***Об организации проведения неинвазивного пренатального тестирования в Свердловской области***

В целях совершенствования оказания медицинской помощи беременным женщинам и внедрения эффективной модели скрининга для выявления хромосомных аномалий у плода среди пациенток, прошедших скрининг при сроках беременности 11-14 недель, в соответствии с Клиническими рекомендациями «Нормальная беременность» (2023)

**ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Утвердить Положение об организации проведения неинвазивного перинатального тестирования в Свердловской области (далее – Положение) (приложение).
2. Руководителям медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь беременным, подведомственных Министерству здравоохранения Свердловской области, обеспечить организацию работы кабинетов антенатальной охраны плода вверенных им медицинских организаций в части:
3. представления в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (далее – ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР») заявок   
   на пробирки для взятия крови;
4. забора крови у беременных женщин и доставки образцов крови для проведения неинвазивного перинатального тестирования (далее – НИПТ) в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в соответствии с Положением;
5. организации проведения телемедицинских консультаций с врачами ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для пре- и послетестового консультирования   
   в соответствии с Положением.
6. Главному врачу ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» Е.Б. Николаевой обеспечить:
7. проведение исследования образцов крови беременных женщин, прошедших скрининг при сроках беременности 11-14 недель, в соответствии   
   с Положением;
8. предоставление необходимого количества пробирок для забора крови на проведение НИПТ по заявкам медицинских организаций, подведомственных Министерству здравоохранения Свердловской области, на базе которых организованы кабинеты антенатальной охраны плода;
9. проведение пре- и послетестового консультирования беременных женщин, направленных на НИПТ, в очном режиме или в режиме телемедицинской консультации;
10. организационно-методическую помощь медицинским организациям   
    по вопросам проведения НИПТ.

4. Настоящий приказ направить для официального опубликования на «Официальном интернет-портале правовой информации Свердловской области» (www.pravo.gov66.ru) в течение трех дней с момента подписания.

5. Копию настоящего приказа направить в Главное управление Министерства юстиции Российской Федерации по Свердловской области и Прокуратуру Свердловской области в течение семи дней после дня первого официального опубликования.

1. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на Заместителя  
   Министра здравоохранения Свердловской области Е.А. Чадову.

Министр А.А. Карлов

Приложение к приказу

Министерства здравоохранения

Свердловской области

от\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_№\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Положение об организации проведения неинвазивного пренатального тестирования в Свердловской области**

