



ПРАВИТЕЛЬСТВО СЕВАСТОПОЛЯ

ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА СЕВАСТОПОЛЯ

ПРИКАЗ

« 08 » 07 . 2026

№ 566

Об организации проведения
неинвазивного пренатального
тестирования в городе Севастополе

В соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 29.12.2025 года № 2188 «О программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2026 год и плановый период 2027 и 2028 годов» (глава IV), приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.12.2025 № 747н «О Порядке оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология», методическими рекомендациями по проведению неинвазивного пренатального тестирования, направленными письмом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27.02.2026 № 15-4/4/2-3365, в целях улучшения ранней диагностики хромосомных и наследственных заболеваний у ребенка, снижения и предотвращения случаев перинатальной и младенческой смертности по причине хромосомных аномалий и врожденных пороков развития, снижения инвалидизации у детей в городе Севастополе

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:

1.1. Порядок маршрутизации пациентов на проведение неинвазивного пренатального тестирования в городе Севастополе согласно приложению № 1 к настоящему приказу.

1.2. Форму информированного согласия на осуществление обработки персональных данных в соответствии с приложением № 2 к настоящему приказу.

1.3. Форму информированного добровольного согласия на проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) в соответствии с приложением № 3 к настоящему

приказу.

1.4. Отказ от проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) в соответствии с приложением № 4 к настоящему приказу.

1.5. Акт приема-передачи образцов крови для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) в соответствии с приложением № 5 к настоящему приказу.

1.6. Памятки для акушеров-гинекологов для консультирования пациентов перед проведением неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) в соответствии с приложением № 6 к настоящему приказу.

2. Главным врачам ГБУЗС «Городская больница № 1 имени Н.И. Пирогова», ГБУЗС «Городская больница № 4» (Ложкин Д.Л.), ГБУЗС «Севастопольская городская больница № 9» (Волкова Е.В.) закрепить локальными актами учреждений ответственных лиц (заведующих женскими консультациями) за направление беременных женщин из группы среднего (1:101-1:1000) и высокого (1:100 и выше) риска по результатам пренатального скрининга на неинвазивную пренатальную диагностику в кабинет антенатальной охраны плода Родильного дома № 2 ГБУЗС «Городская больница № 5 – «Центр охраны здоровья матери и ребенка».

3. Ответственным лицам обеспечить:

3.1. Консультирование врачом-акушером-гинекологом беременных женщин из группы среднего (1:101-1:1000) и высокого (1:100 и выше) риска по результатам пренатального скрининга перед направлением на неинвазивное пренатальное тестирование, а также после получения результатов тестирования.

3.2. Оформление направления по форме 057/у беременным женщинам из группы среднего (1:101-1:1000) и высокого (1:100 и выше) риска по результатам пренатального скрининга на неинвазивную пренатальную диагностику, информационное добровольное согласие на проведение неинвазивного пренатального тестирования или отказ от его проведения в соответствии с приложениями № 3 и № 4 к настоящему приказу.

4. Главному врачу ГБУЗС «Городская больница № 5 – «Центр охраны здоровья матери и ребенка» (Шайнер Н.Б.) обеспечить:

4.1. Организацию забора, хранения и отправки образцов крови в специальных пробирках в кабинете антенатальной охраны плода Родильного дома № 2 ГБУЗС «Городская больница № 5 – «Центр охраны здоровья матери и ребенка».

4.2. Получение и своевременное направление результатов неинвазивного пренатального тестирования по месту наблюдения беременной.

5. Главному внештатному специалисту акушеру-гинекологу Департамента здравоохранения города Севастополя Леванович Е.М. обеспечить:

5.1. Сбор и анализ данных по результатам проведения неинвазивного пренатального тестирования.

