

Аудит раннего пренатального скрининга в субъектах Российской Федерации. Часть 1. Алтайский край — Пермский край*

Жученко Л.А.^{1,26}, Голошубов П.А.¹, Андреева Е.Н.^{1,26}, Калашникова Е.А.^{1,26}, Юдина Е.В.¹, Латыпов А.Ш.¹, Ижевская В.Л.², Филиппов О.С.³, Никонов А.М.⁴, Корзникова Е.А.⁴, Чекрий О.В.⁴, Самохвалов В.А.⁵, Шальнев В.В.⁵, Судаков А.Г.⁵, Немцова Л.Н.⁵, Чунихина Л.П.⁵, Поздеева Т.Ю.⁵, Фесик О.А.⁵, Кузнецова С.В.⁵, Новолоцкая О.А.⁵, Лаптева И.А.⁵, Петрова Е.Г.⁶, Грященко В.Н.⁷, Касимова О.В.⁷, Курбангалиева Н.В.⁷, Зернаева Н.П.⁸, Корнева Ю.А.⁸, Воронова Ю.В.⁸, Виноглядова С.В.⁸, Шаповалова И.А.⁸, Федотова Т.В.⁹, Колпакова Е.В.⁹, Киреева Г.В.⁹, Федотов В.П.⁹, Климова М.И.⁹, Машнева Е.Ю.⁹, Мельников В.В.¹⁰, Маюн Ю.Л.¹⁰, Панина И.А.¹⁰, Бунина Е.Н.¹⁰, Жукова Т.П.¹¹, Артемичева И.Л.¹¹, Кутюва Е.И.¹¹, Хромова Е.Ю.¹¹, Самойлова Т.Н.¹², Филипчук А.Н.¹², Зуева И.А.¹², Лунина Н.Н.¹², Гарцман Н.И.¹³, Новик М.А.¹³, Стяжкина О.Б.¹³, Азаровская Г.В.¹³, Лазарева Н.И.¹⁴, Кузьмичева И.А.¹⁵, Квачкина В.А.¹⁵, Дмитриева Т.Т.¹⁶, Шамакова М.Б.¹⁶, Лычак А.В.¹⁶, Лысенко Д.И.¹⁷, Магатина А.Д.¹⁷, Алексеева М.Г.¹⁸, Елесина Ю.Ю.¹⁸, Ботвиньева И.А.¹⁸, Серебренникова Т.Е.¹⁹, Стародумова Е.В.¹⁹, Ситякова Т.А.¹⁹, Юферева Е.В.¹⁹, Матулевич С.А.²⁰, Бареева О.В.²⁰, Павленко Н.Е.²⁰, Кривоносова Н.В.²⁰, Геворкян Е.П.²⁰, Елизарьева Т.Ю.²¹, Болдырева О.В.²¹, Шевченко Е.А.²¹, Харитонов Я.В.²², Титова А.В.²², Мораш Т.М.²², Павельева О.П.²³, Кожухов М.А.²⁴, Кеня А.Н.²⁴, Кононенко Н.И.²⁴, Ржевкина Н.Н.²⁴, Кононова М.В.²⁴, Кудрявцева О.К.²⁴, Тюрина Г.Л.²⁴, Железнова М.А.²⁴, Комкова Г.В.²⁴, Кекеева Т.Н.²⁵, Лагуева Ф.К.²⁶, Одегова Н.О.²⁶, Степнова С.В.²⁶, Селютин М.Г.²⁶, Воскобоева Е.Ю.²⁶, Давыдова О.Н.²⁶, Иванюк А.С.²⁶, Кокаровцева С.Н.²⁶, Семенова Е.А.²⁶, Серкова Н.А.²⁶, Соколова А.И.²⁶, Судакова Е.В.²⁶, Цветкова Т.Г.²⁶, Мирошникова И.В.²⁷, Чернякина О.Ф.²⁸, Сосницкая С.В.²⁸, Лукьянова Т.В.²⁸, Некрасова Т.М.²⁸, Гапай Т.П.²⁸, Оськина П.В.²⁸, Скоробогатько О.А.²⁸, Новикова Е.А.²⁸, Костина О.И.²⁸, Ример А.И.²⁸, Шушарина-Левун О.Ю.²⁸, Герасименко Н.Ю.²⁹, Костенко Е.Б.²⁹, Долгих Т.