1. **Общие положения**
   1. Настоящее положение разработано в целях обеспечения выявления наиболее частых вариантов хромосомной аномалии (далее – ХА) у плода (синдрома Дауна, Эдвардса и Патау) среди пациенток, прошедших скрининг при сроках беременности 11-14 недель.
   2. Неинвазивный перинатальный тест (далее – НИПТ) – неинвазивный перинатальный ДНК-скрининг хромосомной аномалии плода по крови матери, обладающий высокой чувствительностью и специфичностью.
   3. Контингентная модель дополнительного скрининга для пациенток, прошедших скрининг при сроках беременности 11-14 недель и попавших в диапазон риска по частым анеуплоидиям 1:101-1:500 (промежуточный риск), предусматривает проведение НИПТ.
2. **Показания, условия и ограничения метода**
   1. Показания к проведению НИПТ:
3. промежуточный риск 1:101-1:500 по данным комплекса пренатальной диагностики (далее - КПД) первого триместра;
4. высокий комбинированный риск по результату скрининга первого триместра (1:100 и выше) при наличии противопоказаний к проведению инвазивной пренатальной диагностики (далее – ИПД).
   1. Условия для проведения НИПТ:
5. беременность не более двумя плодами;
6. срок беременности не менее 10 недель;
7. наличие информированного добровольного согласия от пациентки, подписанного в ходе претестового консультирования врачом акушером-гинекологом или врачом-генетиком.
   1. Ограничения к применению НИПТ:
8. индекс массы тела> 30 кг/м2;
9. документально зафиксированная по данным ультразвуковой диагностики многоплодная беременность, в случае спонтанной редукции одного из плодов. Фетальная фракция неразвивающегося плода может определяться в крови беременной на протяжении   
   6 недель с момента его гибели;
10. измененный кариотип матери;
11. переливание аллогенной крови, терапия аллогенными клетками, трансплантация органов или костного мозга в анамнезе;
12. результаты исследования могут зависеть от наличия у беременной женщины опухолевого заболевания, в т.ч. доброкачественного.
    1. Противопоказания к применению НИПТ:
13. беременность тремя и более плодами;
14. показания к ИПД при отсутствии противопоказаний.
15. **Порядок консультирования пациенток, прошедших скрининг при сроках беременности 11-14 недель в государственном автономном учреждении здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»**
    1. По завершении обследования в рамках скрининга при сроках беременности 11-14 недель пациентке рассчитывается индивидуальный риск   
       по наиболее частым хромосомным аномалиям, по результатам которого беременная подлежит обследованию в соответствии с Алгоритмом обследования и консультирования пациенток, прошедших КПД в рамках клиники одного дня   
       на базе ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» (приложение №1 к настоящему положению).
    2. В случае высокого риска ХА 1:100 и выше пациентка консультируется врачом акушером-гинекологом ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» в отношении проведения ИПД (аспирация ворсин хориона/амниоцентез).
    3. В случае промежуточного риска ХА 1:101-1:500 пациентке предлагается пройти НИПТ. Претестовое консультирование осуществляется врачом акушером-гинекологом или врачом-генетиком ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», оформляется направление на НИПТ в клинике одного дня на базе ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» по установленной форме (приложение №3 к настоящему положению), информированное добровольное согласие (приложение №5 к настоящему положению).
    4. Отрицательный результат НИПТ, свидетельствующий о низком риске ХА у плода, интерпретируется врачом акушером-гинекологом ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» посредством очной консультации или в режиме телемедицинской консультации (далее – ТМК).
    5. При получении высокого риска ХА по данным НИПТ пациентка приглашается на врачебный консилиум с участием врача-генетика для обсуждения дальнейшей тактики ведения беременности и решения вопроса   
       об ИПД. Консультация возможна как в очном формате, так и посредством ТМК.
    6. Индивидуальный риск 1:501 и ниже по результату скрининга при сроках беременности 11-14 недель считается низким. В таком случае пациентка консультируется о полученном риске и дополнительные методы исследования не предполагаются.
16. **Порядок консультирования пациенток, прошедших скрининг при сроках беременности 11-14 недель в кабинетах антенальной охраны плода учреждений здравоохранения Свердловской области**
    1. По завершении расчета индивидуального риска ХА привозной крови, доставленной из кабинетов антенатальной охраны плода (далее – КАОП), проводятся мероприятия в соответствии с Алгоритмом обследования   
       и консультирования пациенток, прошедших скрининг первого триместра   
       в кабинетах антенатальной охраны плода (приложение №2 к настоящему положению):

пациентки с индивидуальным риском ХА по результатам скрининга при сроках беременности 11-14 недель **1:100** и выше (высокий риск), а также пациентки с индивидуальным риском ХА по результатам скрининга при сроках беременности 11-14 недель **1:101-1:250** (промежуточный риск) подлежат активному вызову в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» для дообследования, после которого, при условии соблюдения критериев скринингового исследования, индивидуальный риск может быть пересчитан. В случае повторного получения высокого риска ХА пациентке рекомендуется проведение ИПД. В случае получения промежуточного риска ХА (**1:101-1:500**) пациентке предлагается пройти НИПТ. Претестовое консультирование осуществляет врач акушер-гинеколог или врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», оформляется направление на НИПТ по установленной форме (приложение №3 к настоящему положению), информированное добровольное согласие (приложение №5 к настоящему положению);

пациенткам с индивидуальным риском ХА по результатам скрининга при сроках беременности 11-14 недель 1:251-1:500 предлагается пройти НИПТ без предварительного дообследования в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР». Претестовое консультирование осуществляет врач акушер-гинеколог или врач-генетик   
ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» посредством ТМК. Направление на НИПТ образца крови, взятой в КАОП, по установленной форме (приложение №4 к настоящему положению) и информированное добровольное согласие (приложение №5   
к настоящему положению) оформляется врачом акушером-гинекологом КАОП;

после претестового консультирования и в случае согласия пациентки на проведение НИПТ, забор крови необходимо осуществить в день консультации, а доставку не позднее 3 дней со дня взятия в соответствии с Правилами забора, хранения и транспортировки крови при обследовании беременных, подлежащих неинвазивному пренатальному тестированию (приложение №6 к настоящему положению).

