



**МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**
(МИНЗДРАВ РОССИИ)

ЗАМЕСТИТЕЛЬ МИНИСТРА

Рахмановский пер., д.3/25, стр. 1, 2, 3, 4,
Москва, ГСП-4, 127994
Тел.: +7 (495) 628-44-53, факс: +7 (495) 628-50-58

27.02.2026 15-4/И/2-3365

№ _____
На № _____ от _____

ВЕСЬМА СРОЧНО!

Руководителям
исполнительных органов
субъектов Российской Федерации
в сфере охраны здоровья

Министерство здравоохранения Российской Федерации в целях реализации Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2026 год и на плановый период 2027 и 2028 годов, утвержденной Постановлением Правительства РФ от 29.12.2025 № 2188, направляет методические рекомендации по проведению неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) для организации работы.

Приложение на 42 стр. в 1 экз.

Подлинник электронного документа, подписанного ЭП,
хранится в системе электронного документооборота
Министерства Здравоохранения
Российской Федерации.

СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП

Сертификат: 00A8931990139EFDDEB461E29685541268
Кому выдан: Котова Евгения Григорьевна
Действителен: с 10.09.2025 до 04.12.2026

Е.Г. Котова

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России

УТВЕРЖДАЮ

Директор

ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»

Минздрава России

академик РАН, профессор

Г.Т. Сухих

2026 г.



**ПРОВЕДЕНИЕ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО
ТЕСТИРОВАНИЯ (ОПРЕДЕЛЕНИЕ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА
ПО КРОВИ МАТЕРИ) МЕТОДОМ ВЫСОКОПРОИЗВОДИТЕЛЬНОГО
СЕКВЕНИРОВАНИЯ**

Методические рекомендации

Методические рекомендации подготовлены рабочей группой Минздрава России по внедрению неинвазивного пренатального ДНК-тестирования анеуплоидий по крови матери в систему раннего пренатального скрининга

Москва, 2026

Авторы:

Сахарова В.В., Сухих Г.Т., Куцев С.И., Трофимов Д.Ю., Барков И.Ю., Климов В.А., Михайлов А.В., Оленев А.С., Сеитова Г.Н., Тетруашвили Н.К., Долгушина Н.В., Апалько С.В., Билалов Ф.С., Шубина Е., Сим Е.Л., Голошубов П.А., Минайчева Л.И., Николаева Е.Б., Павлова А.А., Прялухин И.А., Скрыбин Н.А., Холин А.М., Воронин С.В.

Рецензенты:

Директор ФГБУ «Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства им. В.Н. Городкова» МЗ РФ, заведующий кафедрой акушерства и гинекологии, медицинской генетики ФГБОУ ВО «Ивановский государственный медицинский университет» МЗ РФ, главный внештатный специалист по акушерству, гинекологии и репродуктивному здоровью женщин МЗ РФ в ЦФО, д.м.н., профессор Малышкина А.И.

И.о. ректора ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, доцент кафедры неонатологии с курсами неврологии и акушерства-гинекологии ФП и ДПО ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, главный внештатный специалист неонатолог СЗФО РФ, к.м.н., Петренко Ю. В.

ISBN

Настоящие методические рекомендации содержат показания, правила выполнения и маршрутизации пациентов при осуществлении неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) (код услуги А27.20.001 согласно Приказу Минздрава РФ от 13.10.2017 N 804н «Об утверждении номенклатуры медицинских услуг» в ред. Приказа Минздрава РФ от 24.09.2020 N 1010н) при проведении неинвазивного пренатального ДНК-скрининга анеуплоидий плода по крови матери в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.12.2025 N 747н «О Порядке оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»».

Утверждены

В качестве методических рекомендаций Ученым советом ФГБУ «НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. В.И. Кулакова Минздрава России»

Протокол от 10.02.2026 № _____ б/н _____

Составлено на основе методических рекомендаций РОАГ 2024 г., Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.12.2025 № 747н «О Порядке оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»» и Постановления Правительства Российской Федерации от 29 декабря 2025 г. № 2188 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2026 год и на плановый период 2027 и 2028 годов».

Данные рекомендации адресованы руководителям исполнительных органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья, территориальных Фондов обязательного медицинского страхования, руководителям медицинских организаций, оказывающих первичную медико-санитарную помощь по профилю «акушерство и гинекология», предназначены для использования врачами акушерами-гинекологами, врачами клинической лабораторной диагностики, врачами-генетиками, врачами-лабораторными генетиками, биологами и другими специалистами в области репродуктивного здоровья.

Настоящие рекомендации могут быть использованы для формирования региональных нормативно-правовых актов, регламентирующих оказание медицинской помощи пациентам в части осуществления неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) при проведении неинвазивного пренатального ДНК-скрининга анеуплоидий плода по крови матери.