И.²⁹, Беляшова Е.Ю.³⁰, Цымбалова И.П.³⁰, Осокин А.Е.³⁰, Полунова Т.Я.³¹, Шелкова Е.В.³¹, Касьянова Л.В.³¹, Рязанова О.А.³¹, Дудкин И.А.³¹, Филиппова О.В.³¹, Стародубова Е.А.³¹, Евсеева Т.Н.³², Солуянова Л.А.³², Курилова В.И.³², Сахтарьёк З.Н.³³, Дзыбова З.Р.³³, Ткаченко Л.Н.³³, Байрамгулов Ф.М.³⁴, Марданова А.К.³⁴, Ахмадуллина М.К.³⁴, Сангизова В.В.³⁴, Еремина Е.Р.³⁵, Юмтарова З.А.³⁵, Беляева В.Н.³⁶, Шарапова Г.Ш.³⁶, Артемьева М.В.³⁶, Шведун Е.В.³⁶, Малинина Т.А.³⁶, Барина А.Э.³⁶, Алексеева Т.Л.³⁷, Коленченко Л.В.³⁷, Тимохина М.В.³⁷, Казанцева В.М.³⁷, Жуков И.В.³⁷, Альмиз Л.Н.³⁷, Храмихина С.С.³⁸, Кондрашова Л.Ю.³⁸, Семина В.И.³⁸, Вафина З.И.³⁹, Терегулова Л.Е.³⁹, Двуреченская Л.И.³⁹, Вардамова И.Г.³⁹, Шипачева О.М.³⁹, Тайзутдинова Л.А.³⁹, Абусева А.В.³⁹, Токтарова О.А.³⁹, Новикова Л.А.⁴⁰, Чильгашева О.В.⁴⁰, Кожевникова Е.А.⁴⁰, Тогочакова О.К.⁴⁰, Жиглова И.М.⁴⁰, Можяева Н.Н.⁴¹, Бордаева О.Ю.⁴², Шокарев Р.А.⁴³, Якубовский Г.И.⁴⁴, Касатина Н.М.⁴⁴, Серебрякова О.Б.⁴⁴, Шумская Е.И.⁴⁴, Круглова О.В.⁴⁵, Тезикова Т.А.⁴⁵, Кашеева Т.К.⁴⁶, Коротеев А.Л.⁴⁶, Романенко О.П.⁴⁷, Карпов К.П.⁴⁷, Воронин Д.В.⁴⁷, Вохмянина Н.В.⁴⁷, Биньковская А.В.⁴⁷, Ивченкова Н.П.⁴⁸, Лернер Л.А.⁴⁸, Занорина Т.Е.⁴⁸, Костырко Э.И.⁴⁹, Талолина О.А.⁴⁹, Николаева Е.Б.⁵⁰, Шаманская Е.Ф.⁵⁰, Ворошнин В.В.⁵⁰, Лукина Н.В.⁵¹, Степанькова Е.А.⁵², Румянцева Н.Я.⁵¹, Романкова Т.М.⁵¹, Агеева Л.В.⁵¹, Лиманская Н.Г.⁵³, Бутко Н.В.⁵³, Петрова А.Н.⁵³, Асеева Т.И.⁵³, Панкова Е.В.⁵⁴, Федорова И.А.⁵⁴, Назаренко Л.П.⁵⁵, Рудко А.А.⁵⁵, Филиппова М.О.⁵⁵, Корф М.П.⁵⁵, Вовк С.Л.⁵⁵, Пузырев К.В.⁵⁵, Юдинцева Т.В.⁵⁶, Заикина Ф.Я.⁵⁶, Гребенкина Л.Л.⁵⁶, Михальчук В.В.⁵⁷, Новоселов А.Г.⁵⁷, Хмелева Е.Ф.⁵⁷, Осипова Е.В.⁵⁸, Кузнецова О.П.⁵⁸, Васильева Н.Е.⁵⁸, Сикора Н.В.⁵⁹, Никишина М.В.⁵⁹, Моисеева Н.В.⁵⁹, Колбасин Л.Н.⁶⁰, Потапова Н.Е.⁶⁰, Зубайдуллина С.Р.⁶⁰, Бойко И.В.⁶¹, Шумаков С.Ю.⁶¹, Фоминых Т.К.⁶¹, Саваскина Е.Н.⁶², Майкова Л.П.⁶², Казенова Д.А.⁶², Веледницкий В.Б.⁶³, Абрамова Н.С.⁶³, Гонтова Е.В.⁶³, Сягин А.А.⁶³, Шершнева К.А.⁶³, Сахарова Ю.С.⁶³, Абросимова М.Ю.⁶³, Зарчукова Л.Н.⁶³, Некрасова Е.С.⁶⁴