4.2. Результаты НИПТ могут быть:

положительные – свидетельствующие о высоком риске наличия у плода ХА;

отрицательные – свидетельствующие о низком риске наличия у плода исследованных ХА;

невалидные – результаты, при которых расчет риска хромосомной аномалии произвести невозможно ввиду низкой доли внеклеточной ДНК плодного происхождения в крови матери или по другим причинам;

ложноположительные – в этом случае положительные результаты НИПТ не находят подтверждения с помощью ИПД или по исходу беременности (причиной могут быть плацентарный мозаицизм, мозаицизм в соматических клетках матери, феномен «исчезающего близнеца», опухолевые образования у матери, в том числе. доброкачественные, особенности кариотипа матери, технические   
и биоинформатические особенности метода исследования и др.);

ложноотрицательные – при отрицательных результатах НИПТ и наличии хромосомной аномалии у плода по данным ИПД или по исходу беременности (причиной могут служить истинный плодовый мозаицизм, технические или биоинформатические особенности метода исследования и др.).

4.3. Консультация по результатам НИПТ осуществляется врачом акушером-гинекологом или врачом-генетиком ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», с проведением врачебного консилиума в случае получения высокого риска.

Приложение № 1 к Положению

об организации проведения

неинвазивного пренатального тестирования

в Свердловской области,

утвержденному приказом

Министерства здравоохранения

Свердловской области

от\_\_\_\_\_\_\_\_\_ №\_\_\_\_\_\_

**Алгоритм обследования и консультирования пациенток**

**в рамках клиники одного дня на базе ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»**

НИПТ

Противопоказания

к ИПД/ отказ от ИПД

Скрининг второго триместра

Инвазивная пренатальная диагностика

Врачебный консилиум

с

Врачебный консилиум с участием врача-генетика

с

**Высокий риск**

**Низкий**

**риск**

**Невалидный**

**результат**

Скрининг первого триместра в 11-14 недель

Высокий риск

≥1:100

Промежуточный риск

1:101-1:500

Низкий риск

≤1:501

**претестовое консультирование**

Приложение № 2 к Положению

об организации проведения

неинвазивного пренатального тестирования

в Свердловской области,

утвержденному приказом

Министерства здравоохранения

Свердловской области

от\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_№\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Алгоритм обследования и консультирования пациенток, прошедших скрининг первого триместра в кабинетах антенатальной охраны плода**

Скрининг первого триместра в 11-14 недель

Высокий риск

≥1:100

Промежуточный риск

1:101-1:250

НИПТ

Скрининг второго триместра в КАОП

Инвазивная пренатальная диагностика

Дообследование, перерасчет риска

с

**Невалидный**

**результат**

Промежуточный риск

1:251-1:500

Активный вызов в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»

Врачебный консилиум

с

**Высокий риск**

≥1:100

**Низкий**

**риск**

≤1:501

**Промежуточный**

1:101-1:500

**Высокий риск**

**Низкий**

**риск**

Скрининг второго триместра в КАОП/ КДЦ ОЗМР

Врачебный консилиум с участием врача-генетика

с

Низкий риск

≤1:501

**претестовое консультирование**

Противопоказания

к ИПД/ отказ от ИПД

Приложение № 3 к Положению

об организации проведения

неинвазивного пренатального тестирования

в Свердловской области,

утвержденному приказом

Министерства здравоохранения

Свердловской области

от\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_№\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Форма направления на неинвазивный пренатальный тест в клинике одного дня**