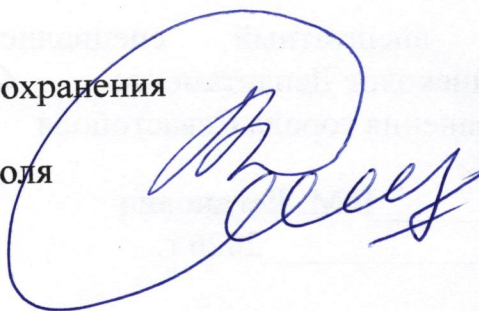
5.2. Контроль за организацией и проведением неинвазивного пренатального тестирования.

6. Признать приказ Департамента здравоохранения города Севастополя от 01.07.2026 № 551 «Об организации проведения неинвазивного пренатального тестирования в городе Севастополе» утратившим силу.

7. Настоящий приказ вступает в силу с момента его официального опубликования.

8. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на первого заместителя директора Департамента здравоохранения города Севастополя Островскую А.В.

Директор Департамента здравоохранения
города Севастополя
- член Правительства Севастополя



В.С. Денисов

Приложение №1
УТВЕРЖДЕН
приказом Департамента здравоохранения
города Севастополя
от « 08 » 07.26 № 566

ПОРЯДОК

маршрутизации пациентов на проведение неинвазивного пренатального тестирования в городе Севастополе

1. Данный порядок устанавливает алгоритм направления беременных женщин из группы среднего (1:101-1:1000) и высокого (1:100 и выше) риска (за исключением случаев выявления признаков порока развития плода) по результатам пренатального скрининга первого триместра из женской консультации на неинвазивную пренатальную диагностику в кабинет антенатальной охраны плода Родильного дома № 2 ГБУЗС «Городская больница № 5 – «Центр охраны здоровья матери и ребенка».

2. Проведение НИПТ в рамках базовой программы ОМС осуществляется женщинам в период беременности в сроки 11-16 недель беременности (застрахованным лицам по ОМС в Российской Федерации) амбулаторно в рамках первичной специализированной медико-санитарной помощи.

3. При наличии показаний для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) не позднее 48 часов с момента получения результатов пренатального скрининга (далее – ПС), беременная должна быть вызвана на консультацию акушера-гинеколога по месту наблюдения.

4. На приеме врач-акушер-гинеколог разъясняет пациентке результаты ПС и проводит предтестовое консультирование по неинвазивному пренатальному тестированию (определению внеклеточной ДНК плода по крови матери), пациентка подписывает согласие на обработку персональных данных (приложение №2), информированное добровольное согласие на неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) (приложение №3), формируется и выдается направление 057/у (форма утверждена Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 02.09.2025 № 519). При отказе от проведения неинвазивного пренатального тестирования пациентка подписывает информированный отказ от обследования (приложение №4).

5. В случае установления среднего риска (1:101 – 1:1000) беременной выдается направление установленного образца в кабинет антенатальной охраны плода ГБУЗС ГБ№5 для взятия крови на неинвазивное пренатальное тестирование (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери).

6. В случае установления высокого риска (1:100 и выше) по результатам ПС беременной выдается направление в кабинет антенатальной охраны плода Родильного дома № 2 ГБУЗС «Городская больница № 5 – «Центр охраны здоровья матери и ребенка» на консультацию врача-генетика для решения вопроса о проведении инвазивной пренатальной диагностики и для взятия крови на неинвазивное пренатальное тестирование (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери).

7. Взятие крови на неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери), включая повторное взятие при необходимости, проводится не позднее 48-72 часов с момента выдачи направления на сроке до 17,0 недель беременности. Возможно повторное взятие образца крови в случае получения невалидного результата у беременных, обратившихся на первичное исследование на сроке не более 16,0 недель.

8. В случае необходимости повторного взятия крови для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) специалисты отделения антенатальной охраны плода ГБУЗС ГБ №5 информируют врача акушера-гинеколога женской консультации по месту наблюдения беременной.