* Авторы декларируют отсутствие конфликта интересов.

- 1 — ГБОУ ДПО РМАПО МЗРФ Курс пренатальной диагностики кафедры медицинской генетики, Москва, e-mail: mrrcm@mail.ru
- 2 — ФГБУ МГНЦ РАМН, Москва
- 3 — Министерство Здравоохранения РФ
- 4 — КГБУЗ «Диагностический центр Алтайского края», Барнаул
- 5 — ГАУЗ АО «Амурская областная клиническая больница», Благовещенск
- 6 — ГБУЗ АО «Архангельская детская клиническая больница им. П.Г. Выжлецова», Архангельск
- 7 — ГБУЗ АО «ЦПСИР», Астрахань
- 8 — ГУЗ «Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа», Белгород
- 9 — БУЗ ВО «Воронежская областная клиническая больница №1», Воронеж
- 10 — ГУЗ «ЗАБДЦ», Чита
- 11 — ФГБУ «Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства им. В.Н. Городкова», Иваново
- 12 — ГБУЗ «ИОКБ», Иркутск
- 13 — ГАУ КО «РПЦ», Калининград
- 14 — МЗ Калужской области, Калуга
- 15 — ГБУЗ КО «Калужская областная детская больница», Калуга
- 16 — ГБУЗ КК «Петропавловск-Камчатская городская детская инфекционная больница», Петропавловск-Камчатский
- 17 — ГАУЗ «КОКБ», Кемерово
- 18 — МБЛПУ «Зональный перинатальный центр», г.Новокузнецк
- 19 — КОГБУЗ «Кировская областная детская клиническая больница», Киров
- 20 — ГБУЗ Краевая клиническая больница №1 им. профессора С.В. Очаповского МЗ КК, Краснодар
- 21 — КГБУЗ «ККМГЦ», Красноярск
- 22 — КГБУЗ «НМРД», Норильск
- 23 — ГБУ «Курганский областной перинатальный центр», Курган
- 24 — ГБУ «Курская областная больница», Курск
- 25 — ГБУЗ «Ленинградская областная клиническая больница», Санкт-Петербург
- 26 — ГБУЗ МО «МОНИИАГ», Москва
- 27 — ГБУЗ МО «МОПЦ», Балашиха
- 28 — МБУЗ «ЦПСИР», Новосибирск
- 29 — БУЗОО «ОКБ», Омск
- 30 — ГАУЗ «ООКБ №2», Оренбург
- 31 — ГБУЗ ПОДКБ им. Н.Ф. Филатова, Пенза
- 32 — ГБУЗ ПК «Пермская краевая детская клиническая больница», Пермь
- 33 — Адыгейский республиканский клинический перинатальный центр, Майкоп
- 34 — ГБУЗ «Республиканский перинатальный центр», Уфа
- 35 — ГБУЗ «РПЦ», Улан-Удэ
- 36 — ГБУЗ РК «Коми республиканский перинатальный центр», Сыктывкар
- 37 — ЛПМУЗ г.Йошкар-Олы «Перинатальный центр», Йошкар-Ола
- 38 — ГБУЗ РМ «Мордовский республиканский клинический перинатальный центр», Саранск
- 39 — ГАУЗ «Республиканская клиническая больница Минздрава Республики Татарстан», Казань
- 40 — ГУЗ РХ «Центр планирования семьи и репродукции», Абакан
- 41 — ГБУ РО «РОКБ», Ростов-на-Дону
- 42 — ГБУ РО «Перинатальный центр», Ростов-на-Дону
- 43 — ФГБУ «РНИИАП» МЗ РФ», Ростов-на-Дону
- 44 — ГБУ РО «Рязанский областной клинический перинатальный центр», Рязань
- 45 — ГБУЗ «СОКБ им. М.И. Калинина», Самара
- 46 — ФГБУ «НИИАГ им. Д.О. Отта» СЗО РАМН, Санкт-Петербург
- 47 — СПб ГКУЗ «МГЦ», Санкт-Петербург
- 48 — ГУЗ «Перинатальный центр Саратовской области», Саратов
- 49 — ГБУЗ «Сахалинская областная больница», Южно-Сахалинск
- 50 — ГБУЗ СО КДЦ «Охраны здоровья матери и ребёнка», Екатеринбург
- 51 — ОГБУЗ «Перинатальный центр», Смоленск
- 52 — ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» МЗ РФ, Смоленск
- 53 — ГБУЗ СК «Ставропольский Краевой Клинический Перинатальный Центр», Ставрополь
- 54 — ГБУЗ «Тамбовская областная клиническая больница им. В.Д. Бабенко», Тамбов
- 55 — ФГБУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН, Томск
- 56 — ГУЗ ТО «Тульская областная клиническая больница», Тула
- 57 — ГБУЗ ТО «Перинатальный центр», Тюмень
- 58 — БУЗ УР «1 РКБ МЗ УР», Ижевск
- 59 — КГБУЗ «Перинатальный центр» МЗ ХК, Хабаровск
- 60 — БУ ХМАО-Югры «Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии», Сургут
- 61 — ГБУЗ «Областной Перинатальный Центр», Челябинск
- 62 — БУ «Президентский перинатальный центр», Чебоксары
- 63 — ГБУЗ ЯО «Областной перинатальный центр», Ярославль
- 64 — Центр медицины плода, Санкт-Петербург

Комбинированный ранний пренатальный скрининг (РПС) на частые хромосомные аномалии (ХА) и врождённые пороки развития (ВПР) поэтапно вводился в субъектах Российской Федерации с 2010 г. по инициативе Министерства здравоохранения и социального развития и при поддержке Правительства Российской Федерации в соответствии с рекомендациями Фонда медицины плода, Великобритании (FMF). Представлены первые результаты, достигнутые в ходе реализации мероприятий новой модели скрининга, и дана оценка основных показателей и общего состояния РПС в субъектах и федеральных округах России.

Ключевые слова: ранний пренатальный скрининг, группа риска, хромосомные аномалии, оценка носовой кости, толщина воротникового пространства, маркерные ВПР, инвазивная пренатальная диагностика, чувствительность РПС

Введение

В статье представлены материалы второй части российского мультицентрового исследования (МЦИ) «Аудит-2014» по оценке состояния и результатов РПС на частые ХА и ВПР в каждом участнике аудита (субъекте Российской Федерации, городе, медицинском центре).

Материал за весь период работы по новому алгоритму РПС с момента начала его реализации в субъекте/регионе по 31.12.2013 г. включительно представлен в виде отдельных таблиц, включающих показатели по годам, с комментариями по каждому из участников МЦИ «Аудит-2014». Помимо данных по регионам представлены результаты работы системы РПС в федеральных округах Российской Федерации. Данные о состоянии биохимического скрининга (БХС) по материнским сывороточным маркерам (МСМ) в системе РПС в субъектах Российской Федерации подробно были представле-

ны в предыдущей статье [2] и в данном материале не рассматривались.

