



ПАЦИЕНТСКИЙ
КОМИТЕТ



ПРАВОВОЙ
ИММУНИТЕТ

**БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД
ПОМОЩИ ДЕТЯМ И ВЗРОСЛЫМ С НАРУШЕНИЯМИ ИММУНИТЕТА
«ПОДСОЛНУХ»**

ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ

В Г. САНКТ-ПЕТЕРБУРГЕ: МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТОВ

2023

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА В Г. САНКТ-ПЕТЕРБУРГЕ

В случае выявления высокого акушерского и перинатального рисков (в том числеотягощенный анамнез по первичному иммунодефициту), требующих направления беременных женщин в акушерские стационары третьей группы в плановом порядке, женщины направляются в **Клинико-диагностическое отделение СПб ГБУЗ «Родильный дом №8»**.

Условие поступления: получение консультативно-диагностической помощи, предоставление дифференцированного объема медицинского обследования и лечения, а также определение этапности оказания медицинской помощи (направление в медицинские организации (акушерские стационары), находящиеся в ведении Министерства здравоохранения Российской Федерации, в том числе в перинатальные центры).

За счет средств бюджета Санкт-Петербурга осуществляются: пренатальная (дородовая) диагностика нарушений развития ребенка у беременных женщин, неонатальный скрининг на пять наследственных и врожденных заболеваний в части исследований и консультаций, осуществляемых медико-генетическими центрами (консультациями), а также медико-генетических исследований в соответствующих структурных подразделениях медицинских организаций.

! Пренатальное тестирование на врожденные нарушения иммунитета НЕ покрывается за счет средств федерального/регионального бюджета.

ЭТАПЫ И ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ ПРЕНАТАЛЬНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ

1. Скрининг первого триместра.

Беременная женщина может обратиться в базовые медицинские организации (далее — базовое лечебно-профилактическое учреждение или базовое ЛПУ) для обследования и наблю-

дения в рамках проведения пренатальной диагностики нарушений развития ребенка (аномалий плода).

1. Первое обследование проводится непосредственно в **базовом ЛПУ** для отбора пациентов, имеющих высокий риск аномалий развития плода.

На первые обследования направляет **акушер-гинеколог (лечащий врач)** в базовом ЛПУ.

Конкретные обследования, на которые изначально направляет женщину лечащий врач, зависят от срока беременности при постановке на учет в базовом ЛПУ.

Роль акушера-гинеколога:

а) направляет беременных женщин для прохождения пренатальной диагностики;

б) представляет беременной женщине информацию о:

- результатах обследования,
- наличии врожденного порока развития (далее — ВПР) у плода
- прогнозе для здоровья и жизни новорожденного,
- методах лечения, связанном с ними риске,
- возможных вариантах медицинского вмешательства, их последствиях,
- результатах проведенного лечения.

На основании этой информации, предоставленной лечащим врачом, **женщина принимает решение о вынашивании или прерывании беременности.**

Акушер-гинеколог должен вынести **окончательное заключение** (о возможности вынашивания беременности с учетом состояния плода) **до 22 недель беременности.**

Для этого **акушер-гинеколог** должен выдавать направления на обследования в сроки, позволяющие их провести:

Акушер-гинеколог (лечащий врач) направляет беременную женщину:

- на **первичное скрининговое УЗИ (скрининг первого уровня)** в базовом ЛПУ.

Первичное скрининговое УЗИ (скрининг первого уровня) (далее — УЗИ первого уровня) проводится всем беременным женщинам в базовом ЛПУ. За исключением: групп беременных, изначально направляемых МГЦ и Родильный дом N 17.

Врач ультразвуковой диагностики (далее — врач УЗД) базового ЛПУ направляет (талон-направлением) беременную женщину

- на **забор крови** в базовом ЛПУ в целях проведения биохимического скрининга во втором триместре беременности.

Врач УЗД выдает беременной **талон-направление** на комбинированный скрининг (далее-КС).

2) **Акушер-гинеколог (лечащий врач)** из базового ЛПУ, **по результатам первичного скрининга** (если при прохождении УЗИ или при проведении биохимического скрининга определен высокий риск аномалий развития плода), направляет женщину для углубленного обследования

- в СПб ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)» (далее – МГЦ)

- в СПб ГБУЗ «Родильный дом №17».

2. АЛГОРИТМ ОПРЕДЕЛЕНИЯ УЧРЕЖДЕНИЯ ДЛЯ УГЛУБЛЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ

СПб ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)» (МГЦ) / СПб ГБУЗ «Родильный дом №17»

- после проведения УЗИ первого уровня: наличие одноплодной беременности + выявление пороков развития плода в соответствии со сроком беременности.