9. Забор биологического образца проводится еженедельно по понедельникам в ГБУЗС ГБ№5 в процедурном кабинете МГК. Отправка осуществляется в ФГБУ «Национальный медицинский университет акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – НМИЦ имени В.И. Кулакова), который выбран городом Севастополем из перечня медицинских организаций, подведомственных федеральным органам исполнительной власти и исполнительным органам субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья, в которые медицинскими организациями субъектов Российской Федерации обеспечивается направление материала для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) и предимплантационного генетического тестирования эмбриона на моногенные заболевания и на структурные хромосомные перестройки (ПГТ-М, ПГТ-СП) в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 16.03.2026 №187н «Об утверждении перечня медицинских организаций, подведомственных федеральным органам исполнительной власти и исполнительным органам субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья, в которые медицинскими организациями субъектов Российской Федерации обеспечивается направление материала для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери)

и предимплантационного генетического тестирования эмбриона на моногенные заболевания и на структурные хромосомные перестройки (ПГТ-М, ПГТ-СП)».

10. Взятие крови осуществляется в специальные пробирки со стабилизатором внеклеточной ДНК, обеспечивающие стабильность внеклеточной ДНК в течение не менее 72 часов.

11. Хранение и транспортировка биоматериала осуществляются в соответствии с рекомендациями производителей (при температуре не выше 24°C, замораживание не допускается).

12. Пробирки должны быть промаркированы до взятия материала.

На маркировке должны быть указаны: идентификатор субъекта и лечебного учреждения, осуществившего взятие крови; ФИО пациента; дата его рождения; дата взятия крови.

13. Транспортировка биоматериала осуществляется централизованно транспортной компанией по договору, заключенному ГБУЗС «Городская больница № 5 – «Центр охраны здоровья матери и ребенка».

13.1 Каждый образец биоматериала должен быть доставлен в молекулярно-генетическую лабораторию НМИЦ имени В.И. Кулакова для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) не позднее 72 часов с момента взятия и в сопровождении обязательного пакета документов:

- направление на исследование установленного образца (форма 057/у)
- копия полиса ОМС
- результаты ПС, включая УЗ-исследование и оценку комбинированного расчета риска по хромосомной патологии у плода;
- акт приема-передачи биоматериала (приложение №5).

14. Срок выполнения лабораторного исследования - неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) составляет не более 14 календарных дней с момента поступления биоматериала в лабораторию НМИЦ имени В.И. Кулакова.

15. Результаты неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) передаются в отделение антенатальной охраны плода Родильного дома № 2 ГБУЗС «Городская больница № 5 – «Центр охраны здоровья матери и ребенка» в электронном виде в течение 24 часов после завершения исследования.

Из ГБУЗС «Городская больница № 5 – «Центр охраны здоровья матери и ребенка», в течение 24 часов информация передается по месту наблюдения беременной.

16. В случае положительных результатов неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) в течение 48 часов медицинская организация, наблюдающая беременную,

обеспечивает проведение консультации врача-генетика или пренатального консилиума для решения вопроса о проведении инвазивной диагностики и принятия решения по дальнейшей тактике оказания медицинской помощи беременной женщине.

Приложение № 2
УТВЕРЖДЕНА
приказом Департамента здравоохранения
города Севастополя
от « 08 » 07.26 № 566

Форма
информированного согласия
на осуществление обработки персональных данных

Я _____
(Фамилия, имя, отчество (при наличии) полностью)
« _____ » _____ года рождения, зарегистрированная по адресу:

(адрес регистрации гражданина)

Этот раздел бланка заполняется только на лиц, не достигших возраста 15 лет, или недееспособных граждан:

Я, _____

(фамилия, имя, отчество (при наличии) полностью, дата рождения полностью)
являюсь законным представителем (**мать, отец, усыновитель, опекун, попечитель**) ребенка или лица, признанного недееспособным _____

(фамилия, имя, отчество (при наличии) ребенка или недееспособного гражданина полностью, дата рождения полностью)

подтверждаю, что даю свое согласие на обработку моих персональных данных (персональных данных представляемого мною лица) в организации Исполнителе _____,

(Полное наименование медицинской организации Исполнителя)