В заключении даны предложения по развитию и совершенствованию действующей в Российской Федерации унифицированной и контролируемой системы мероприятий РПС, организованной в соответствии с рекомендациями, разработанными независимой врачебной организацией FMF и успешно апробированными в клинической практике большинства развитых стран мира [3, 4].

Материалы и методы

Для получения необходимых количественных и качественных показателей состояния РПС в субъектах Российской Федерации были использованы электронные базы данных, присланные участниками МЦИ посредством экспорта из программы Астрайя.

Таблица 1

Референсные значения показателей РПС

Показатель	Референсный диапазон	Источник
1. Процент охвата РПС	>80%	Определение для массового скрининга [1]
2. Процент охвата БХС	→ 100%	Данные FMF [4]
3. Средняя нагрузка врача УЗД	>500 чел/год	Оптимальная нагрузка для качества работы врача-эксперта УЗД при РПС
4. Процент измерений ТВП больше медианы	40–60%	Данные FMF [4]
5. Оценка НК	→ 100%	Данные FMF [4]
6. Процент патологии НК	1,2% – 2,6%	По данным международных МЦИ [3]
7. Учёт ЧСС	→ 100%	Данные FMF [4]
8. 5 маркерных ВПР	Учитываются	Данные FMF [4]
9. Группа риска	1% – 2%	Данные FMF [4]
10. Процент прошедших ИПД в группе риска	>75%	В соответствии с достигнутыми лучшими показателями в ряде субъектов РФ при реализации мероприятий РПС
11. Структура ИПД в группе риска (АВХ)	АВХ >90%	В соответствии с достигнутыми лучшими показателями в ряде субъектов РФ при реализации мероприятий РПС
12. Структура ИПД в группе риска (КЦ)	КЦ <2%	По данным FMF [4]
13. Процент выявленных трисомий 21 от всех ХА после ИПД	50% ± 5%	Данные FMF с поправочным коэффициентом [4]
14. Чувствительность на синдром Дауна	>85%	Данные FMF [4]
15. Процент выявленных аномалий (ХА + ВПР) по результатам РПС	0,5% – 1%	Эпидемиологические данные популяционной статистики

Примечание. Здесь и далее: УЗД — ультразвуковая диагностика; ТВП — толщина воротникового пространства; НК — носовая кость; ЧСС — частота сердечных сокращений; ИПД — инвазивная пренатальная диагностика; АВХ — аспирация ворсин хориона; КЦ — кордоцентез

Анонимизированные сведения были преобразованы в необходимые для проведения анализа, показатели и сгруппированы в таблицы, представленные в разделе «Результаты исследования». Краткие комментарии под таблицами характеризуют полноту ввода данных, необходимых для анализа и оценки результатов РПС в участнике МЦИ. Обсуждение результатов дано по федеральным округам и содержит оценку основных показателей, достигнутых к 31.12.2013 г., в сопоставлении с референсными диапазонами, нормативами, параметрами.

В перечень анализируемых показателей были включены 15 основных позиций, характеризующих состояние и эффективность РПС (табл. 1). Их нормативные значения и диапазоны были взяты из международных рекомендаций, и с учётом наилучших значений, достигнутых в Российской Федерации за период реализации проекта.

В анализ включены оригинальные сведения из единого программного обеспечения системы РПС (программа Астрайя), предоставленные 57 участниками, в том числе 53 субъектами РФ (включая Краснодарский край, не вошедший в 1-ю часть МЦИ), и тремя региональными/зональными участниками, а также Центром медицины плода г.Санкт-Петербурга, коммерческим медицинским учреждением, работающим по алгоритму FMF.

Результаты исследования и обсуждение

В настоящем разделе показатели РПС представлены в таблицах с указанием названия региона/учреждения. Общая информация по размерам территории, численности населения и числу беременных, дате начала РПС, оснащению медико-генетических консультаций и центров, укомплектованности врачебным персоналом для проведения массовых ультразвуковых исследований (УЗИ), проводимых на экспертном уровне диагностики, а также перечень мероприятий по контролю качества РПС взяты из присланных участниками МЦИ анкет.

54 участника МЦИ представили сведения, достаточные для интерпретации, анализа и оценки состояния системы РПС в субъекте. Объём электронных данных, представленных из Краснодарского края, недостаточен для проведения анализа состояния РПС в регионе. Камчатский край и Тамбовская область не представили сведений по работе с беременными женщинами, включенными в группу риска по результатам РПС.

Более половины субъектов в основном обеспечили ввод оптимального объёма данных. 25% регионов представили данные в полном объёме, и качество введения информации в базу данных программы было высоким.

