

**Приказ Минздрава РФ от 28.12.2000 N 457 – О  
совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике  
наследственных и врожденных заболеваний у детей –  
Действующая первая редакция – Окончание действия документа  
31.12.2020**

В целях совершенствования пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей, предупреждения детской инвалидности приказываю:

1. Утвердить:

1.1. **Инструкцию** по организации проведения пренатального обследования беременных женщин с целью выявления врожденной и наследственной патологии у плода (Приложение 1).

1.2. **Схему** ультразвукового обследования беременной женщины (Приложение 2).

1.3. **Инструкцию** по проведению инвазивной диагностики плода и генетического исследования биоптатов клеток (Приложение 3).

1.4. **Инструкцию** о проведении верификации диагноза после прерывания беременности по медицинским показаниям или рождения ребенка после проведенной инвазивной диагностики (Приложение 4).

1.5. **Схему** обследования беременной женщины по оценке состояния внутриутробного развития плода (Приложение 5).

2. Контроль за выполнением настоящего Приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения РФ Шарапову О.В.

Приложение 1

Утверждена Приказом Минздрава РФ от 28.12.2000 N 457

**Инструкция по организации проведения пренатального обследования  
беременных женщин с целью выявления врожденной и наследственной  
патологии у плода**

Пренатальное (дородовое) обследование направлено на предупреждение и ранее выявление врожденной и наследственной патологии у плода.

Основой его проведения является искусственный внутриутробный отбор (элиминация) генетически дефектных плодов. При этом используются методы, направленные на точную диагностику аномалий у плода как хромосомного, так и генного происхождения, а также других пороков развития.

В целях повышения эффективности дородовой диагностики и предупреждения рождения детей с тяжелыми, не поддающимися лечению, формами наследственных и врожденных болезней рекомендуется организовать обследование беременных женщин в следующем порядке.

Первый уровень – проведение массового обследования всех беременных женщин с применением доступных современных методов, позволяющих с высокой вероятностью

формировать группы риска по внутриутробному поражению плода. Мероприятия этого уровня обследования организуются и проводятся акушерско-гинекологическими учреждениями – женскими консультациями (кабинетами) и другими родовспомогательными учреждениями, осуществляющими наблюдение за беременными женщинами.

Обследование беременных женщин включает обязательное трехкратное скрининговое ультразвуковое исследование: в срок 10-14 недель беременности, когда главным образом оценивается толщина воротникового пространства плода; в 20-24 недели ультразвуковое исследование осуществляется для выявления пороков развития и эхографических маркеров хромосомных болезней; ультразвуковое исследование в 32-34 недели проводится в целях выявления пороков развития с поздним их проявлением, а также в целях функциональной оценки состояния плода. В срок 16-20 недель осуществляется забор проб крови у всех беременных женщин для проведения исследования у них уровней не менее двух сывороточных маркеров: альфафетопротеина (АФП) и хорионического гонадотропина человеческого (ХГЧ).

Для стандартизации полученных данных используется единая [схема](#) ультразвукового обследования (Приложение 2).

Второй уровень включает мероприятия по диагностике конкретных форм поражения плода, оценке тяжести болезни и прогнозу состояния здоровья ребенка, а также решение вопросов о прерывании беременности в случаях тяжелого, не поддающегося лечению, заболевания у плода. Эти обследования осуществляются в региональных (межрегиональных) медико-генетических консультациях (МГК), куда направляются беременные женщины с первого уровня обследования.

К ним также относятся беременные женщины, у которых в процессе ультразвукового скрининга выявлены нарушения в развитии плода: в сроке 10-14 недель толщина воротникового пространства 3 мм и более; наличие ВПР; эхографических маркеров хромосомных и других наследственных болезней, аномальное количество околоплодных вод и другие случаи поражения плода, а также беременные женщины с отклонениями в уровне сывороточных маркеров крови.

