пороки развития плода		
4.8.	носительство генной		

	мутации или хромосомной транслокации		
4.9.	прочие факторы		
	Количество пациентов с впервые установленным нозологическим диагнозом:		
5.	Всего проконсультирована семей/пациентов с моногенно наследуемым генетическим синдромом		
6.	Всего проконсультировано семей/пациентов с хромосомными заболеваниями		
7.	Всего проконсультировано семей/пациентов с носительством сбалансированных хромосомных перестроек		
8.	Всего проконсультировано семей-пациентов с идентифицированными наследственными нарушениями обмена веществ		
9.	Всего проконсультировано семей/пациентов с мультифакториальным заболеванием		
10.	Всего		

	проконсультировано семей/пациентов с неустановленным нозологическим диагнозом		
11.	Прочие консультации		

УТВЕРЖДЕНО  
приказ \_\_\_\_\_ управления  
здравоохранения Гродненского областного  
исполнительного комитета  
№ \_\_\_\_\_

Форма отчета о пренатальной ультразвуковой диагностике  
в \_\_\_\_\_ медико-генетическом центре за \_\_\_\_\_ год

	Вид исследования	Число беременных/исследований		
		Количество плодов с пороками развития		
		1 триместр (до 13 недель беременности)	2 триместр (до 22 недель беременности)	После 22-й недели беременности
1.	Массовый ультразвуковой скрининг (всего)			
2.	УЗ исследования для уточнения диагноза (всего)			
3.	Эхокардиография плода (всего)			
4.	Ультразвуковой контроль при выполнении инвазивных процедур			

УТВЕРЖДЕНО  
приказ \_\_\_\_\_ управления  
здравоохранения Гродненского областного  
исполнительного комитета  
№ \_\_\_\_\_

Форма отчета о выполненных инвазивных процедурах в  
\_\_\_\_\_ медико-генетическом центре за \_\_\_\_\_ год

	Срок	II-й триместр беременности
	Вид процедуры	ТААЦ
№	ПОКАЗАНИЯ:	
1.	Возраст женщины => 35 лет	
2.	Риск рождения ребенка с хромосомным заболеванием => 1:360 (по данным скрининга 1 триместра)	
3.	Риск рождения ребенка с хромосомным заболеванием (по косвенным УЗ маркерам)	
4.	Повышенный риск рождения ребенка с хромосомным заболеванием (по ВПР)	
5.	Носительство сбалансированной транслокации	
6.	В анамнезе ребенок с хромосомным заболеванием	
7.	Пренатальная диагностика наследственного многогенного заболевания	
8.	Желание женщины	