Алтайский край

Общая информация		
Площадь региона	169 000 км ²	
Численность населения на 2014 г.	2 390 638 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	31 008 чел.	31 701 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.	
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	21.02.2012	
По состоянию на 01 января 2014 г.		
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да	
Число кабинетов ПД экспертного уровня	7 ед.	
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	12 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из семи кабинетов ПД, ежеквартально	
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа	
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра		
Тип оборудования	Модель, кол-во	
Аппараты УЗИ	Voluson E8, BT12, 13 — 5 Toshiba Aplio XG — 1 Acuson S2000 — 1	
Биохимические анализаторы	AutoDelfia	
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование, FISH, BoBs	
Примечание. Здесь и далее: ПД — пренатальная диагностика; ФСВОК — Федеральная система внешней оценки качества		

Аудит

Показатели	Число пациентов, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗИ на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	6553	21%	35%	12+3	891	12%	2,5%
2013 г.	16 086	51%	39%	12+4	697	11%	2,5%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркеров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→
2012 г.	171	157	2,6%	2,4%	32,4	77%	0,6%	80%	1,161	1,124
2013 г.	441	392	2,7%	2,4%	42,8	71%	0,7%	100%	1,133	1,073

Примечание. Здесь и далее Тр21 – трисомия по хромосоме 21; FbhCG – свободная бета-единица хорионического гонадотропина человека; PAPP-A – ассоциированный с беременностью плазменный протеин А

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2012 г.	34	20%	71%	0%	0%	29%	0%
2013 г.	49	11%	67%	0%	29%	0%	4%

Примечание. Здесь и далее ПЦ – плацентоцентез; АЦ – амниоцентез

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2012 г.	22	11	50%	4	18%	3	14%	4	18%
2013 г.	49	24	49%	6	12%	4	8%	15	31%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2012 г.	49%	65%	31%	31	0,47%	5	0,08%	36	0,55%
2013 г.	97%	100%	90%	67	0,42%	24	0,15%	91	0,57%

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2012 г.	*	*	*	*	*
2013 г.	*	*	*	*	*

Примечание. Здесь и далее ЛПР — ложноположительные результаты

Особое внимание уделено полноте сбора сведений об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших РПС, особенно о рождении детей с ХА и ВПР, что необходимо для оценки интегральных качественных показателей скрининга. Эти сведения отсутствовали в присланных для аудита базах данных более чем у 50% участников МЦИ. В 17 субъектах в базу данных не вносились результаты исследования пяти маркерных ВПР, значимых при расчёте индивидуального риска ХА. В шести регионах не введены в полном объёме данные по ЧСС, измерение которой необходимо для расчёта риска по ряду ХА, в пяти регионах отсутствовали данные по оценке НК, обязательного элемента принятой в России модели РПС. В базе данных Воронежской и Омской областей за 2013 г. не было сведений о видах проводимых инвазивных процедур. Отсутствие анкет из Республики Бурятия, Тамбовской области, Хабаровского края, не позволило рассчитать

показатель охвата РПС (процент женщин, прошедших скрининг от числа взятых на учёт по беременности до 12 недель).

Алтайский край

Сроки начала мероприятий по проекту в Алтайском крае, указанные в анкете, не соответствуют реальной дате начала работы РПС — 15.05.12 г. В программу Аст-райя введены не все параметры. Отсутствует информация об отказах от ИПД, выявленных плодах с нормальным кариотипом после ИПД, а также сведения об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших РПС, в том числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11—14 недель ВПР. Из-за неполноты данных расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ложноположительных результатов (ЛПР), не представляется возможным.

Амурская область

Общая информация	
Площадь региона	361 913 км ²
Численность населения на 2014 г.	811 274 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.
	9668 чел.
	2013 г.
	9106 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	28.04.2012
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	7 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	21 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД на базе МГК, областная конференция врачей УЗД 1 раз в год.
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8, Voluson 730 эксперт
Биохимические анализаторы	Делфия экспресс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование, FISH

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗИ на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	4392	45%	100%	12+4	355	9%	2,9%
2013 г.	8344	92%	100%	12+5	234	10%	2,1%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				% ТВП > медианы	Факторы риска			Медианы биохимических маркеров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС			Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	91	89	2,1%	2,0%	35,5	75%	0,8%	100%	1,213	1,01
2013 г.	148	134	1,8%	1,6%	49,5	99%	0,3%	100%	1,171	1,012

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2012 г.	53	58%	58%	0%	0%	23%	19%
2013 г.	83	56%	57%	0%	0%	22%	22%

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	
Референсные значения		50%		17%		8%		25%	
2012 г.	12	8	67%	2	17%	0	0%	2	17%
2013 г.	22	16	73%	2	9%	2	9%	2	9%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2012 г.	22%	23%	0%	12	0,27%	1	0,02%	13	0,30%
2013 г.	26%	27%	14%	23	0,28%	25	0,30%	48	0,58%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2012 г.	*	*	*	*	*
2013 г.	*	*	*	*	*

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

В Амурской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. В программу Астрайя не внесены сведения об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших РПС, в том

числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР, вследствие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Архангельская область

Общая информация	
Площадь региона	589 913 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 191 785 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г.
	12 564 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	15.01.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	7 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	16 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Оценка результатов аудита ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	—
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E6
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт Плюс
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	5172	41%	100%	12+5	372	15%	2,5%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска			Медианы биохимических маркёров		
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК				% обл. ЧСС
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии	FbhCG	PAPP-A	
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	122	106	2,4%	2,0%	56	98%	1,6%	2%	1,039	1,05

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	70	57%	44%	34%	0%	1%	20%

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	
Референсные значения		50%		17%		8%		25%	
2013 г.	19	8	42%	5	26%	1	5%	5	26%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	23%	27%	6%	20	0,39%	14	0,27%	34	0,66%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

В Архангельской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. Как видно из базы данных программы Астрайя, ввод параметров неполный: отсутствует информация о результатах измерения ЧСС (в 98% случаев), об учёте пяти ВПР, ассоциированных с ХА, а также сведения об исходах бере-