Коллектив авторов 2026

© ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

© ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова»

© ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

© ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта»

© ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, г. Уфа

© ГБУЗ "Городская клиническая больница № 31 им. академика Г.М. Савельевой Департамента здравоохранения города Москвы"

© СПб ГБУЗ "Городская больница №40 Курортного района"

© СПб ГБУЗ "Родильный дом №17"

© ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка»

Содержание

Список сокращений, основных терминов и определений	6
Авторский коллектив	8
Нормативно-правовая база	11
I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ	12
Введение	12
II. ПРЕИМУЩЕСТВА, ОГРАНИЧЕНИЯ ПРИМЕНЕНИЯ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ (ОПРЕДЕЛЕНИЯ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ МАТЕРИ)	13
Преимущества применения	13
Ограничения метода	13
III. ПОКАЗАНИЯ, ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ К ПРИМЕНЕНИЮ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ (ОПРЕДЕЛЕНИЯ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ МАТЕРИ) И УСЛОВИЯ ПРИМЕНЕНИЯ МЕТОДА	15
Показания к проведению неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования (ОМС)	15
Противопоказания для применения	15
Основные условия применения	16
IV. МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТОВ И ПОРЯДОК НАПРАВЛЕНИЯ НА НЕИНВАЗИВНОЕ ПРЕНАТАЛЬНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ (ОПРЕДЕЛЕНИЕ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ МАТЕРИ)	18
V. ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ (ОПРЕДЕЛЕНИЯ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ МАТЕРИ)	22
VI. КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА И БЕЗОПАСНОСТИ ПРОВЕДЕНИЯ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ (ОПРЕДЕЛЕНИЯ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ МАТЕРИ)	24
VII. ОРГАНИЗАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ	26
Приложение 1 Схема контингентной модели внедрения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) методом высокопроизводительного секвенирования	27
Приложение 2 Схема маршрутизации пациентов для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода	27

по крови матери) методом высокопроизводительного секвенирования	
Приложение 3 Согласие на обработку персональных данных	28
Приложение 4 Информированное добровольное согласие на проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) методом высокопроизводительного секвенирования	30
Приложение 5 Отказ от проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) методом высокопроизводительного секвенирования	32
Приложение 6 Форма акта приема-передачи биоматериала для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) методом высокопроизводительного секвенирования	33
Приложение 7 Образец лабораторного заключения	34
Приложения 8-10 Памятки для акушеров-гинекологов для консультирования пациентов перед проведением неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) методом высокопроизводительного секвенирования	35

Список сокращений, основных терминов и определений

ХА (хромосомные анеуплоидии) - генетическая патология, при которой число хромосом в клетках не кратно гаплоидному набору: например, трисомия хромосомы 21, синдром Дауна (Q90), трисомия хромосомы 18, синдром Эдвардса и трисомия хромосомы 13, синдром Патау (Q91); ХА может быть частичная, когда нарушение затрагивает часть хромосомы;

частые ХА - основные, наиболее часто встречающиеся трисомии, к ним относят трисомии по хромосомам 21, 18, 13

редкие ХА - анеуплоидии всех остальных хромосом, кроме 21, 18, 13;

частичные ХА – крупные делеции и дупликации по любым хромосомам;

микроделеции/микродупликации – хромосомные нарушения субмикроскопического размера (обычно менее 7-10 млн. п.н., зависит от хромосомного региона);

НИПС – неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг ХА плода по крови матери; согласно действующей номенклатуре медицинских услуг - неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери); иногда также применяется термин НИПТ (при использовании данного термина необходимо подчеркивать скрининговый характер проводимого исследования);

ПС (пренатальный скрининг/оценка антенатального развития плода (пренатальный скрининг I триместра) при сроке беременности 11 недель 0 дней – 13 недель 6 дней) – действующая в Российской Федерации система организационно-методических мероприятий массового раннего обследования беременных женщин для выявления пороков развития, хромосомных аномалий плода и определения степени риска таких клинически значимых акушерских осложнений, как преэклампсия, задержка роста плода и преждевременные роды;

ИПД (инвазивная пренатальная диагностика) – внутриматочная манипуляция с целью получения тканей плодового происхождения с дальнейшим проведением лабораторного исследования материала цитогенетическими, молекулярно-цитогенетическими или молекулярно-генетическими методами. В настоящее время обычно выполняется аспирация ворсин хориона, плацентоцентез, амниоцентез или кордоцентез;

высокопроизводительное секвенирование (Next Generation Sequencing, NGS) – технологии, которые позволяют одновременно определять

последовательности ДНК большого количества фрагментов нуклеиновых кислот;

мозаицизм – наличие в организме, развившемся из одной зиготы, двух или более клеточных клонов с разным хромосомным набором (кариотипом);

плацентарный мозаицизм – несоответствие хромосомного набора клеток плаценты и плода;

внеклеточная ДНК плода - ДНК плодного происхождения, поступающая в материнский кровоток преимущественно из клеток трофобласта;

организация Исполнитель - медицинская организация, подведомственная федеральным органам исполнительной власти и исполнительным органам субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья в соответствии с перечнем, утвержденным Министерством здравоохранения Российской Федерации, имеющая в составе молекулярно-генетические лаборатории для выполнения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери);

ТМК – консультация с применением телемедицинских технологий.

Авторский коллектив (в алфавитном порядке)

Апалько С.В.	начальник научно-исследовательского отдела инновационных и конверсионных программ СПб ГБУЗ «Городская больница №40 Курортного района», к.б.н.
Барков И.Ю.	заведующий лабораторией пренатального ДНК-скрининга института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, к.м.н
Билалов Ф.С.	главный врач ГБУЗ Республиканского медико-генетического центра, г. Уфа, главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике ПФО Минздрава России, д.м.н.
Воронин С.В	главный врач «ФГБНУ МГНЦ им. ак. Н.П. Бочкова», главный внештатный специалист Минздрава России по медицинской генетике по ДФО
Голошубов П.А.	начальник отдела мониторинга, анализа и развития пренатального скрининга Института акушерства ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России
Долгушина Н.В.	заместитель директора по научной работе ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, главный внештатный специалист Минздрава России по репродуктивному здоровью женщин, д.м.н., профессор
Климов В.А.	руководитель службы организации медицинской помощи ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, главный внештатный специалист по акушерству Минздрава России, к.м.н.
Куцев С.И.	директор ФГБНУ «МГНЦ им. ак. Н.П. Бочкова», главный внештатный специалист Минздрава России по медицинской генетике, академик РАН
Минайчева Л.И.	заместитель главного врача по медицинской части Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН», д.м.н
Михайлов А.В.	главный врач СПб ГБУЗ "Родильный дом №17", главный научный сотрудник отдела акушерства и перинатологии ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии в СЗФО, д.м.н., профессор
Николаева Е.Б.	главный внештатный специалист по медицинской

	генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации в Уральском федеральном округе и Министерства здравоохранения Свердловской области, Заслуженный врач Российской Федерации
Оленев А.С.	заместитель главного врача по акушерско-гинекологической помощи ГБУЗ "ГКБ № 31 им. академика Г.М. Савельевой ДЗМ", главный внештатный специалист по акушерству ДЗМ, д.м.н.
Павлова А.А.	и.о. главного врача государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка»
Прялухин И.А.	руководитель отдела мониторинга отдельным категориям граждан Координационного центра федерального проекта «Модернизация первичного звена здравоохранения» ФГБУ «ЦНИИОИЗ» Минздрава России, заместитель начальника отдела организации перинатальной помощи ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, к.м.н.
Сахарова В.В.	заместитель директора департамента медицинской помощи детям, службы родовспоможения и общественного здоровья Минздрава России, к.м.н.
Сеитова Г.Н.	главный врач Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики ФГБНУ «Томский НИМЦ РАН», к.м.н.
Сим Е.Л.	заместитель директора по развитию института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России
Скрябин Н.А.	руководитель лаборатории геномики орфанных болезней НИИ медицинской геномики Томского НИМЦ РАН, к.м.н.
Сухих Г.Т.	директор ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, академик РАН
Тетруашвили Н.К.	заведующий 2-м отделением акушерским патологии беременности ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова», заместитель директора института акушерства ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, д.м.н., профессор
Трофимов Д.Ю.	директор института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, д.б.н., чл.-корр. РАН

Холин А.М.	заведующий отделом телемедицины и инновационного развития Департамента регионального сотрудничества, врач акушер-гинеколог, врач ультразвуковой диагностики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, к.м.н
Шубина Е.	заведующая лаборатории анализа геномных данных института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, к.б.н.

Нормативно-правовая база

Настоящие методические рекомендации разработаны в соответствии с программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2026 год и на плановый период 2027 и 2028 годов, утвержденной постановлением Правительства Российской Федерации от 29.12.2025 г. № 2188, а также в соответствии с Федеральным законом от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13.10.2017 № 804н «Об утверждении Номенклатуры медицинских услуг», от 19.12.2025 № 747н «О порядке оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»», от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», от 18.05.2021 № 464н «Об утверждении Правил проведения лабораторных исследований», от 02.09.2025 №519 Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации «Об утверждении учетной формы "Направление для оказания медицинской помощи" и порядка ее ведения».

I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Введение

Хромосомные анеуплоидии – генетическая патология, при которой число хромосом в клетках не кратно гаплоидному набору. Они являются одной из ведущих причин перинатальной смертности и детской инвалидности и приводят к проявлению у новорожденных клинических признаков синдрома Дауна (трисомия по хромосоме 21), синдрома Эдвардса (трисомия по хромосоме 18), синдрома Патау (трисомия по хромосоме 13) и других патологий. При стандартном скрининге беременных в 1-м триместре с целью выявления хромосомных аномалий, основанном на данных ультразвукового исследования и биохимических показателях (оценка антенатального развития плода (пренатального (дородового) скрининга) при сроке беременности 11 недель 0 дней – 13 недель 6 дней), оцениваются только косвенные маркеры хромосомных аномалий. С целью повышения эффективности пренатального выявления генетической патологии, в последнее десятилетие в мировой практике всё шире применяется неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг анеуплоидий плода по крови матери, основанный на прямом анализе поступающей в материнский кровоток внеклеточной ДНК плодного происхождения, в сочетании со стандартным скринингом 1-го триместра (так называемая контингентная модель пренатального скрининга).

В 2024 г. были переизданы методические рекомендации «Проведение неинвазивного пренатального ДНК-скрининга анеуплоидий плода по крови матери (НИПС) методом высокопроизводительного секвенирования», одобренные Общероссийской общественной организации содействия охране материнства и детства «Российское общество акушеров-гинекологов» (РОАГ) и комитетом по медицинской генетике РОАГ.

В 2025 г. применение неинвазивного пренатального тестирования / ДНК-скрининга по внеклеточной ДНК плода по крови матери было впервые регламентировано приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19.12.2025 N 747н «О Порядке оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»».

II. ПРЕИМУЩЕСТВА, ОГРАНИЧЕНИЯ ПРИМЕНЕНИЯ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ (ОПРЕДЕЛЕНИЯ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ МАТЕРИ)

Преимущества применения

1. Возможность проведения исследования со срока 11 недель беременности, сразу после получения результатов ПС.

2. Высокая чувствительность неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) по выявлению анеуплоидий хромосом 21, 18 и 13 - чувствительность превосходит все другие традиционные методы скрининга и для хромосомы 21 составляет 99% (<https://dx.doi.org/10.18565/aig.2024.51>).