На второй уровень также направляются беременные женщины, угрожаемые по рождению детей с наследственной болезнью или врожденным пороком развития (ВПР); в возрасте от 35 лет и старше; имеющие в анамнезе рождение ребенка с ВПР, хромосомной или моногенной болезнью; с установленным семейным носительством хромосомной аномалии или генной мутации.

Беременная женщина должна поступать на второй уровень обследования с выпиской из медицинской карты и результатами проведенного ультразвукового и биохимического скрининга.

Основной задачей учреждений второго уровня является генетическое консультирование беременных женщин с риском поражения плода, проведение комплексного пренатального обследования и выработка тактики ведения беременности при подтверждении патологии у плода и рекомендаций семье.

Комплексное обследование должно включать тщательное ультразвуковое исследование плода, при необходимости доплерографию и цветное доплеровское картирование, кардиотокографию с обязательным анатомическим анализом результатов (по показаниям); инвазивную диагностику (аспирация ворсин хориона, плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез) с последующим доступным генетическим анализом клеток плода (по показаниям) и др.

При выявлении ВПР, хромосомной или другой наследственной болезни у плода тактика

ведения беременности определяется консультативно, о чем делается запись в медицинской документации беременной женщины. Консилиум должен включать врача-генетика, врача ультразвуковой диагностики, врача акушера-гинеколога, по показаниям – врача-неонатолога и других специалистов. При проведении консилиума беременная женщина и члены ее семьи информируются о характере поражения плода, возможных исходах беременности, прогнозе для жизни и здоровья ребенка. При наличии показаний даются рекомендации по поводу прерывания беременности.

В случае принятия женщиной решения о прерывании беременности, операция проводится в акушерско-гинекологических учреждениях в установленном порядке.

Супружеской паре рекомендуется провести повторное генетическое консультирование, во время которого даются рекомендации по планированию последующей беременности.

Приложение 2

Утверждена Приказом Минздрава РФ от 28.12.2000 N 457

## Схема ультразвукового обследования беременной женщины

Дата исследования \_\_\_\_\_ N исследования \_\_\_\_\_  
Ф.И.О. \_\_\_\_\_ Возраст \_\_\_\_\_  
Первый день последней менструации \_\_\_\_\_ Срок беременности \_\_\_\_\_ нед.  
Имеется \_\_\_\_\_ живой (ые) плод (ы) в головном/тазовом предлежании

### Фетометрия:

Бипариетальный размер головы \_\_\_\_\_ мм      Окружность головы \_\_\_\_\_ мм  
Лобно-затылочный размер \_\_\_\_\_ мм      Диаметр/окружность живота \_\_\_\_\_ мм  
Длина бедренной кости: левой \_\_\_\_\_ мм      правой \_\_\_\_\_ мм  
Длина костей голени: левой \_\_\_\_\_ мм      правой \_\_\_\_\_ мм  
Длина плечевой кости: левой \_\_\_\_\_ мм      правой \_\_\_\_\_ мм  
Длина костей предплечья: левого \_\_\_\_\_ мм      правого \_\_\_\_\_ мм  
Размеры плода: соответствуют \_\_\_\_\_ нед.  
непропорциональны и не позволяют судить о сроке беременности

### Анатомия плода:

Боковые желудочки мозга \_\_\_\_\_      Мозжечок \_\_\_\_\_  
Большая цистерна \_\_\_\_\_  
Лицевые структуры: профиль \_\_\_\_\_  
Носогубный треугольник \_\_\_\_\_      Глазницы \_\_\_\_\_  
Позвоночник \_\_\_\_\_      Легкие \_\_\_\_\_  
4-камерный срез сердца \_\_\_\_\_      Желудок \_\_\_\_\_  
Кишечник \_\_\_\_\_      Мочевой пузырь \_\_\_\_\_  
Почки \_\_\_\_\_  
Место прикрепления пуповины к передней брюшной стенке \_\_\_\_\_