в целях оказания медицинской услуги по проведению неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) при условии, что обработка персональных данных осуществляется лицами, профессионально занимающимися медицинской деятельностью и обязанными в соответствии с законодательством Российской Федерации сохранять врачебную тайну по следующему перечню персональных данных: фамилия, имя, отчество (последнее – при наличии), пол, дата рождения, место рождения, гражданство, данные документа, удостоверяющего личность, место жительства, место регистрации, страховой номер индивидуального лицевого счета, номер полиса обязательного медицинского страхования застрахованного лица, анамнез, диагноз, сведения об организации, оказавшей медицинские услуги, вид оказанной медицинской помощи, условия оказания медицинской помощи, сроки оказания

медицинской помощи, объем оказанной медицинской помощи, результат обращения за медицинской помощью, серия и номер выданного листка нетрудоспособности (при наличии), сведения об оказанных медицинских услугах, примененные стандарты медицинской помощи, сведения о медицинском работнике или медицинских работниках, оказавших медицинскую услугу, мои фото- и видеоизображения, а так же фото и видео изображения лица, представителем которого я являюсь, полученные с целью оказания медицинской помощи. Предоставляю организации Исполнителю право осуществлять ведение персонифицированного учета при осуществлении медицинской деятельности.

В случае если организация Исполнитель поручит обработку персональных данных другому лицу, ответственность перед субъектом персональных данных за действия указанного лица несет организация Исполнитель.

Лицо, осуществляющее обработку персональных данных по поручению организации Исполнителя, несет ответственность перед организацией Исполнителем.

Даю согласие субъекта персональных данных на обработку моих персональных данных (персональных данных представляемого мною лица) в течении срока хранения медицинской карты амбулаторного больного (форма медицинской документации № 025/у) двадцать пять лет.

Оставляю за собой право, на основании ч. 5 ст. 21 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ (ред. от 24.06.2025) «О персональных данных» отозвать свое согласие на обработку персональных данных посредством составления соответствующего письменного заявления, которое будет вручено лично под расписку представителю организации Исполнителя или направлено в адрес организации Исполнителя по почте заказным письмом с уведомлением о вручении.

Я удостоверяю, что текст моего информированного согласия мною прочитан, мне понятно назначение данного документа, полученные разъяснения от медицинских работников понятны и меня удовлетворяют.

(подпись) (фамилия, имя, отчество (при наличии) гражданина или его законного представителя)

« ____ » _____ 20 ____ г.

Приложение № 3
УТВЕРЖДЕНА
приказом Департамента здравоохранения
города Севастополя
от « 08 » 07.26 № 566

Форма
информированного добровольного согласия на проведение неинвазивного
пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода
по крови матери)

Я, _____
(Фамилия, имя, отчество (при наличии) полностью)
« _____ » _____ года рождения, зарегистрированная по адресу:

_____ (адрес регистрации гражданина)

Этот раздел бланка заполняется только на лиц, не достигших возраста 15 лет, или недееспособных граждан:

Я, _____
(фамилия, имя, отчество (при наличии) полностью, дата рождения полностью)

являюсь законным представителем (**мать, отец, усыновитель, опекун, попечитель**) ребенка или лица, признанного недееспособным

_____ (фамилия, имя, отчество (при наличии) ребенка или недееспособного гражданина полностью, дата рождения полностью)

Даю информированное добровольное согласие на осуществление следующего медицинского вмешательства (обследования) - проведение лабораторного исследования «Неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери)» меня (представляемого в _____

_____ (Полное наименование медицинской организации)
Медицинским работником _____

_____ (должность, фамилия, имя, отчество (при наличии) медицинского работника)

В доступной для меня форме мне разъяснены цели и методы оказания предложенной медицинской помощи, связанный с ними риск, возможные варианты медицинских вмешательств (взятие крови из вены), их последствия, в том числе вероятность развития осложнений, а также предполагаемые результаты.

Я проинформирован(а) о порядке и объёме проведения исследования, сроках готовности результата и ограничениях методики проведения

исследования неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) и осознаю показания к его проведению.

Я понимаю, что с помощью метода неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) будут проведены исследования только в отношении Трисомии 21, Трисомии 13 и Трисомии 18.