Когда пациент с отягощенным анамнезом:

- по наличию ребенка (плода — по результатам пренатальной диагностики) с синдромом Дауна или другой хромосомной аномалией, пороками развития;

- установленном семейном носительстве хромосомной перестройки, генной мутации, пороков развития, моногенных заболеваний в семье (беременная, отец будущего ребенка).

3. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

К данному виду диагностики обращаются при проведении углубленного обследования пациентов МГЦ и Родильный дом №17 **после дообследования плода неинвазивными методами** принимается решение о целесообразности проведения инвазивной пренатальной диагностики.

• Кто принимает решение по показаниям и выдает направление?

При наличии показаний врачами МГЦ и Родильного дома №17 выдается направление на инвазивную пренатальную диагностику.

В направлении должен быть указан порядок обращения в медицинскую организацию для проведения инвазивной пренатальной диагностики, сроки обращения, а также перечень общих обследований.

Проведение предварительных общих обследований обеспечивает базовое ЛПУ.

• Исследование материала проводится в лаборатории МГЦ

Лабораторное исследование полученного материала включает:

- цитогенетическое исследование,
- молекулярное кариотипирование.

МГЦ осуществляет весь объем инвазивной пренатальной диагностики в рамках территориальной программы оказания медицинской помощи в Санкт-Петербурге.

Выбор инвазивной процедуры и последующего лабораторного исследования индивидуален, зависит диагноза, срока беременности, УЗИ-картины и многих других факторов.

Виды:

- Хорионбиопсия/плацентобиопсия - проводятся в сроки беременности с 11 по 20 неделю.
- Амниоцентез — забор образца околоплодных вод, проводится после 16 недель беременности.
- Кордоцентез — забор образца крови из пуповины плода. Проводится после 19 недель беременности.

Основание для инвазивной диагностики:

- направление из МГЦ или Родильного дома №17,
- результаты необходимых общих исследований.

Учреждения, в которых проводится инвазивная пренатальная диагностика в рамках территориальной программы:

- в МГЦ

В МГЦ проводится инвазивная пренатальная диагностика только при наличии одноплодной беременности и при отсутствии: клинических признаков угрожающего прерывания беременности, привычного невынашивания беременности, множественной миомы матки, изоиммунизации беременной по Rh фактору.

- в Родильном доме №17

При наличии клинических признаков угрожающего прерывания беременности, привычного невынашивания беременности, множественной миомы матки, изоиммунизации беременной по Rh фактору для решения вопросов, связанных с решением о целесообразности и проведением инвазивной пренатальной диагностики, врачами МГЦ выдается направление в СПб ГБУЗ «Родильный дом №17».

Биологический материал, подлежащий кариотипированию после проведения инвазивной пренатальной диагностики, исследуется в СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)».

Также в МГЦ определяется наличия показаний и направление беременных в целях стационарного наблюдения при наличии угрозы выкидыша после проведения инвазивных вмешательств в МГЦ:

- на сроках до 22 недель в ЦПСИР,
- в 22 недели и более — в Родильный дом N 17.

Документы необходимые для инвазивной диагностики в МГЦ:

1. Документы: паспорт, обменная карта беременной (если есть), рекомендации врача и результаты УЗИ и других исследований при данной беременности.
2. Анализы, сделанные при данной беременности (без ограничения срока годности):

- анализ крови на ВИЧ
 - анализ крови на гепатиты В и С (HBS, HCV)
 - анализ крови на RW
 - анализ крови на резус фактор
3. Анализы со сроком годности до 10 дней на день проведения ИПД
- клинический анализ крови
 - общий анализ мочи
 - только для женщин с отрицательным резус-фактором – анализ крови на антирезусные антитела
4. При наличии хронических гепатитов, ВИЧ – необходимо заключение инфекциониста о возможности проведения ИПД с указанием диагноза и результатов свежих анализов с вирусной нагрузкой.
- В целом суммарное время пребывания в МГЦ может составить до 3—4 часов.

4. ВЕДЕНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ ПРИ НАЛИЧИИ ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ (ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ) И ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ ПЛОДА

1. Окончательное заключение о возможности вынашивания беременности с учетом состояния беременной женщины и плода дается врачом-акушером-гинекологом до 22 недель беременности.
2. Беременные женщины при наличии повышенного риска врожденных аномалий (пороков развития) и хромосомных аномалий у плода направляются согласно данному распоряжению врачами акушерами-гинекологами базового ЛПУ в МГЦ и Родильный дом №17 с целью обеспечения сроков проведения всех мероприятий, связанных с пренатальной диагностикой, до 22 недель беременности.
3. При установлении в МГЦ или в Родильном доме N 17 пренатального диагноза врожденных аномалий (пороков развития) и/или хромосомных аномалий у плода проводится пренатальный консилиум врачей (пренатальный консилиум) с целью определения прогности-

ческой тяжести выявленных аномалий плода. Персональный состав пренатального консилиума и порядок его деятельности определяются руководителем медицинской организации.

Документы необходимые для получения услуги за счет средств государственного (регионального) бюджета

+ для прописанных в Санкт-Петербурге (если нет специальных направлений из других регионов) и прикрепленных к ЛПУ согласно территориальному распределению

1. Направление на бланке установленной формы(по месту регистрации / прикрепления пациента, где пациентам оказывается базовая медицинская помощь);
2. Полис ОМС (для граждан РФ и лиц, имеющих ОМС);
3. Паспорт;
4. СНИЛС (иногда такое требование указывается на сайтах медицинских организаций);
5. Все имеющиеся результаты исследований по профилю заболевания/исследования.

МАРШРУТИЗАЦИЯ (СХЕМА)



Первое обследование проводится непосредственно **в базовом ЛПУ** для отбора пациентов, имеющих высокий риск аномалий развития плода.



На первые обследования **направляет акушер-гинеколог (лечащий врач)** в базовом ЛПУ.



Акушер-гинеколог (лечащий врач) из базового ЛПУ, **по результатам первичного скрининга** (если при прохождении УЗИ или при проведении биохимического скрининга определен высокий риск аномалий развития плода), направляет женщину для углубленного обследования, с целью обеспечения сроков проведения всех мероприятий, связанных с пренатальной диагностикой, до 22 недель беременности:

- в СПб ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)» (далее – МГЦ)
- в СПб ГБУЗ «Родильный дом №17».



По результатам заключения, полученного после проведения УЗ-диагностики, **в случае определения врождённых пороков развития и маркеров хромосомных аномалий у плода**, беременные направляются на **консультацию врача-генетика** для решения вопроса о проведении инвазивной пренатальной диагностики и направлении на городской пренатальный консилиум.



При наличии показаний врачами МГЦ и Родильного дома №17 выдается направление на инвазивную пренатальную диагностику.

В направлении должен быть указан порядок обращения в медицинскую организацию для проведения инвазивной пренатальной диагностики, сроки обращения, а также перечень общих обследований.

Проведение предварительных общих обследований обеспечивает базовое ЛПУ.



При установлении в МГЦ или в Родильном доме №17 пренатального диагноза врожденных аномалий (пороков развития) и/или хромосомных аномалий у плода проводится пренатальный консилиум врачей (пренатальный консилиум) с целью определения прогностической тяжести выявленных аномалий плода. Персональный состав пренатального консилиума и порядок его деятельности определяются руководителем медицинской организации.

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА (ПГД) / ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ (ДАЛЕЕ — ПГТ) И ЭКО

Бесплатное получение ПГД (невозможно)

Процедура ЭКО оказывается в соответствии со Стандартом медицинской помощи при бесплодии с использованием вспомогательных репродуктивных технологий, утвержденным Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.10.2012 N 556н, который не предусматривает проведение преимплантационной генетической диагностики.

Таким образом, проведение преимплантационной генетической диагностики за счет средств обязательного медицинского страхования не осуществляется, а производится дополнительно за счет личных средств или иных средств, предусмотренных законодательством Российской Федерации¹.

Врач — лабораторный генетик медико-генетической консультации (центра) осуществляет биохимическое и (или) молекулярно-генетическое и (или) цитогенетическое и (или) молекулярно-цитогенетическое исследование с целью диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, проведения мероприятий неонатального и пренатального скрининга в части биохимических и молекулярно-генетических исследований, предимплантационной и пренатальной генетической диагностики.

Медико-генетические консультации 3-го уровня при необходимости осуществляют пренатальный скрининг, расширенный неонатальный скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, предимплантационное генетическое тестирование.

¹ <http://ffoms.ru/for-citizens/faq/vsye-ob-eko/>

Показания:

Одним из оснований применения ВРТ являются наследственные заболевания, для предупреждения которых необходимо преимплантационное генетическое тестирование (далее — ПГТ), независимо от статуса фертильности.