**на базе ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Номер карты пациента | Государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области  «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка»  620041, Екатеринбург, ул. Флотская, д. 52, т. (343) 287-57-13 | | | | | | | | |
| **Направление в лабораторию молекулярной диагностики от [ДАТА]** | | | | | | | | | Место для штрихкода плод  Место для штрихкода мать |
| Ф.И.О. пациента: | |  | | | | | | |
| Дата рождения: | |  | | Пол:  Место для штрихкода | | | | |
| Направительный диагноз: | |  | | | | | | |
| Биологический материал 1: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | | | | | | | | |
| *вид, дата и время взятия* | | | | | | | | |
| Биологический материал 2: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | | | | | | | | |
| *вид, дата и время взятия* | | | | | | | | |
| Рост\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_см | | Вес\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_кг | | | ИМТ\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | | | |
| Количество плодов: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | | | | | | | | |
| Срок беременности (акушерский) \_\_\_\_\_\_\_\_ недель \_\_\_\_\_\_\_\_ дней | | | | | | | | |
| Беременность наступила **(нужное подчеркнуть)**: естественным путем, в результате ЭКО, применения донорских яйцеклеток, суррогатного материнства | | | | | | | | |
| Предполагаемые нарушения на основании других исследований (пороки развития плода, УЗИ маркеры, расчетный риск по КПД и т.п.), если имеются, указать: **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** | | | | | | | | |
| **Трансплантация тканей, органов, гемотрансфузии в анамнезе** | | | | | | * да | | * нет |
| **Онкологические заболевания в анамнезе** | | | | | | * да | | * нет |
| **Выбрать необходимое исследование:** | | | | | | | | |
| * Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ) * Исследование маркеров 13, 18, 21 и половых хромосом | | | | | | | | |
| * Тест на контаминацию материала плода материнской ДНК   **Поиск семейных вариантов в гене:** | | | * Поиск микроделеции 22q11.21 (синдром ДиДжорджи) | | | | | | |
| * CFTR (муковисцидоз) * PAH (фенилкетонурия) * GALT (галактоземия 1 типа) * ACADM (недостаточность CoA-дегидрогеназы среднецепопчечных жирных кислот) * HADHA (недостаточность CoA-дегидрогеназы длиноцепопчечных жирных кислот) * ACADVL (недостаточность CoA-дегидрогеназы очень длиноцепопчечных жирных кислот) | | * GCDH (глутаровая ацидурия 1 типа) * BTD (недостаточность биотинидазы) * FAH (тирозинемия 1 типа) * FGFR3 (хондродисплазии) * SCO2 (наследственная кардиоэнцефаломиопатия) * GJB2 (нейросенсорная тугоухость) * ADA (ADA-ТКИН) * RAG1 и RAG2 (ТКИН, синдром Омен) * IL2RG (X-сцепленная ТКИН) | | | | | * WAS (Синдром Вискотта-Олдрича) * BTK (Х-сцепленная агаммаглобулинемия) * SBDS (синдром Швахмана-Даймонда) * ELANE (врожденная нейтропения) * CYBB (хроническая гранулематозная болезнь) * NBN (синдром Ниймеген) | | |
| Врач\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | | | | | | | | | |
| ФИО и подпись | | | | | | | | | |
|  | | | | | | | | | |

