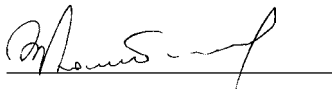


**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**

УТВЕРЖДАЮ

Первый заместитель министра здравоохранения



В.В. Колбанов

6 августа 2004 г.

Регистрационный № 169–1203

**ФОРМИРОВАНИЕ ГРУПП РИСКА
ДЛЯ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ
ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА**

Инструкция по применению

Учреждение-разработчик: НИИ наследственных и врожденных заболеваний

Авторы: канд. мед. наук И.В. Новикова, О.В. Прибушеня, канд. мед. наук Н.В. Румянцева

ВВЕДЕНИЕ

Врожденные пороки сердца (ВПС) являются одной из ведущих причин перинатальной смертности. Учитывая, что профилактические мероприятия по предупреждению ВПС не имеют должного успеха, представляется актуальной и необходимой их пренатальная ультразвуковая диагностика.

Для повышения эффективности пренатальной диагностики ВПС необходимо выделение группы высокого риска по порокам сердца с целью проведения эхокардиографии (ЭхоКГ) плода в специализированном центре.

Область применения

Предлагаемый метод направлен на выделение групп высокого риска по порокам сердца у потомства с целью проведения ЭхоКГ плода в специализированном центре для раннего пренатального выявления плодов с тяжелыми ВПС.

Инструкция предназначена для акушеров-гинекологов женских консультаций и лечебно-профилактических учреждений, генетиков медико-генетических центров.

ПОКАЗАНИЯ К ПРИМЕНЕНИЮ

Предлагаемый метод применяется для пренатальной диагностики ВПС. Отбор пациентов для детальной ЭхоКГ плода основывается на формировании групп высокого риска по ВПС, к которым относятся:

1. Семьи, имеющие ребенка с ВПС.
2. Семьи с ВПС у одного или обоих супругов.
3. Женщины с сахарным диабетом.
4. Женщины с системными заболеваниями соединительной ткани.
5. Женщины с гипотиреозом.
6. Беременные, попавшие в группу риска по ВПС после проведения многопараметрического скрининга первого триместра.
7. Беременные с подозрением на ВПС при УЗИ плода в сроке 16–22 недель беременности.
8. Беременные, у которых выявлена водянка и/или асцит плода в сроке 16–22 недель беременности.

9. Беременные с прочими аномалиями плода, выявленными при ультразвуковом скрининге в сроке 16–22 недель беременности.

10. Беременные с тератогенной экспозицией в ранние сроки беременности (герпес ранее 6–7-й недели).

До наступления беременности для медико-генетического консультирования направляются пациентки групп 1–5, во время беременности — пациентки групп 6–10.

ПЕРЕЧЕНЬ НЕОБХОДИМОГО ОБОРУДОВАНИЯ

Для проведения исследования необходимы:

1. Ультразвуковые сканеры высокого класса, снабженные импульсным и цветным доплером, оснащенные трансабдоминальным многочастотным конвексным датчиком (3,5–5 МГц) и многочастотным трансвагинальным датчиком (7–10 МГц) (например, «Акусон Секвойя», «Дженерал Электрик» и т.п.).

2. Компьютер не ниже Пентиум-II.

ОПИСАНИЕ ТЕХНОЛОГИИ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ МЕТОДА С УКАЗАНИЕМ ЭТАПОВ

Этап 1 — многопараметрический скрининг первого триместра, включающий УЗИ плода. Проводится в пренатальных центрах 3-го уровня, оснащенных необходимым оборудованием, высококвалифицированными специалистами, прошедшими специальное обучение проведению исследования плодов в I триместре, при постоянном динамическом контроле качества и эффективности скринирующих программ.

Исполнители: Республиканский и областные медико-генетические центры.

УЗИ плода в I триместре проводится в сроке 10–13 недель беременности с соблюдением следующих обязательных условий:

1. При копчиково-теменном размере (КТР) плода не менее 38 мм и не более 80 мм (измерение производится по таблице Hadlok).

2. Оценка анатомии плода.

3. Оценка носовой кости плода.