3. Высокое положительное предсказательное значение (PPV) неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) для частых ХА. PPV для хромосомы 21 от 76 до 98%, для хромосомы 18 от 70 до 95% и для хромосомы 13 от 53 до 70%, в зависимости от обследуемой группы. Наибольшие значения достигаются при исследовании пациенток группы высокого риска, при включении в исследование пациенток из группы низкого и среднего риска PPV снижается.

4. Высокая эффективность применения метода при двуплодной беременности. Доказанная эффективность выявления риска трисомии хромосомы 21 при двуплодной беременности сопоставима с таковой при одноплодной беременности.

Ограничения применения

1. Метод неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) не предназначен для выявления сбалансированных структурных аномалий хромосом, полиплоидии, моногенных и других генетических заболеваний плода, не связанных с анеуплоидиями.

2. В настоящее время данный скрининговый метод не рекомендуется использовать для выявления хромосомных микроделеций/микродупликаций (например, синдрома делеции 22q11.2 - синдрома Ди Джорджи) в связи с недостаточной валидированностью.

3. Исследование не предназначено для скрининга носительства аутосомно-рецессивных заболеваний у беременной женщины.

4. Применение метода ограничено на сроке беременности менее 11 недель, т.к. в указанный период уровень ДНК плода в крови матери в большинстве случаев ниже порога аналитической чувствительности метода, которая зависит от используемого теста и обычно составляет 3,5-4,0%, для одноплодной беременности, 7,0-8,0% для двуплодной беременности. Доля

ДНК плода зависит как от срока беременности, так и от массы тела беременной женщины и других факторов.

5. В ряде случаев на результаты исследования может влиять наличие в материнском кровотоке ДНК неразвивающегося плода в случае двойни (синдром «исчезающего близнеца»).

6. Результаты исследования могут зависеть от наличия у беременной женщины опухолевого заболевания, в т.ч. доброкачественного.

7. Проведение исследования ограничено при индексе массы тела беременной женщины более 30 кг/м².

8. Проведение исследования могут затруднять особенности кариотипа матери, мозаицизм в соматических клетках у плода, в плаценте или у матери.

9. Проведение исследования ограничено после переливания аллогенной крови, после терапии аллогенными клетками, после трансплантации органов или костного мозга.

III. ПОКАЗАНИЯ, ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ К ПРИМЕНЕНИЮ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ (ОПРЕДЕЛЕНИЯ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ МАТЕРИ) И УСЛОВИЯ ПРИМЕНЕНИЯ МЕТОДА

Показания к проведению неинвазивного пренатального тестирования (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования (ОМС).

В соответствии с приказом № 747н от 19.12.2025 «О порядке оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»» проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) показано беременным из группы среднего (1:101 – 1:1000) и высокого (1:100 и выше) риска по результатам ПС.

***Примечание:** Беременные из группы высокого (1:100 и выше) риска сначала направляются в кабинет (отделение) антенатальной охраны плода медицинской организации, оказывающей первичную специализированную медико-санитарную помощь в амбулаторных условиях, третьей группы (уровня) или медико-генетическую консультацию (центр) на консультацию врача акушера-гинеколога и/или врача-генетика для решения вопроса о проведении ИПД. По показаниям проводится повторное УЗИ плода и перерасчет риска.*

Схема контингентной модели внедрения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) представлена в Приложении 1.

Противопоказания для применения

- 1) Срок беременности менее 11 недель;
- 2) Многоплодная беременность (более двух плодов), в т.ч. синдром «исчезающего близнеца» или замершая беременность;
- 3) Наличие онкологического заболевания у беременной;
- 4) Недавние медицинские вмешательства у беременной (переливание крови, трансплантация органов);
- 5) Наличие показаний к ИПД при отсутствии противопоказаний к ней;
- 6) Наличие структурных аномалий (пороков развития) плода по данным УЗИ плода в рамках ПС;
- 7) Отягощенный анамнез по генетически детерминированной патологии (установленное носительство хромосомных аномалий или носительство мутаций моногенного заболевания у беременной и/или ее супруга).

Примечание: для п. 6 и п. 7 проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) нецелесообразно, т.к. не предоставляет необходимой информации о генетическом статусе плода, которую возможно получить, только используя ИПД.

Основные условия применения

1) наличие у проводящей исследование медицинской организации лицензии, предусматривающей выполнение работ (услуг) по лабораторной генетике;

2) добровольность проведения исследования;

3) наличие информированного добровольного согласия на проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери), подписанного в ходе предтестового консультирования;

4) наличие результатов ультразвукового исследования плода с данными об акушерском гестационном сроке, подтверждении жизнеспособности плода (наличие сердцебиения), уточнении количества плодов (одноплодной беременности или беременности двойней), хориальности в случае беременности двойней;

5) основанием для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) за счет средств ОМС является наличие действующего полиса ОМС. Перед выдачей направления на неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) врач акушер-гинеколог должен убедиться в том, что срок действия полиса ОМС у пациентки составляет еще не менее 1 месяца на момент выдачи направления.

Примечание: лабораторное исследование неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) за счет средств ОМС проводится в случае наличия действующего полиса ОМС.

Примечание: для пациенток, не имеющих полис ОМС (в т.ч. сотрудников УФСИН, полиции, Росгвардии и пр.) неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) может быть проведено в рамках договорных отношений с организацией Исполнителем.