### Плацента, пуповина, околоплодные воды:

Плацента расположена по передней, задней стенке матки, больше справа/слева, в дне на \_\_\_\_\_ см выше внутреннего зева, область внутреннего зева  
Толщина плаценты: нормальная, уменьшена/увеличена до \_\_\_\_\_ мм  
Структура плаценты \_\_\_\_\_  
Степень зрелости \_\_\_\_\_, что соответствует/не соответствует сроку беременности

Количество околоплодных вод: нормальное, многоводие/маловодие  
Индекс амниотической жидкости \_\_\_\_\_ см  
Пуповина имеет \_\_\_\_\_ сосуда

**Врожденные пороки развития:** данных не обнаружено

Обнаружены: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Шейка и стенки матки:** особенности строения \_\_\_\_\_

**Область придатков** \_\_\_\_\_

**Визуализация:** удовлетворительная/затруднена \_\_\_\_\_

**Заключение:** \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Ф.И.О. врача, подпись \_\_\_\_\_

Приложение 3

Утверждена Приказом Минздрава РФ от 28.12.2000 N 457

## **Инструкция по проведению инвазивной диагностики плода и генетического исследования биоптатов клеток**

Инвазивная диагностика плода проводится в региональных (межрегиональных) МГК с целью выявления и профилактики распространенных хромосомных болезней и врожденных пороков развития. Диагностика сложных случаев носительства хромосомных аномалий, а также моногенных болезней, поддающихся выявлению методами биохимического, молекулярно-цитогенетического или ДНК-анализов, проводится в федеральных центрах медико-генетической службы, созданных на базе следующих учреждений: Медико-генетический научный центр РАМН (Москва), Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии РАМН (Москва), НИИ акушерства и гинекологии им. Д.О. Отта РАМН (Санкт-Петербург), НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск).

Основную часть пренатальных исследований составляет цитогенетическая диагностика хромосомных болезней. Показаниями для ее проведения являются: возраст матери 35 лет и старше; рождение в семье ребенка с хромосомной патологией; носительство семейной хромосомной аномалии; наличие у плода ВПР; наличие эхографических признаков хромосомной патологии; отклонение уровней сывороточных материнских маркеров АФП, ХГЧ и других.

Проведение пренатальных инвазивных манипуляций осуществляется специалистами, прошедшими подготовку по инвазивным методам пренатальной диагностики и по пренатальной цитогенетической диагностике.

Выбор инвазивной манипуляции определяется сроком беременности, состоянием беременной женщины, а также наличием материально-технических возможностей. Они проводятся с целью получения плодных клеток и установления по ним генетического состояния плода. В первом триместре беременности чаще всего проводится

трансцервикальная или трансабдоминальная аспирация ворсин хориона, во втором триместре – трансабдоминальный амниоцентез, трансабдоминальная аспирация ворсин плаценты и трансабдоминальный кордоцентез (пункция пуповины). Инвазивные вмешательства проводятся с согласия беременной женщины под контролем ультразвукового исследования и при условии обязательного гинекологического обследования беременной женщины. При этом необходимо иметь результаты лабораторных исследований (анализ крови и мочи, тесты на сифилис, ВИЧ, гепатит В и С, анализ влагалищного мазка и другие – по показаниям). Проведение инвазивной манипуляции осуществляет специалист, владеющий инвазивными методами диагностики, при участии врача ультразвуковой диагностики, врача-лаборанта. Полученный биоптат оценивается визуально относительно качества и количества и отправляется на цитогенетическое исследование.

При наличии показаний к проведению сложных генетических исследований у плода беременная женщина ставится об этом в известность и при согласии беременной женщины ей выдается направление в один из федеральных центров медико-генетической службы. К направлению прилагается выписка из генетической карты или индивидуальной карты беременной с результатами проведенных клинико-лабораторных и ультразвуковых исследований. В отдельных случаях в федеральный центр медико-генетической службы на исследование может быть направлен биопсийный или другой материал, полученный в результате ранее проведенных обследований.