4. Измерение шейной прозрачности (синонимы: «шейная складка», NT, воротниковое пространство):

- производится при строгом сагиттальном срезе;
- изображение плода должно занимать не менее 2/3 экрана;
- измерение проводится в момент движения плода от амниотической мембраны;
- измерение выполняется по внутреннему краю мембран;
- выполняется не менее 3 измерений;
- недопустимо выполнение измерения при чрезмерном сгибании или разгибании головы плода;
- рассчитывается риск по синдрому Дауна.

Этап 2 — медико-генетическое консультирование беременных с NT 3 мм и более. Цель — определение тактики дальнейшей пренатальной диагностики и генетический прогноз.

Исполнители: Республиканский и областные медико-генетические центры.

Этап 3 — кариотипирование плода (проведение биопсии ворсин хориона (БВХ) или плаценты, амниоцентеза, кордоцентеза). Целью исследования является диагностика хромосомных болезней плода. На исследование беременные направляются врачом-акушером-гинекологом Республиканского и областных медико-генетических центров.

Рекомендуемый срок беременности:

- для проведения БВХ — 10–14 недель;
- для проведения амниоцентеза и биопсии ворсин плаценты — 15–21 неделя;
- для проведения кордоцентеза — 18–24 недели.

Исполнители: Республиканский и областные медико-генетические центры.

Инвазивные пренатальные процедуры выполняются в Республиканском медико-генетическом центре (г. Минск) для жительниц г. Минска, Минской, Гродненской, Могилевской и Витебской областей, а также все сложные диагностические случаи для жительниц Гомельской области. Амниоцентез и кордоцентез для пациенток из Гомеля и Гомельской области выполняется Гомельским областным медико-генетическим центром.

Этап 4 — ЭхоКГ плода. Проводится в пренатальных центрах, оснащенных необходимым оборудованием, высококвали-

фицированными специалистами, владеющими методикой проведения ЭхоКГ.

Рекомендуемый срок беременности — 18–21 неделя.

Исполнители: Республиканский и областные медико-генетические центры.

ЭхоКГ плода выполняется по направлению акушеров-гинекологов-генетиков вышеперечисленных центров.

Этап 5 — проведение морфологического исследования плодов, абортированных по генетическим показаниям в связи с выявлением ВПС, изолированного или в сочетании с другими пороками развития.

Исполнители: Республиканский медико-генетический центр, областные и межрайонные прозекутуры.

Все беременные, прошедшие скрининг I триместра и не попавшие в группу риска по ВПС, проходят УЗИ II триместра в женской консультации по месту жительства.

ПРИЧИНЫ ВОЗМОЖНЫХ ОСЛОЖНЕНИЙ ИЛИ ОШИБОК

На этапе 1:

1. Использование ультразвуковых сканеров низкого и среднего класса.
2. Проведение исследования неподготовленным специалистом или врачом общей практики.
3. Несоблюдение правил проведения УЗИ в I триместре.
4. Отсутствие должного динамического контроля качества и эффективности скринирующего УЗИ.
5. Несоблюдение условий проведения УЗИ (при КТР плода менее 38 мм и более 80 мм).
6. Отсутствие компьютерного перерасчета риска по хромосомным болезням.

На этапе 2: отсутствие медико-генетического консультирования, что не позволяет определить тактику и объем пренатальной диагностики в конкретной семье.

На этапе 3: отсутствие пренатального кариотипирования, в результате чего могут быть пропущены плоды с хромосомными

синдромами, которые всегда являются инвалидизирующими заболеваниями.

На этапе 4:

1. Использование ультразвуковых сканеров низкого и среднего класса.
2. Проведение исследования неподготовленным специалистом.
3. Выполнение исследования в сроке ранее 16-й недели беременности.

На этапе 5: морфологическое исследование абортированных по генетическим показаниям плодов является обязательными условием и направлено на верификацию диагноза с целью оценки качества пренатальной диагностики и проведения дальнейшего медико-генетического консультирования семьи.

Противопоказания к применению метода: данный метод противопоказаний к применению не имеет.