Я проинформирован(а) про возможности других методов пренатальной диагностики и осознаю, что неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) не заменяет комбинированный пренатальный скрининг беременной в 11-13.6 недель беременности и инвазивную пренатальную диагностику в случае высокого.

Я предупрежден(а) и осознаю, что результаты исследования неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) не являются на 100% точными и не гарантируют однозначного исключения хромосомных аномалий у плода; что методом неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) невозможно исключить наличие у плода сбалансированных структурных хромосомных перестроек, малых несбалансированных структурных перестроек хромосом, мозаицизма, триплоидий и тетраплоидий, моногенных и других генетических заболеваний.

Я информирован(а) о возможностях метода по определению пола плода по крови матери и предупрежден(а), что определение пола плода может быть затруднено, а главная цель исследования данного варианта неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) – исключить хромосомные аномалии (Трисомии 21, Трисомии 13 и Трисомии 18).

Я обязуюсь проинформировать медицинский персонал обо всех проблемах, связанных с моим здоровьем/здоровьем представляемого мной лица, в том числе о наличии опухолевых образований, переливании аллогенной крови, терапии аллогенным и клетками, трансплантации органов или костного мозга.

Я осознаю, что высокий риск, рассчитанный по результатам неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери), не является основанием для прерывания беременности согласно законодательству Российской Федерации, и при выявлении повышенного риска по результатам неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) необходимо проведение инвазивной пренатальной диагностики с целью подтверждения полученных результатов.

Я предупрежден(а), что в редких случаях может потребоваться повторное взятие крови.

Я не возражаю, что взятые у меня (представляемого) биологические образцы, могут в дальнейшем храниться у Исполнителя для использования биоматериала в научных целях (для разработки новых методов диагностики/лечения наследственных и врожденных заболеваний).

(подпись) (Ф.И.О. гражданина / законного представителя гражданина полностью)

Я проинформирован(а) о том, что полученные результаты научных исследований могут быть опубликованы исключительно в медицинских, научных или обучающих целях с учетом сохранения врачебной тайны.

(подпись) (Ф.И.О. гражданина / законного представителя гражданина полностью)

Я разрешаю, в случае необходимости, предоставить информацию о результатах неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) моим родственникам, законным представителям, гражданам:

(Ф.И.О. полностью, контактный телефон)

Я удостоверяю, что текст информированного согласия мною прочитан, мне понятно назначение данного документа, полученные разъяснения от медицинских работников понятны и меня удовлетворяют.

«__» __ 20__ г.

(подпись) (Ф.И.О. гражданина или его законного представителя)

(подпись) (Должность и Ф.И.О. медицинского работника)

«__» __ 20__ г.

Приложение № 4
УТВЕРЖДЕНА
приказом Департамента здравоохранения
города Севастополя
от « 08 » 04.20 № 566

Форма

отказа от проведения неинвазивного пренатального тестирования
(определения внеклеточной ДНК плода по крови матери)

Я, _____

(Фамилия, имя, отчество (при наличии) полностью)

« _____ » _____ года рождения, зарегистрированная по адресу:

(адрес регистрации гражданина)

**Этот раздел бланка заполняется только на лиц, не достигших возраста 15 лет,
или недееспособных граждан:**

Я, _____

(фамилия, имя, отчество (при наличии) полностью, дата рождения полностью)

являюсь законным представителем (**мать, отец, усыновитель, опекун,
попечитель**) ребенка или лица, признанного недееспособным

(фамилия, имя, отчество (при наличии) ребенка или недееспособного гражданина полностью, дата рождения
полностью)

отказываюсь от следующего медицинского вмешательства (обследования) —
проведения лабораторного исследования «Неинвазивное пренатальное
тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери)» меня
/представляемого мной лица.

Мне в доступной для меня форме мне разъяснены цели и методы
оказания предложенной медицинской помощи, связанный с ними риск,
возможные варианты медицинских вмешательств (взятие крови из вены),
их последствия, в том числе вероятность развития осложнений, а также
предполагаемые результаты.