Приложение № 4 к Положению

об организации проведения

неинвазивного пренатального тестирования

в Свердловской области,

утвержденному приказом

Министерства здравоохранения

Свердловской области

от\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_№\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Форма направления образца крови на неинвазивный пренатальный тест**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Реквизиты МО, осуществляющей взятие и транспортировку крови | | | | | | |
| **Направление в лабораторию молекулярной диагностики от [ДАТА]** | | | | | | |  |
| Ф.И.О. пациента: | |  | | | | |
| Дата рождения: | |  | Пол:  Место для штрихкода | | | |
| Направительный диагноз: | |  | | | | |
| Примечание: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | | | | | | |
| *(семейные варианты, клинические особенности, результаты исследований)* | | | | | | |
| Биологический материал: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  Место для штрихкода мать | | | | | | |
| *вид, дата и время взятия* | | | | | | |
| Рост\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_см | | Вес\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_кг | | ИМТ\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | | |
| Количество плодов: | | | | | | |
| Срок беременности (акушерский) \_\_\_\_\_\_\_\_ недель \_\_\_\_\_\_\_\_ дней | | | | | | |
| Беременность наступила **(нужное подчеркнуть)**: естественным путем, в результате ЭКО, применения донорских яйцеклеток, суррогатного материнства | | | | | | |
| Предполагаемые нарушения на основании других исследований (пороки развития плода, УЗИ маркеры, расчетный риск по КПД и т.п.), если имеются, указать: **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** | | | | | | |
| **Трансплантация тканей, органов, гемотрансфузии в анамнезе** | | | | | * да | * нет |
| **Онкологические заболевания в анамнезе** | | | | | * да | * нет |
| **Выбрать необходимое исследование:** | | | | | | |
| * Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ) | | | | | | |
| Медицинская организация | | | | | | | |
| Наименование, адрес, отделение | | | | | | | |
| Врач\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | | | | | | | |
| ФИО и подпись | | | | | | | |

Приложение № 5 к Положению

об организации проведения

неинвазивного пренатального тестирования

в Свердловской области,

утвержденному приказом

Министерства здравоохранения

Свердловской области

от\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_№\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Форма информированного добровольного согласия на проведение неинвазивного пренатального тестирования**

**Информированное добровольное согласие на медицинское вмешательство** – **проведение лабораторного исследования «Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг анеуплоидий плода по крови матери» (далее** – **НИПТ)**

Настоящее добровольное согласие составлено в соответствии с Федеральным законом «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21.11.2011 №323-ФЗ и с учетом требований, установленных приказом Минздрава России от 12 ноября 2021 года № 1051н.

Я, \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*(фамилия, имя, отчество (при наличии) гражданина)*

"\_\_\_\_\_" \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_ г. рождения, зарегистрированный по адресу: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*(дата рождения гражданина)*

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*(адрес регистрации гражданина)*

проживающий по адресу: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*(указывается в случае проживания не по месту регистрации)*

*даю свое информированное согласие на проведение лабораторного исследования**«Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг анеуплоидий плода по крови матери» (далее* –*НИПТ).*

Медицинским работником ГАУЗ СО «КДЦ «Охрана здоровья матери и ребенка» (далее – Исполнитель) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*(должность, фамилия, имя, отчество медицинского работника)*

в доступной для меня форме мне разъяснены цели и методы предложенной медицинской помощи, связанный с ними риск, в том числе вероятность развития осложнений, а также предполагаемые результаты.

-Я проинформирована о порядке и объеме проведения исследования, сроках готовности результата и ограничениях методики исследования НИПТ и осознаю показания к его применению.

- Я информирована о необходимости проведения ультразвукового исследования плода перед проведением НИПТ.

-Я проинформирована про возможности других методов пренатальной диагностики и осознаю, что НИПТ не заменяет пренатальный скрининг первого триместра беременности и инвазивную пренатальную диагностику в случае риска наличия у плода хромосомной аномалии.

-Я предупреждена и осознаю, что результаты исследования НИПТ не являются 100% точными и не гарантируют однозначного исключения хромосомных аномалий. Ознакомлена с информацией о том, что возможны ложноположительные и ложноотрицательные результаты.

-Я информирована о том, что НИПТ не предназначен для выявления сбалансированных структурных аномалий хромосом, полиплоидии, моногенных и других генетических заболеваний плода, не связанных с анеуплоидиями. Также НИПТ не рекомендуется для выявления хромосомных микроделеций/микродупликаций в связи с недостаточной валидированностью.

-Я информирована о возможности метода по определению пола плода по крови матери и предупреждена, что определение пола может быть затруднено, а главная цель исследования НИПТ — исключить значимые хромосомные аномалии. Я подтверждаю, что лабораторное исследование по определению пола плода проводится с моего согласия.