Перед исследованием пациентка должна быть проинформирована о том, что:

- неинвазивное пренатальное тестирование (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) не заменяет диагностические инвазивные тесты;

- в случае установления высокого риска хромосомных нарушений с помощью неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) необходимо проведение ИПД;

- пренатальный ДНК-скрининг анеуплоидий по крови матери не предназначен для выявления микроделеций/микродупликаций, мозаицизма, полиплоидии, структурных аномалий хромосом, моногенных и других генетических заболеваний, не связанных с анеуплоидиями;

- при наличии в семье ранее выявленных случаев наследственной патологии может потребоваться назначение иных видов исследований или проведение инвазивной пренатальной диагностики с целью исключения конкретных заболеваний; в этом случае семье необходимо проконсультироваться с врачом-генетиком;

- неинвазивное пренатальное тестирование (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) подразумевает только исследование на наличие анеуплоидий по 13, 18 и 21 хромосомам;

- отсутствие у плода нарушений по данным неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) не гарантирует отсутствие анеуплоидий как по исследованным, так и по другим хромосомам. Наибольшая точность исследования достигается при выявлении анеуплоидий 21-й и 18-й хромосом, тогда как точность выявления трисомии по хромосоме 13 – ниже;

- при получении невалидных результатов неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) (например, при низкой доле внеклеточной ДНК плода в крови матери) установление риска хромосомной патологии может оказаться невозможным; в этом случае необходима консультация врача-генетика или проведение консилиума врачей, в том числе для решения вопроса о целесообразности проведения повторного исследования или проведения ИПД.

Для информирования пациенток могут быть использованы печатные и наглядные информационные материалы, памятки.

При консультировании пациенток о порядке проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) врачам акушерам-гинекологам рекомендовано использовать памятки (Приложения 8-10).

IV. МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТОВ И ПОРЯДОК НАПРАВЛЕНИЯ НА НЕИНВАЗИВНОЕ ПРЕНАТАЛЬНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ (ОПРЕДЕЛЕНИЕ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ МАТЕРИ)

1. При наличии показаний для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) не позднее 48 часов с момента получения результатов ПС беременная должна быть вызвана на консультацию акушера-гинеколога по месту наблюдения. В случае удаленности (протяженности) субъекта и отсутствия транспортной доступности беременная может быть проконсультирована посредством ТМК.

Примечание: в случае наблюдения беременной на базе медицинского учреждения, не входящего в Реестр медицинских организаций, осуществляющих деятельность в сфере ОМС по территориальной программе обязательного медицинского страхования (далее - Реестр), пациентка направляется в учреждение согласно Реестру для возможности получения медицинской услуги неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) за счет средств ОМС.

2. 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 3), информированное добровольное согласие на неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) (Приложение 4), 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 (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) пациентка подписывает информированный отказ от обследования (Приложение 5).

3. В случае установления среднего риска (1:101 – 1:1000) беременной выдается направление установленного образца в кабинет антенатальной охраны плода медицинской организации акушерского профиля третьей группы (уровня) для взятия крови на неинвазивное пренатальное тестирование (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери).

Примечание: в случае удаленности (протяженности) региона и отсутствия транспортной доступности беременная может быть маршрутизирована в кабинет антенатальной охраны плода организации второй группы (уровня) для взятия крови на неинвазивного

пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери).

4. В случае установления высокого риска (1:100 и выше) по результатам ПС беременной выдается направление в кабинет антенатальной охраны плода медицинской организации акушерского профиля третьей группы (уровня) на консультацию врача акушера-гинеколога и/или врача-генетика для решения вопроса о проведении ИПД и для взятия крови на неинвазивное пренатальное тестирование (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери). По показаниям проводится повторное скрининговое УЗИ I триместра и комплексный расчет индивидуального риска в целях подтверждения группы высокого риска.

***Примечание:** При наличии противопоказаний для проведения ИПД на момент обращения и/или в случае отказа беременной от проведения ИПД, пациентке проводится консультирование по возможностям неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери). В случае согласия на процедуру пациентка подписывает информированное добровольное согласие, в случае отказа – подписывает отказ.*

5. Взятие крови на неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) осуществляется в кабинете антенатальной охраны плода медицинской организации акушерского профиля третьей (в ряде случаев второй) группы (уровня).

6. 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.

7. В случае необходимости повторного взятия крови для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) специалисты организации акушерского профиля третьей (в ряде случаев второй) группы (уровня) субъекта информируют врача акушера-гинеколога женской консультации по месту наблюдения беременной. Взятие биологического образца и его отправка осуществляется в организацию Исполнитель в течение 48 часов с момента получения информации, но не позднее 17,6 недель беременности. При отправке к образцу крови необходимо сформировать новое направление на исследование по форме 057/у.

Примечание: в случае отказа пациентки от повторного взятия крови для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) подписывается информированный отказ от проведения исследования (Приложение 5).

8. Взятие крови осуществляется в специальные пробирки со стабилизатором внеклеточной ДНК, обеспечивающие стабильность внеклеточной ДНК в течение не менее 72 часов. Хранение и транспортировка биоматериала осуществляются в соответствии с рекомендациями производителей (при температуре не выше 24°C, замораживание не допускается).

Примечание: в случае взятия крови на базе организации Исполнителя допустимо использование пробирок с антикоагулянтами K2E, K3E (ГОСТ Р ИСО 6710-2009), содержащими двукальевую или трикальевую соли этилендиаминтетрауксусной кислоты (ЭДТА) в конечной концентрации 1,2-2 мг/мл крови (4-7 ммоль/л).

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.

9. Транспортировка биоматериала осуществляется централизованно из организации акушерского профиля третьей (в ряде случаев второй) группы (уровня) каждого субъекта РФ в организацию Исполнитель.