Мне подробно в доступной для меня форме разъяснены возможные
последствия моего отказа (отказа представляемого) от предлагаемого
медицинского вмешательства (обследования).

Я осознаю, что отказ от медицинского вмешательства (обследования,
лечения) может сказаться на исходе моей беременности / беременности
представляемого мной лица, а именно привести к рождению ребенка
с хромосомной патологией (Трисомия 21, Трисомия 18, Трисомия 13).

Мне разъяснено, что при возникновении необходимости в осуществлении одного или нескольких видов медицинских вмешательств, в отношении которых оформлен настоящий отказ, я имею право оформить информированное добровольное согласие на такой вид (такие виды) медицинского вмешательства.

Я ознакомлен(а) и согласен(а) со всеми пунктами настоящего документа, положения которого мне разъяснены, мною поняты и добровольно отказываюсь от проведения медицинского вмешательства (обследования).

(подпись) (Ф.И.О. гражданина или его законного представителя)

« ___ » ___ 20 ___ г.

(подпись) (Должность и Ф.И.О. медицинского работника)

« ___ » ___ 20 ___ г.

Приложение № 5
УТВЕРЖДЕН
приказом Департамента здравоохранения
города Севастополя
от « 08 » 04.26 № 566

Акт приема-передачи
образцов крови для проведения неинвазивного пренатального тестирования
(определения внеклеточной ДНК плода по крови матери)

_____, именуемое далее «**Медицинская организация**»
передает, а _____, именуемое далее «**Организация
Исполнитель**» (именуемые далее «**Стороны**»), принимает образцы крови для прове-
дения **неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода
по крови матери)** (далее – Исследование) в составе и количестве, указанном ниже:

№п/п	Маркировка пробирки	ФИО пациентки	Дата взятия крови	Срок беременно- сти*	Вес пациентки*	ИМТ	Коммен- тарии

*на момент взятия образца крови

Медицинская организация подтверждает соблюдение требований к взятию биоматериала и условий хранения данного вида биоматериала, целостность и герметичность всех образцов, а также упаковок до передачи транспортной организации.

С каждым образцом биоматериала отправлены (нужное отметить):

- направление на исследование установленного образца (форма 057/у);

- копия полиса ОМС;

- результат пренатального скрининга 1 триместра, включая УЗ-исследование и оценку;

- комбинированного расчета риска по хромосомной патологии у плода.

Настоящий акт составлен в двух экземплярах, имеющих равную юридическую силу, по одному для каждой из **Сторон**.

ОБРАЗЦЫ ПЕРЕДАЛ:

Представитель **Медицинской организации**

Должность _____

ФИО _____

Подпись _____

Дата _____ время _____

ОБРАЗЦЫ ПРИНЯЛ:

Представитель **Организации Исполнитель**

Должность _____

ФИО _____

Подпись _____

Дата _____ время _____

Приложение № 6
УТВЕРЖДЕНЫ
приказом Департамента здравоохранения
города Севастополя
от « 08 » 07.26 № 566

Памятки
для акушеров-гинекологов для консультирования пациентов
перед проведением неинвазивного пренатального тестирования
(определения внеклеточной ДНК плода по крови матери)

Для
пациенток группы высокого риска по хромосомной аномалии,
имеющих противопоказания к инвазивной пренатальной диагностике

Уважаемая пациентка!

По результатам проведенного Вам пренатального скрининга I триместра обнаружен высокий риск (1:100 и выше) хромосомной аномалии (трисомии по хромосомам 21,18,13) у плода, что является показанием к проведению инвазивной пренатальной диагностики с целью анализа хромосом плода.

Только этот метод может подтвердить или исключить хромосомную аномалию у плода с максимальной степенью вероятности. Однако, в настоящее время у Вас есть противопоказания (перечислить какие) к проведению инвазивной диагностики.

В связи с этим, информируем Вас о существовании дополнительного скринингового метода выявления риска хромосомной аномалии у плода (по хромосомам 21, 13, 18) – неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери). Данный метод обладает высокой чувствительностью (до 99%) в отношении выявления риска указанных синдромов.

Неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) основывается на исследовании ДНК плодного происхождения, поступающей в материнский кровоток. Процедура абсолютно безопасна для беременной и плода, поскольку забор материала осуществляется путем обычного забора крови из вены женщины.

По результатам неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) риск хромосомной аномалии (синдромов Дауна, Эдвардса и Патау) у плода может быть определен как высокий или низкий. Если выявлено повышение риска хромосомных нарушений, то сохраняется необходимость проведения

инвазивной пренатальной диагностики для подтверждения или исключения хромосомной аномалии у плода.

При получении низкого риска по данным неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) высока вероятность отсутствия у плода указанных синдромов (Дауна, Эдвардса и Патау) – примерно 99%. Тем не менее, крайне редко (<1%), даже при отрицательных результатах неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) возможно рождение ребёнка с одним из этих синдромов. Кроме того, низкий риск по перечисленным синдромам не исключает рождения ребенка с другими, более редкими хромосомными аномалиями либо генными болезнями.

Как при положительном, так и при отрицательном результате неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери), вопрос о необходимости и возможности проведения

Вам инвазивной пренатальной диагностики будет рассмотрен врачами акушером-гинекологом и генетиком.

Информируем Вас, что в некоторых случаях результат неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) может быть невалидным, то есть лаборатория не может его интерпретировать из-за низкого уровня ДНК плода в крови беременной (менее 3,5-4%) или по другим причинам.

Порядок оформления медицинской документации

Оформляется протокол консилиума врачей/протокол заседания врачебной комиссии, согласно которому:

- беременной предоставлена полная информация о высоком риске хромосомной аномалии у плода (трисомии по хромосоме 21/13/18) по итогам пренатального скрининга в 11-13,6 недель;
- выявлены противопоказания к инвазивной пренатальной диагностике в виде _____, ввиду чего рекомендовано проведение неинвазивного пренатального скрининга;
- пациентка подробно ознакомлена с особенностями неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери), порядком его проведения, ограничением метода, возможными результатами и дальнейшей тактикой;
- получено информированное добровольное согласие пациентки на проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери);
- пациентка проинформирована о необходимости сдать кровь на неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) в течение 48-72 часов с момента получения направления на исследование, но не позднее 17,0 недель беременности;
- запланирована повторная консультация врача акушера-гинеколога и врача-генетика по результатам исследования.

Памятка для акушеров-гинекологов для консультирования пациентов перед проведением неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери)

Для пациенток группы среднего риска по хромосомной аномалии

Уважаемая пациентка!

По результатам проведенного Вам пренатального скрининга I триместра установлен средний риск (1:101 – 1:1000) для плода по хромосомной аномалии (трисомии по хромосомам 21, 18, 13, приводящие к рождению детей с синдромами Дауна, Эдвардса и Патау).

Это означает, что невозможно полностью исключить риск рождения ребенка с указанными синдромами.

В настоящее время существует еще один скрининговый метод выявления риска хромосомной аномалии у плода (по хромосомам 21, 13, 18) – это неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери). Согласно Приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.12.2025 № 747н «О Порядке оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология», проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) рекомендуется пациентам со средним риском, который и установлен у Вас. Данный метод обладает более высокой чувствительностью (до 99%), и в некоторых случаях позволяет выявить риск вышеуказанных хромосомных нарушений даже при отрицательном результате пренатального скрининга I триместра.

Неинвазивное пренатальное тестирование (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) основано на исследовании ДНК плодного происхождения, поступающей в материнский кровоток. Процедура абсолютно безопасна для беременной и плода, поскольку забор биоматериала осуществляется путем обычного забора крови из вены женщины.

Результатом неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) является определение риска хромосомной аномалии (трисомии по хромосомам 21, 18, 13) у плода: высокого или низкого.

В случае выявления высокого риска хромосомных аномалий Вам потребуется консультация врача-генетика для выбора дальнейшей тактики обследования. В случае получения низкого риска продолжится стандартное наблюдение у врача акушера-гинеколога.