-Я осознаю, что высокий риск, рассчитанный по результатам НИПТ, не является основанием для прерывания беременности, согласно законодательству Российской Федерации, и при выявлении высокого риска по данным НИПТ необходима консультация врача-генетика или консилиума врачей с решением вопроса о прохождении инвазивной пренатальной диагностики.

-Я информирована, что при получении невалидных результатов НИПТ (например, при низкой доле внеклеточной ДНК плода в крови матери) установление риска хромосомной патологии может оказаться невозможным. Я информирована, что в этом случае необходима консультация врача-генетика или консилиума врачей, в том числе для решения вопроса о целесообразности проведения повторного исследования или инвазивной пренатальной диагностики.

-Я информирована, что при проведении НИПТ могут быть получены результаты, имеющие отношение к моему здоровью (например, об аутоиммунных, онкологических заболеваниях), а не к здоровью плода. При получении таких результатов я:

- хочу получить информацию о состоянии своего здоровья (*собственноручно прописать ДА или НЕТ*) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

-Я хочу узнать пол будущего ребенка и осознаю, что изменения по половым хромосомам могут потребовать консультации врача-генетика и проведения дополнительного уточняющего обследования. Я хочу получить данную информацию (*собственноручно прописать ДА или НЕТ*) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

-Я даю свое согласие на взятие одного образца моей крови из вены в пробирку, предоставленную Исполнителем, для проведения исследования НИПТ. Я предупреждена и осознаю, что в редких случаях может потребоваться повторное взятие крови.

-Я даю согласие на хранение и использование обезличенных результатов моего исследования в статистической базе данных в научных целях, а также для облегчения и улучшения диагностики генетических заболеваний у других людей. Я понимаю, что мой результат будет оставаться анонимным и неидентифицируемым во время анализа данных и что никакие персональные данные не будут указаны, если ГАУЗ СО «КДЦ ОЗМР» будет использовать ее для отчетов или публикаций. Я согласна с тем, что результаты, хранящиеся в базе данных, предоставляются специалистам в области генетики.

-Я получила информацию в отношении заболеваний, для которых проводится тестирование, их генетические основы, возможности профилактики/лечения, а также цели и значимость планируемого генетического теста, включая связанные с забором крови риски и ограничения теста.

- Я поставила в известность медицинского работника, осуществляющего проведение процедуры, обо всех проблемах, связанных с моим здоровьем, в том числе об аллергических проявлениях, переливание крови, пересадка органов и тканей, иммунотерапия и терапия стволовыми клетками, онкологические заболевания (в том числе перенесенные ранее), несостоявшаяся двойня на ранних сроках беременности.

-Я полностью понимаю и осознаю суть изложенного выше текста, не имею претензий к медицинскому работнику относительно доступности и объема предоставленной мне информации.

-Я имела возможность задать все интересующие меня вопросы и получила удовлетворившие меня ответы. У меня было достаточно времени для принятия решения.

Подписывая настоящее Информированное добровольное согласие, я удостоверяю, что текст моего Информированного добровольного согласия мною прочитан, мне понятно назначение данного документа, полученные разъяснения понятны и меня удовлетворяют. Я понимаю, что невыполнение в полном объёме всех рекомендаций медицинского работника может быть причиной осложнений и неблагоприятных последствий медицинского вмешательства для меня.

Мне разъяснено, что я имею право отказаться от данного медицинского вмешательства или потребовать его прекращения за исключения случаев, предусмотренных частью 9 статьи 20 Федерального закона от 21 ноября 2011 года № 323 «Об охране здоровья граждан в Российской Федерации»

**Пациент** \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/

(подпись) ФИО

Врач\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/

(подпись) ФИО

**Дата оформления:** "\_\_\_\_" \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_ г.

Приложение № 6 к Положению

об организации проведения

неинвазивного пренатального тестирования

в Свердловской области,

утвержденному приказом

Министерства здравоохранения

Свердловской области

от\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_№\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Правила забора, хранения и транспортировки крови при обследовании беременных, подлежащих неинвазивному пренатальному тестированию**

**Общие требования для взятия крови**

Взятие крови проводят в состоянии физического и психического спокойствия. Не следует брать кровь после физической нагрузки, физиотерапевтических процедур, рентгенологических методов исследования, параллельно с введением лекарственных препаратов. Сдавать кровь натощак не требуется. Необходимо исключить из рациона питания жирную пищу в день, предшествующий дате планируемой сдачи биологического образца во избежание получения хилезной плазмы.