менностей и родов у женщин, прошедших РПС, в том числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР. Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Астраханская область

Общая информация	
Площадь региона	44 100 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 013 840 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 13 472 чел.
Год вступления в проект по ПД	2013 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	21.10.2013
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	4 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗИ	6 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов, ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 — 1 Philips HD11 XE — 1 Philips HD11 — 1
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс — 2
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗИ на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	1795	13%	100%	12+5	372	10%	1,7%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркеров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	21	15	1,2%	0,8%	12,8	100%	0,4%	99%	1,307	1,018

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	14	67%	93%	0%	0%	7%	0%

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2013 г.	8	5	63%	0	0%	0	0%	3	38%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	43%	57%	14%	9	0,50%	6	0,33%	15	0,84%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

В Астраханской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. База данных программы Астраи́я ведётся в полном объёме. Низкий охват беременных в 2013 г. обусловлен поздним началом РПС (21.10.2013 г.).

Расчёт чувствительности и специфичности скрининга за 2013 г. будет возможен после введения в программу всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Белгородская область

Общая информация	
Площадь региона	27 100 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 544 068 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 17 294 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	09.09.2013
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	4 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	12 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из 4 кабинетов ПД, ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 — 1
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование, Fish

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	2568	15%	98%	12+4	174	9%	2,7%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	20	16	0,8%	0,6%	42	87%	0,1%	100%	1,026	1,108

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	8	40%	13%	0%	0%	88%	0%

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	
Референсные значения		50%		17%		8%		25%	
2013 г.	2	50%	0	0%	1	50%	0	0%	

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	25%	25%	0%	2	0,08%	1	0,04%	3	0,12%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

В Белгородской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация о пяти ВПР, ассоциированных с ХА, а также сведения об исходах беременностей и родов у женщин, прошед-

ших РПС, в том числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР. Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Брянская область

Общая информация	
Площадь региона	34 900 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 242 599 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.
	12 359 чел.
	2013 г.
	12 564 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.04.2012
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	5 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	9 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из пяти кабинетов ПД, ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 – 2
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс – 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	6769	55%	97%	12+4	1172	9%	1,6%
2013 г.	9937	83%	99%	12+4	1565	9%	1,9%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркеров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	189	147	2,8%	2,2%	29,7	0%	—	0%	1,132	1,015
2013 г.	234	170	2,4%	1,7%	21,6	0%	—	0%	1,12	1,01

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2012 г.	91	48%	78%	7%	0%	15%	0%
2013 г.	108	46%	86%	11%	0%	3%	0%

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
			50%		17%		8%		25%
2012 г.	9	4	44%	0	0%	1	11%	4	44%
2013 г.	20	12	60%	4	20%	1	5%	3	15%

Показатели	Эффективность пренатального карiotипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2012 г.	12%	10%	22%	14	0,21%	6	0,09%	20	0,30%
2013 г.	16%	19%	8%	23	0,23%	6	0,06%	29	0,29%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2012 г.	60%	97%	3%	45%	76%
2013 г.	88%	98%	2%	70%	80%

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

В Брянской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, практически соответствуют реальной дате начала работы РПС — 02.04.2012 г. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информа-

ция о ЧСС, результаты оценки НК. Окончательный расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет проведён после введения в программу всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Воронежская область

Общая информация	
Площадь региона	52 400 км ²
Численность населения на 2014 г.	2 328 959 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.
	22 943 чел.
Год вступления в проект по ПД	2013 г.
	22 943 чел.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	23.01.2012 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	8 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	16 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из кабинетов ПД, 1 раз в год
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E6 — 1 Voluson S8 — 1 Лоджик 5 — 1
Биохимические анализаторы	АвтоДельфия — 1 Дельфия Экспресс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	КФ-ПЦР, кариотипирование, FISH

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	14690	64%	100%	12+3	482	10%	1,9%
2013 г.	19939	87%	100%	12+3	826	10%	2,5%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	202	194	1,4%	1,3%	49,2	86%	0,9%	1%	1,167	1,063
2013 г.	282	266	1,4%	1,3%	44,6	100%	0,6%	4%	1,164	1,083

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие; н/д
Референсные значения						<2%	
2012 г.	114	56%	72%	0%	0%	2%	26%
2013 г.	149	53%	—	—	—	—	—

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2012 г.	33	18	55%	7	21%	1	3%	7	21%
2013 г.	49	26	53%	8	16%	6	12%	9	18%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2012 г.	22%	29%	6%	36	0,25%	26	0,18%	62	0,42%
2013 г.	29%	33%	18%	57	0,29%	47	0,24%	104	0,52%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2012 г.	*	*	*	*	*
2013 г.	*	*	*	*	*

В Воронежской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальной дате начала РПС.

Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация о видах инвазивных процедур, выполненных в 2013 г., а также не указаны сведения об ис-

ходах беременностей и родов у женщин, прошедших РПС, в том числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР.

Расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ
Забайкальский край

Общая информация	
Площадь региона	431 500 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 095 169 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г.
	15 082 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	09.01.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	6 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	12 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Проводится ежемесячный аудит работы каждого врача-эксперта. Указывается на ошибки в измерениях, отклонения и несоответствия.
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 – 1 Voluson S8 – 1 Aquix V20 – 2
Биохимические анализаторы	Delfia Xpress – 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Хорионбиопсия, плацентобиопсия

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	7989	53%	97%	12+5	241	10%	2,1%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	78	66	1,0%	0,8%	35,4	99%	0,2%	0%	1,069	1,23

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	ABX	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	47	60%	0%	100%	0%	0%	0%

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	
Референсные значения		50%		17%		8%		25%	
2013 г.	14	7	50%	1	7%	1	7%	5	36%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	29%	30%	0%	14	0,18%	1	0,01%	15	0,19%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

В Забайкальском крае сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод параметров в базу данных программу Астрайя неполный: отсутствует информация об измерении ЧСС плода, а также сведения об исходах беременностей и родов у женщин, про-

шедших РПС, в том числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР. Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Ивановская область

Общая информация	
Площадь региона	21 437 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 043 158 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. – 10 424 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	10.01.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	5 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	9 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Проведён внутренний аудит. В Департаменте здравоохранения проведено совещание (1) с экспертами УЗД
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Пренатальный биохимический скрининг в I триместре
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8
Биохимические анализаторы	Криптор-компакт плюс
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование, в настоящее время осваивается КР-ПЦР с использованием генетического анализатора

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% Охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	9114	87%	99%	12+2	1191	12%	3,3%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	62	56	0,7%	0,6%	21,5	100%	0,2%	11%	0,951	1,142

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	33	53%	0%	97%	0%	3%	0%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2013 г.	11	8	73%	1	9%	0	0%	2	18%

Показатели	Эффективность пренатального карiotипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	31%	33%	17%	12	0,13%	14	0,15%	26	0,29%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

В Ивановской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об учёте пяти ВПР, ассоциированных с ХА.

Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Иркутская область

Общая информация	
Площадь региона	767 900 км ²
Численность населения на 2014 г.	2 418 348 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г.
	31 695 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.02.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	24 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	23 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД кабинетов ПД, ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 — 2; Филипс 11 — 1; Филипс 22 — 1
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование, Fish

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	10642	34%	99%	12+4	474	11%	1,9%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска			Медианы биохимических маркёров		
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	153	129	1,4%	1,2%	31,5	100%	0,5%	98%	0,98	1,154

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	107	70%	95%	0%	0%	5%	0%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2013 г.	30	13	43%	3	10%	2	7%	12	40%

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	19%	28%	5%	34	0,32%	13	0,12%	47	0,44%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

В Иркутской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, практически соответствуют реальной дате начала работы РПС — 04.02.2013 г. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствуют сведения об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших

РПС, в том числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР. Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен, когда будут известны и введены в программу все исходы беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Калининградская область

Общая информация	
Площадь региона	15 125 км ²
Численность населения на 2014 г.	963 128 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г. — 10 146 чел. 2013 г. — 10 346 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	23.11.2011
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	1 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	3 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД ЭКПД по ситуации Видеоконференции организаторов здравоохранения
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 — 1; Voluson 730 — 1; Тошиба Ксарио ХG — 1
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт Плюс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотип

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	8750	86%	100%	12+4	2620	12%	2,6%
2013 г.	9775	94%	99%	12+4	2397	12%	2,5%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС		
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	112	97	1,3%	1,1%	44,2	42%	1,4%	98%	1,01	1,057
2013 г.	259	236	2,6%	2,4%	47,1	99%	3,9%	100%	1,016	1,069

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2012 г.	44	39%	0%	45%	0%	50%	5%
2013 г.	81	31%	0%	30%	2%	59%	9%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2012 г.	19	11	58%	4	21%	2	11%	2	11%
2013 г.	27	10	37%	7	26%	3	11%	7	26%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% — 1%
2012 г.	39%	43%	25%	22	0,25%	22	0,25%	44	0,50%
2013 г.	29%	33%	18%	32	0,33%	31	0,32%	63	0,64%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2012 г.	83%	99%	1%	77%	93%
2013 г.	92%	97%	3%	55%	59%

В Калининградской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. База данных программы Астрайя ведётся в полном объёме.

Окончательный расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет проведён после введения в программу всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ
Калужская область

Общая информация	
Площадь региона	29 777 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 004 544 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 8971 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	08.04.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	4 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	4 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Рассылка итогов аудита 1 раз в 2 мес.
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 — 1
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	FISH; в планах — кариотипирование

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	4890	55%	100%	12+4	959	12%	1,8%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				% ТВП > медианы	Факторы риска			Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС			Оценка НК	% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A	
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21						% обл.
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	74	35	1,5%	0,7%	21,4	1%	—	100%	0,836	1,05

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие / не указано
Референсные значения						<2%	
2013 г.	13	18%	0%	0%	8%	0%	92%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА		
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2013 г.	2	1	50%	0	0%	1	50%	0	0%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% — 1%
2013 г.	12%	15%	0%	2	0,04%	6	0,12%	8	0,16%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

В Калужской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об оценке НК, а также сведения об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших

РПС, в том числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11—14 недель ВПР. Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Камчатский край

Общая информация	
Площадь региона	464 275 км ²
Численность населения на 2014 г.	319 864 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 3917 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	14.06.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	5 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	12 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	2 раза в год
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Нет
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 — 1; Медисон Акувикс V10 — 1
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариологический анализ по клеткам хориона или плаценты "прямым" методом, рутинная окраска хромосом

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	895	23%	99%	12+4	15	15%	2,5%

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обсл. ЧСС		
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	15	11	1,7%	1,2%	10,1	98%	0,3%	100%	1,063	1,239

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	0	0%	0	0	0	0%	0

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2013 г.	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	0	0	0	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

В Камчатском крае сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрейя неполный: отсутствует информация об учёте пяти маркёрных и других ВПР. Нет сведений о проведении инвазивных процедур и выявленной патологии, как ХА, так и ВПР. Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

По представленным для анализа данным из г.Кеморо, сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрейя неполный: отсутствует информация об учёте пяти маркёрных ВПР, ассоциированных с ХА, а также сведения об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших РПС, в том числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР.