Вы должны понимать, что полученный низкий риск с высокой долей вероятности свидетельствует об отсутствии указанных хромосомных заболеваний у плода (трисомии по хромосомам 21, 18, 13), хотя крайне редко даже при отрицательном результате неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери), ребенок может родиться с одной из этих патологий. К тому же, низкий риск по указанным трисомиям не исключает рождения ребенка с иными, более редкими хромосомными отклонениями либо генными болезнями.

Информируем Вас, что в некоторых случаях результат неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) может быть невалидным, то есть лаборатория не может его интерпретировать из-за низкого уровня ДНК плода в крови беременной (менее 3,5-4%) или по другим причинам.

Порядок оформления медицинской документации

Оформляется запись в медицинскую документацию:

пациентка проинформирована о возможности проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) дополнительно к пренатальному скринингу I триместра. Подробно разъяснены особенности метода, условия проведения, ограничения, возможные исходы и связанные с процедурой риски. Информированное добровольное согласие пациентки или представляющего пациентку лица на проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) получено. Пациентка проинформирована о необходимости сдать кровь на проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) в течение 48-72 часов с момента получения направления на исследование, но не позднее 17,0 недель беременности.

Планируется повторная консультация врачом-генетиком и/или акушером-гинекологом по результатам исследования.

Памятка для акушеров-гинекологов для консультирования пациентов перед проведением неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери)

Для пациенток группы высокого риска по хромосомной аномалии, настроенных на проведение неинвазивного пренатального скрининга

Уважаемая пациентка!

По результатам проведенного Вам пренатального скрининга I триместра риск для плода по хромосомной аномалии (трисомии по хромосомам 21, 18, 13) высокий. Это является показанием к инвазивной пренатальной диагностике (ИПД). Только этот метод может подтвердить или исключить хромосомную аномалию у плода с максимальной точностью. Однако у Вас есть возможность пройти неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери), который также является скрининговым методом, однако обладает более высокой чувствительностью и основан на исследовании ДНК плодного происхождения, поступающей в материнский кровоток.

По результату неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) риск хромосомной аномалии у плода может быть высоким или низким. Если по результатам неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) отмечается высокий риск хромосомной аномалии, то почти в 90% случаев патология подтверждается после проведения ИПД.

Неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) не является альтернативой инвазивной пренатальной диагностике, показания к ИПД у Вас сохраняются даже в случае низкого риска по данным неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери). Кроме того, низкий риск по синдромам Дауна, Эдвардса и Патау не исключает рождения ребенка с другими, более редкими хромосомными патологиями, а также с генными заболеваниями.

Вопрос о необходимости проведения ИПД будет повторно обсуждаться с Вами врачами акушером-гинекологом и врачом-генетиком.

В некоторых случаях результат неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) может быть невалидным, то есть лаборатория не может его интерпретировать__из-за низкого уровня ДНК плода в крови беременной (менее 3,5-4%) или по другим причинам.

Порядок оформления медицинской документации

Оформляется заключение врача на приеме, согласно которому:

- беременной предоставлена полная информация о высоком риске хромосомной аномалии у плода (трисомии по хромосоме 21/13/18) по итогам пренатального скрининга в 11-13,6 недель, ввиду чего предложено проведение инвазивной пренатальной диагностики. Оформлен информированный отказ от проведения ИПД;

- пациентка изъявила настойчивое желание пройти неинвазивный пренатальный скрининг;

- с пациенткой подробно обсуждены особенности неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери), порядок его проведения, ограничения метода, возможные результаты и риски с ним связанные. Пациентка информирована, что проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) не является альтернативой инвазивной пренатальной диагностике. Вне зависимости от результатов неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) показания для проведения инвазивной пренатальной диагностики сохраняются;

- оформлено информированное добровольное согласие пациентки на проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери);

- пациентка проинформирована о необходимости сдать кровь на проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) в течение 48-72 часов с момента получения направления на исследование, но не позднее 17,0 недель беременности;

- назначена повторная консультация врача-генетика и акушера-гинеколога по результатам исследования.