**Технология взятия крови**

1. Идентифицировать пациента в соответствии с направлением.
2. Взять пробирку вакуумную стерильную GRADBIOMED GBM scf-DNA, промаркировать пробирку, указав на ней полностью ФИО, дату рождения пациента и дату взятия пробы.
3. Произвести взятие венозной крови из локтевой вены непосредственно в пробирку с использованием технологии вакуумного забора крови.
4. Снять пробирку с держателя иглы и сразу плавно перемешать, осторожно перевернув 10 раз (одно переворачивание пробирки – это полный поворот запястья на 180 градусов и обратно).
5. Поместить пробирку вертикально в штатив и хранить при температуре +2-+8 градусов по Цельсию (в условиях холодильника).
6. Доставить пробирку с кровью, направление на исследование на проведение НИПТ в лабораторию молекулярной диагностики ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».

**Особенности хранения биологического материала**

Допустимый срок хранения биоматериала после взятия - не более 3 дней при температуре +2-+8 градусов по Цельсию (в холодильной камере), без центрифугирования. Далее пробирка должна быть отправлена в Лабораторный отдел ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» и быть доставлена в срок не позднее 3 дней с момента взятия биоматериала.

**Особенности транспортировки биологического материала**

Транспортировка образцов крови для НИПТ осуществляется в термоконтейнерах/термосумках со штативом, в который пробирки устанавливаются вертикально. В контейнер/термосумку укладываются хладоэлементы (не менее 2х штук) для поддержания температуры +2-+8 градусов по Цельсию таким образом, чтобы **хладоэлементы не касались пробирок с кровью**. В термоконтейнер/термосумку помещают датчик контроля температуры. Термоконтейнер/термосумку наполняют гигроскопичным материалом, который препятствует выпадению пробирок из штатива в процессе транспортировки биоматериала, а в случае разлития биоматериала исключает контаминацию других образцов. Биоматериал и направление на исследование **транспортируются отдельно**.

**Особые указания**

Для уменьшения сроков оказания медицинской помощи и своевременного выполнения тестирования в КАОП должно быть обеспечено постоянное наличие не менее 5 пробирок GRADBIOMED GBM scf-DNA.

В КАОП должен быть назначен ответственный за контроль наличия, своевременное представление заявки в ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР», хранение, использование вакуумных стерильных пробирок GRADBIOMED GBM scf-DNA.

В случае остатка количества пробирок менее 5 штук в течение 24-48 часов ответственным в КАОП направляется заявка на пробирки в электронном виде в Лабораторный отдел ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР» (ovpaal@yandex.ru) с указанием наименования КАОП, количества пробирок на остатке и количества пробирок на заявку, подписанное ответственным сотрудником КАОП.

**СОГЛАСОВАНИЕ**

**приказа Министерства здравоохранения Свердловской области**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| ***Об организации проведения неинвазивного пренатального тестирования в Свердловской области*** | | | | | |
|  | | | | | |
| Должность | Фамилия и инициалы | Сроки и результаты согласования | | | |
|  |  | Дата поступ  ления на  согласование | Дата  согласо  вания | Замечания и подпись | |
| Заместитель Министра здравоохранения Свердловской области | Чадова Е.А. |  |  |  | |
| Начальник отдела организации медицинской помощи матерям и детям | Савельева Е.В. |  |  |  | |
| Начальник юридического отдела | Белошевич С.О. |  |  |  | |
| Начальник отдела реализации государственной политики в сфере здравоохранения | Степанова З.Ф. |  |  |  | |

Исполнитель: А.М. Токарева, (343)312-00-03 (доб. 847)

СПИСОК РАССЫЛКИ:

Сайт МЗ СО, отдел организации медицинской помощи матерям и детям, медицинские организации Свердловской области службы детства и родовспоможения.