10. Образец крови беременной должен быть доставлен в организацию Исполнитель не позднее 72 часов с момента взятия.

11. Каждый образец биоматериала должен быть доставлен в молекулярно-генетическую лабораторию организации Исполнителя для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) 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 6)

12. 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 организации Исполнителя.

13. Результаты неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) передаются в организацию акушерского профиля третьей (в ряде случаев второй) группы (уровня) субъекта РФ в электронном виде в течение 24 часов после завершения исследования.

14. Организация акушерского профиля третьей (в ряде случаев второй) группы (уровня) каждого субъекта РФ должна в течение 24 часов передать информацию по месту наблюдения беременной.

***Примечание:** Правила информационного взаимодействия между лабораториями, выполняющими неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери), и учреждениями в субъектах РФ прописаны в отдельном регламенте информационного взаимодействия.*

15. В случае отрицательного результата неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) дальнейшее наблюдение беременной осуществляется врачом акушером-гинекологом по месту прикрепления пациентки в соответствии с порядком оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология».

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 и/или акушера-гинеколога и/или консилиума врачей (в т.ч. с применением телемедицинских технологий) для решения вопроса о проведении ИПД.

Схема маршрутизации пациентов для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) отражена в Приложении 2.

V. ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ (ОПРЕДЕЛЕНИЯ ВНЕКЛЕТОЧНОЙ ДНК ПЛОДА ПО КРОВИ МАТЕРИ)

1. Результаты неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) могут быть:

положительные - свидетельствующие о высоком риске наличия у плода выявленной ХА;

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

невалидные – результаты, при которых расчет риска ХА произвести невозможно ввиду низкой доли внеклеточной ДНК плода в крови матери или по другим причинам (Dungan J.S., Klugman S., Darilek S., et al. Noninvasive prenatal screening (NIPS) for fetal chromosome abnormalities in a general-risk population: An evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2023;25(2):100336. doi: 10.1016/j.gim.2022.11.004);

ложноположительные – в этом случае положительные результаты неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) 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 т.ч. доброкачественные, особенности кариотипа матери, особенности метода исследования и др.);

ложноотрицательные - при отрицательных результатах неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) и наличии ХА по данным ИПД или по исходу беременности (причиной могут служить истинный плодовой мозаицизм, особенности метода исследования и др.).

2. На основании результатов анализа данных высокопроизводительного секвенирования оформляется заключение с результатами лабораторной диагностики (Приложение 7). Исследование считается завершенным с момента формирования заключения с указанием полученных результатов.

3. При необходимости может быть произведено дополнительное исследование из имеющегося в лаборатории материала.

4. В ряде случаев (до 5%) результат может быть невалидным.

В этой ситуации у пациенток из средней группы риска возможно либо повторное взятие крови не менее чем через две недели после первого

исследования, либо консультация врача акушера-гинеколога/врача-генетика для решения вопроса о дальнейшей тактике обследования.

Пациентки группы высокого риска (1:100 и выше) направляются на консультацию к врачу акушеру-гинекологу/врачу-генетику для решения вопроса о проведении ИПД. Решение вопроса о повторном взятии крови на неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) в данном случае возможно только по решению врачебного консилиума/врачебной комиссии учреждения.

5. Результаты неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) не должны рассматриваться в отрыве от результатов других клинических тестов. В частности, при попадании беременной в группу высокого риска при ПС или выявлении пороков развития плода с помощью УЗИ, необходимо проведение генетического консультирования для решения вопроса о возможном назначении ИПД вне зависимости от предшествующего результата неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери). В связи с возможными ошибками в диагностике ХА плода, связанными с плацентарным мозаицизмом, при проведении ИПД по результатам неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) предпочтительнее проводить амниоцентез, а не аспирацию ворсин хориона/плацентоцентез. В случаях обнаружения маркеров ХА или пороков развития плода при ультразвуковом исследовании и высоком риске трисомий по хромосомам 21 или 18 по результатам неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) для ранней подтверждающей диагностики в 1-м триместре допускается проведение аспирации ворсин хориона/плацентоцентеза. В случае выявления высокого риска трисомии хромосомы 13 при отсутствии ультразвуковых маркеров хромосомной патологии или пороков развития – рекомендовано проведение амниоцентеза.

6. При выявлении с помощью неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) высокого риска частых ХА, для проведения подтверждающей инвазивной диагностики допустимо применение экспресс-методов FISH и молекулярно-генетическое исследование анеуплоидий по 13, 18, 21, X и Y хромосомам методом полимеразной цепной реакции с фрагментным анализом (QF-PCR).

7. Если хромосомную аномалию при ИПД в тканях плода не удастся обнаружить, при наличии показаний проводится обследование новорожденного.

8. Биологический материал и первичные данные секвенирования подлежат хранению в организации Исполнителя не менее 2 лет с целью

повторного анализа при возможных технических проблемах и/или для верификации результатов.

VI. КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА И БЕЗОПАСНОСТИ ПРОВЕДЕНИЯ НИПС

При организации проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) необходима разработка системы контроля качества работы медицинских организаций на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.

Контроль качества преаналитического и постаналитического этапов обеспечиваются субъектом РФ, организовавшим обследование беременных. Разрабатывается нормативно-правовой акт субъекта, прописывающий полномочия и компетенции медицинской организации субъекта при проведении неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери).

Контроль качества аналитического этапа (внешний и внутренний) проводит организация Исполнитель, с последующим предоставлением информации в обезличенном виде медицинским организациям, заключившим договор на проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери).