Результаты проведенного исследования в доступной форме описываются в бланке лабораторно-генетического анализа. Врач-генетик делает заключение о генетическом состоянии плода. При выявлении у плода какой-либо аномалии, семья информируется о диагнозе, прогнозе развития болезни, а также получает рекомендации по дальнейшему ведению беременности. Если беременная женщина принимает решение о прерывании беременности, ей дается направление в акушерско-гинекологическое учреждение на прерывание беременности по медицинским показаниям.

Приложение 4

Утверждена Приказом Минздрава РФ от 28.12.2000 N 457

### **Инструкция о проведении верификации диагноза после прерывания беременности по медицинским показаниям или рождения ребенка после проведенной инвазивной диагностики**

Верификация (подтверждение) диагноза после прерывания беременности плодом с установленным наследственным заболеванием или наличием врожденного порока развития – рекомендуемое условие в проведении пренатального обследования беременных женщин.

Порядок проведения верификации диагноза зависит от сроков прерывания беременности и доступности плодного материала для исследования.

При проведении прерывания беременности в ранние сроки (до 12 недель), как правило, применяются прямые методы генетической диагностики, которые используются в ходе пренатального обследования беременной женщины. Отобранный образец ткани плода после прерывания беременности должен быть точно идентифицирован на основе цитоморфологического исследования, соответствовать по качеству, удовлетворяющему

соответствующему методу генетического анализа.

В случае прерывания беременности в поздние сроки (во 2-3 триместрах) путем искусственных преждевременных родов проводится патолого-анатомическое исследование плода по принятой методике. Дополнительно используются методы генетического анализа, на основе которых проводилась подтверждающая пренатальная диагностика в региональной (межрегиональной) МГК или в одном из федеральных центров медико-генетической службы.

Протокол вскрытия плода с анатомическим и генетическим исследованием передается в региональную (межрегиональную) МГК, а также в женскую консультацию (кабинет) или другое родовспомогательное учреждение, осуществляющее наблюдение за беременной женщиной.

## Приложение 5

Утверждена Приказом Минздрава РФ от 28.12.2000 N 457

### Схема обследования беременной женщины по оценке состояния внутриутробного развития плода

Вид исследования	Цель исследования
<b>Первый этап обследования (10–14 недель беременности)</b>	
Ультразвуковое обследование всех беременных женщин в женских консультациях (кабинетах) и других родовспомогательных учреждениях	Установление срока и характера течения беременности. Обязательная оценка толщины воротникового пространства, состояния хориона. Формирование групп риска по хромосомной патологии и некоторым ВПР у плода
Биопсия хориона (по показаниям): возраст беременной от 35 лет и старше, семейное носительство хромосомной аномалии; семейная отягощенность идентифицированным моногенным заболеванием, увеличение воротникового пространства у плода от 3 мм и более	Цитогенетическая диагностика хромосомной патологии, определение пола плода. Диагностика конкретной формы моногенного заболевания методами биохимического или ДНК-анализа по клеткам плода
<b>Второй этап обследования (20–24 недели беременности)</b>	
Ультразвуковое обследование	Детальная оценка анатомии плода с целью обнаружения у него пороков развития, маркеров хромосомных болезней, ранних форм задержки развития плода, патологии плаценты, аномального количества околоплодных вод
Допплеровское исследование маточно-плацентарно-плодного кровотока	Формирование группы риска по развитию гестоза, задержки развития плода и плацентарной недостаточности в 3 триместре

Исследование крови матери на АФП, ХГЧ и другие сывороточные маркеры (оптимальный срок – на 16-20 неделе беременности)	Формирование группы риска по рождению детей с хромосомными болезнями и некоторыми ВПР
Исследования с применением инвазивных процедур (кордоцентез, плацентоцентез, амниоцентез)	Цитогенетическая диагностика хромосомных болезней у плода. Диагностика конкретного моногенного заболевания методами биохимического и ДНК-анализа
<b>Третий этап обследования (32-34 недели беременности)</b>	
Ультразвуковое обследование всех беременных женщин в женских консультациях (кабинетах) и других родовспомогательных учреждениях	Оценка темпов роста плода, выявление ВПР с поздними проявлениями. Оценка состояния развития плода