Пациенты, имеющие высокий риск рождения детей с наследственными заболеваниями, подтвержденный результатами генетического обследования одного или обоих родителей, и нуждающиеся в проведении ПГТ, направляются для применения программы ЭКО и (или) переноса криоконсервированных эмбрионов независимо от статуса фертильности.

Получение ЭКО по квоте

1. Экстракорпоральное оплодотворение (далее — ЭКО) является базовой программой вспомогательных репродуктивных технологий.
2. Медицинская помощь с использованием ВРТ и обследование пациентов для ее оказания осуществляются **бесплатно** в рамках первичной специализированной медико-санитарной и специализированной медицинской помощи.
3. Программа ЭКО, криоконсервация эмбрионов и их перенос проводятся в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования (далее — ОМС) в пределах так называемой квоты.

Не касается пациентов, имеющих риск рождения детей с наследственными заболеваниями: В рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования осуществляются базовая программа ВРТ (ЭКО), криоконсервация эмбрионов и перенос криоконсервированных эмбрионов.

Обычно пациенту следует предпринять следующие шаги:

1. Обращение в женскую консультацию
2. Прохождение обследования
3. Получение направления и постановка в очередь на ЭКО

- Клинические рекомендации "Женское бесплодие" (утв. Минздравом России) в соответствии с Постановлением Правительства РФ от 17.11.2021 №1968 данный документ применяется с 1 января 2022 года.
– основания для постановки диагноза бесплодия и направления на ЭКО.
- Приказ Минздрава России от 31.07.2020 N 803н «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению» (Зарегистрировано в Минюсте России 19.10.2020 N 60457).



БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД ПОМОЩИ ДЕТЯМ И ВЗРОСЛЫМ С НАРУШЕНИЯМИ ИММУНИТЕТА «ПОДСОЛНУХ»

Благотворительный Фонд «ПОДСОЛНУХ» основан в 2006 году и является первым и единственным фондом в России, занимающимся проблемой иммунных заболеваний системой.

Приоритет Фонда — создание комплексной программы повышения качества жизни пациентов всех возрастов.

Фонд содействует диагностике и лекарственному обеспечению пациентов, оказывает правовую и психологическую поддержку, поддерживает программы по повышению осведомленности в области иммунных заболеваний.

Фонд сотрудничает с ведущими экспертами в области иммунологии, педиатрии, ревматологии, дерматологии и с профильными медицинскими учреждениями по всей стране, налажено продуктивное взаимодействие с пациентским сообществом.

ОСНОВНЫЕ ПРОЕКТЫ:

«ДОСТУПНОЕ ЛЕЧЕНИЕ» – обеспечение лекарственными препаратами подопечных и медицинских учреждений, оплата медицинских услуг и жизненно необходимых исследований.

«ПРАВОВОЙ ИММУНИТЕТ» – системная защита прав пациентов, юридическая и правовая помощь, развитие юридической грамотности семей и медицинских работников.

«СОЦИАЛЬНЫЙ ПРОЕКТ» – оказание помощи подопечным в трудной жизненной ситуации.

«ЯРКИЙ МИР» – создание равных образовательных возможностей, социализация, творческое развитие, профориентация и психологическая поддержка подопечных.

«ИНФОРМАЦИОННЫЙ ПРОЕКТ» – освещение проблематики врожденных иммунных заболеваний, акции и мероприятия.

«КОМПЛЕКСНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ ПОДОПЕЧНЫХ» – разработка и внедрение в практику системных решений в области маршрутизации и сопровождения пациентов, проведение комплекса мероприятий, направленных на повышение качества жизни пациентов.

«ЦИФРОВОЙ ПАЦИЕНТОРИЕНТИРОВАННЫЙ СЕРВИС» – разработка и внедрение цифровых технологий и инструментов персонализированной медицины в работу Фонда.

«ФАНДРАЙЗИНГОВЫЙ ПРОЕКТ» – привлечение ресурсов для реализации проектов Фонда, информирование о способах поддержки, работа со сторонниками и партнерами.

Фонд придерживается правил строгой отчетности перед благотворителями и регулярно проходит аудиторскую проверку.

МЕСТО НАХОЖДЕНИЯ:

117342, г. Москва, ул. Бултерова, д.17, этаж 3, ком. 269

Общие вопросы и вопросы оказания помощи:

8 (800) 500-63-35 fond@fondpodsolnuh.ru

По вопросам правовой поддержки:

pravo@fondpodsolnuh.ru vk.com/pravimmun

fondpodsolnuh.ru propid.ru

МОБИЛЬНОЕ ПРИЛОЖЕНИЕ:

ANDROID

IOS