В рамках реализации неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) на территории субъектов РФ рекомендовано использовать следующие индикативные показатели, отражающие качество проведения мероприятий, направленных на снижение заболеваемости, инвалидности и смертности от хромосомной патологии (Таблица 1).

Таблица 1

Индикативные показатели эффективности проведения мероприятий,
направленных на снижение заболеваемости, инвалидности и смертности от
хромосомной патологии в субъекте РФ

	Не менее ,%	Выполнение	
		Число	%
Группа риска ХА по результатам комбинированного скрининга 1-го триместра	11		
в т.ч. группа среднего риска	9		
Беременные, прошедшие неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери), от общего числа группы риска (%)	95		
в т.ч. в группе среднего риска от ее общего числа	95		
Удельный вес имевших высокий риск хромосомной патологии среди прошедших неинвазивное пренатальное тестирование (определение	20		

внеклеточной ДНК плода по крови матери)			
в т.ч. в группе среднего риска	3		
Прошедших ИПД среди беременных с высоким риском по результатам неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери)	95		
в т.ч. в группе среднего риска	95		
Подтверждена ХА по результатам ИПД в группе беременных с высоким риском по данным неинвазивного результатам неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери)	97		
в т.ч. группы среднего риска	97		
Доля новорожденные с установленными диагнозами хромосомной патологии, рожденных у пациенток, прошедших неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) и не попавших в группу высокого риска (ложноотрицательные результаты)	Не более 3		
Дополнительные показатели			
Проведено прерывание беременности			
в т.ч. группы среднего риска			
Родилось детей с установленными диагнозами хромосомной патологии, всего			
в т.ч. группы среднего риска			
из них у пациенток, прошедших неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) и не попавших в группу высокого риска (ложноотрицательные результаты)			
в т.ч. группы среднего риска			

В качестве критериев оценки эффективности работы организации Исполнителя рекомендовано использовать следующие показатели:

- доля образцов с невалидными результатами;
- количество пациентов с выявленной хромосомной патологией по результатам неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери);
- количество пациентов с пропущенной хромосомной патологией по результатам неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери);

В качестве дополнительных критериев целесообразно использовать количество нарушений при взятии образцов крови, нарушений при формировании направлений, оформления медицинских документов, соблюдении логистических и температурных требований, несвоевременность предоставления информации лечащему врачу, пациенту и др.

При получении невалидного результата, требующего дальнейшей оценки, необходимо проведение углубленного исследования в условиях референсного центра.

VII. ОРГАНИЗАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Организационно-методическое и информационное обеспечение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) входит в компетенции Федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Схема контингентной модели внедрения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери)

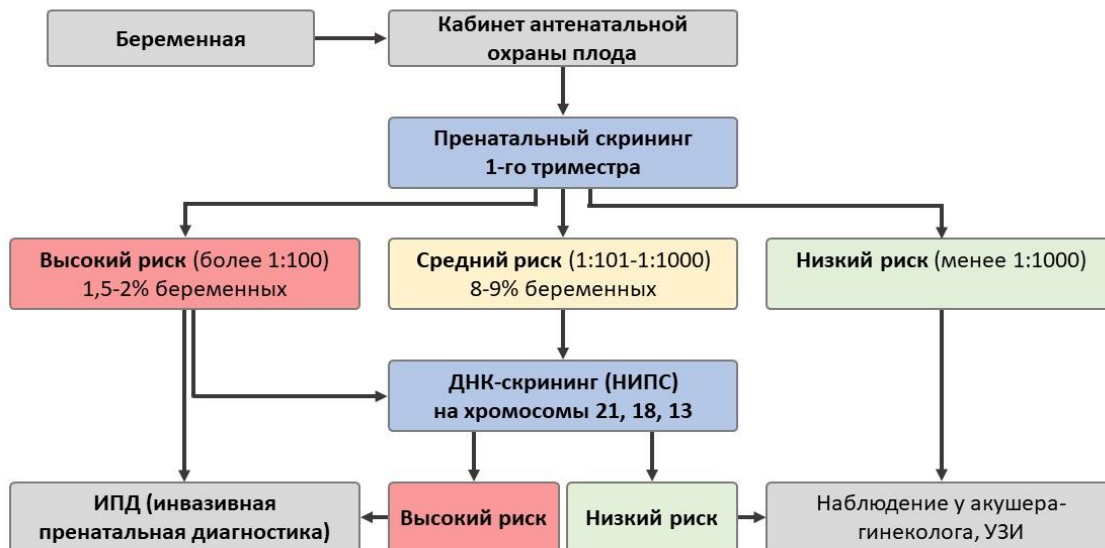
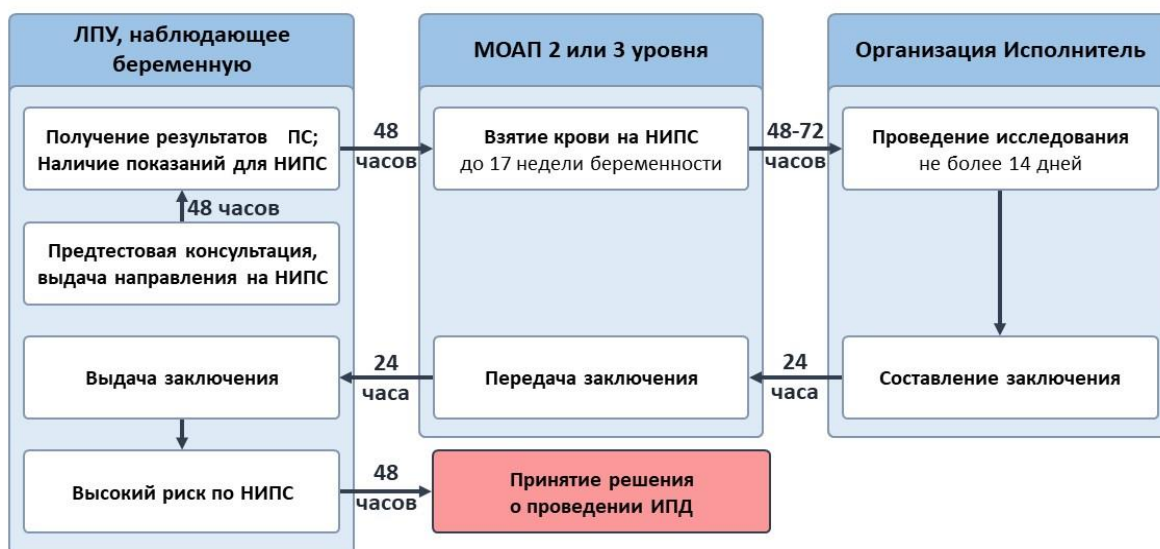


Схема маршрутизации пациентов для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери)



Информированное согласие 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 N 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.

Информированное добровольное согласие 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 риска наличия у плода хромосомной аномалии.

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 аллогенными 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). 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.

(подпись) (Ф.И.О. гражданина или его законного представителя) «__»__ 20__ г.

(подпись) (Должность и Ф.И.О. медицинского работника) «__»__ 20__ г.

**Отказ 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).

_____ « ____ » ____ 20 ____ г.
(подпись) (Ф.И.О. гражданина или его законного представителя)

_____ « ____ » ____ 20 ____ г.
(подпись) (Должность и Ф.И.О. медицинского работника)

**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 проведения **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 беременности*	Вес пациентки*	ИМТ*	Комментарии

*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 _____

Образец лабораторного заключения

**ПОЛНОЕ НАИМЕНОВАНИЕ УЧРЕЖДЕНИЯ
НАЗВАНИЕ СТРУКТУРНОГО ПОДРАЗДЕЛЕНИЯ**

«Неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери)»

Ф.И.О. пациента _____

Название направившего учреждения _____

Номер карты _____ Направивший врач _____

Наличие информированного согласия на исследование _____

Возраст _____ полных лет Индекс массы тела (ИМТ) _____ кг/м²

Срок беременности _____ недель _____ дней (на момент взятия крови).

Количество плодов _____

Беременность наступила естественным путем, в результате экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) (нужное подчеркнуть).

Предполагаемые нарушения на основании других исследований (пороки развития плода или ультразвуковые маркеры, значения PAPP-A и β -ХГЧ, расчетный риск по раннему пренатальному скринингу, и т.п.) если имеются, указать:

Материал получен « ____ » _____ 20 ____ г.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В обязательном порядке должно содержать информацию о доле плодной ДНК с указанием порога чувствительности метода в лаборатории, наличие и степень риска ХА по хромосомам 13, 18, 21 и рекомендации.

Пример:

Доля ДНК плода составляет 9,5% (выше 4,0%, порога чувствительности метода).

Установлен высокий риск трисомии по хромосоме 21 (выше 95%).

Рекомендована консультация врача-генетика с целью решения вопроса о назначении инвазивной пренатальной диагностики.

Дата « ____ » _____ 20 ____ г.

Врач _____ /ФИО/

Заведующий лабораторией _____ /ФИО/

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, 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.

ВАЖНО: Основанием для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) за счет средств ОМС является наличие действующего полиса ОМС. На руки пациентке необходимо выдать направление установленного образца (форма 057/у, утвержденная Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 02.09.2025 №519). Перед выдачей направления на неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) необходимо убедиться, что срок действия полиса ОМС пациентки составляет еще не менее 1 месяца на момент выдачи направления.

***Примечание:** для пациенток, не имеющих полис ОМС (в т.ч. военнослужащих, сотрудников УФСИН, полиции, Росгвардии и пр.) проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) осуществляется в рамках договорных отношений с организацией Исполнителем.*

**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.

ВАЖНО: Основанием для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) за счет средств ОМС является наличие действующего полиса ОМС. На руки пациентке необходимо выдать направление установленного образца (форма 057/у, утвержденная Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 02.09.2025 №519). Перед выдачей направления на неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) необходимо убедиться, что срок действия полиса

ОМС пациентки составляет еще не менее 1 месяца на момент выдачи направления.

***Примечание:** для пациенток, не имеющих полис ОМС (в т.ч. военнослужащих, сотрудников УФСИН, полиции, Росгвардии и пр.) проведение неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) осуществляется в рамках договорных отношений с организацией Исполнителем.*

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

Рекомендуемый образец консультирования пациенток

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 диагностики. 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.

ВАЖНО: Основанием для проведения неинвазивного пренатального тестирования (определения внеклеточной ДНК плода по крови матери) за счет средств ОМС является наличие действующего полиса ОМС. На руки пациентке необходимо выдать направление установленного образца (форма 057/у, утвержденная Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 02.09.2025 №519). Перед выдачей направления на неинвазивное пренатальное тестирование (определение внеклеточной ДНК плода по крови матери) необходимо убедиться, что срок действия полиса ОМС пациентки составляет еще не менее 1 месяца на момент выдачи направления.