Кемеровская область — Кемерово (север)

Общая информация	
Площадь региона	95 500 км ²
Численность населения на 2014 г.	2 734 075 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год (по Кемерово и северу Кузбасса)	2013 г.
	21 039 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	19.02.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	7 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	5 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Ежеквартальные семинары
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8-1
Биохимические анализаторы	Криптор компакт плюс — 2
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Prenatal BoBs, кариотипирование

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	5229	25%	93%	12+3	445	11%	2,9%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска			Медианы биохимических маркёров		
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	83	74	1,6%	1,4%	40,9	87%	1,3%	98%	0,931	1,268

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	25	30%	76%	0%	12%	0%	12%

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	
Референсные значения		50%		17%		8%		25%	
2013 г.	7	71%	0	0%	1	14%	1	14%	

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	31%	28%	100%	8	0,15%	7	0,13%	15	0,29%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

Из-за неполноты представленных данных расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Кемеровская область — Новокузнецк (юг)

Общая информация	
Площадь региона	95 500 км ²
Численность населения на 2014 г.	2 734 075 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год (по Новокузнецку и югу Кузбасса)	2013 г. — 12 116 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	13.03.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	1 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	6 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-УЗД из 5 кабинетов ПД, ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Определение кариотипа 2. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре (с 2014 г.)
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Philips iU22 — 1 Hawk 21052 — 1 Medison Accuvix V20 — 3
Биохимические анализаторы	Криптор компакт плюс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	9386	77%	98%	12+4	1313	10%	2,3%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	77	80	0,8%	0,75%	22,5	24%	1,1%	18%	0,914	1,196

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	32	42%	94%	0%	3%	3%	0%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
2013 г.	9	7	78%	1	11%	0	0%	1	11%

Показатели	Эффективность пренатального карiotипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% — 1%
2013 г.	25%	28%	0%	9	0,10%	13	0,14%	22	0,23%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2013 г.	88%	99%	1%	36%	41%

По представленным для анализа данным из г.Новокузнецка Кемеровской области, сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. База данных программы Астрайя ведётся в полном объёме.

Окончательный расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет проведён после введения в программу всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ
Кировская область

Общая информация	
Площадь региона	120 374 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 310 929 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г.
	14 960 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.04.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	19 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	27 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из кабинетов ПД, 3 раза в год
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг 1 триместра 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Medison A30 — 1 AcuvixV20 — 1 XQ — 1
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	6020	40%	99%	12+5	206	16%	2,3%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	108	78	1,8%	1,3%	33	100%	0,4%	100%	1,014	1,108

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	57	53%	5%	54%	0%	16%	25%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	
Референсные значения		50%		17%		8%		25%	
2013 г.	10	40%	3	30%	2	20%	1	10%	

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	14%	18%	9%	13	0,22%	6	0,10%	19	0,32%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

В Кировской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствуют сведения об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших РПС, в том числе о рождении детей

с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР. Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Краснодарский край

Общая информация			
Площадь региона	76 тыс. км ²		
Численность населения на 2014 г.	5 330 181 чел.		
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2011 г.	2012 г.	2013 г.
	55 216 чел.	58 472 чел.	60 162 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.		
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	12 января 2012 г.		
По состоянию на 01 января 2014 г.			
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да		
Число кабинетов ПД экспертного уровня	14 ед.		
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	21 чел.		
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей экспертов УЗИ и ответственных за ПД в территориях 2 раза в год, обучение врачей УЗИ на курсе УЗД и на базе МГК ежегодно		
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг 2. Определение кариотипа		
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра			
Тип оборудования	Модель, кол-во		
Аппараты УЗИ	Волюсон Е8 – 2 Сименс Акусон Антарес – 2 Филипс – 1 в операционной		
Биохимические анализаторы	Дельфия – экспресс – 2 Автодельфия – 1		
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	КФ-ПЦР, кариотипирование, Fish		

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ
Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	4566	7,6%	49%	12+5	2283	10%	1,9%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска			Медианы биохимических маркеров		
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	0	0	–	–	33,7	67%	0,1%	н/д	*	*

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	0	–	–	–	–	–	–

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2013 г.	0	0	–	0	–	0	–	0	–

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	–	–	–	0	–	0	–	0	–

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболеваний)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболеваний)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2012 г.	–	–	–	–	–
2013 г.	–	–	–	–	–

Сроки начала мероприятий РПС по проекту в Краснодарском крае, указанные в анкете (12 января 2012 г.), не соответствуют зафиксированной в программе Астрайя дате — 09.01.2013 г. Для аудита представлена лишь информация о том, что комбинированный пренатальный скрининг по унифицированному в рамках национального проекта алгоритму проведён 4566 беременным (7,6%) из 60 162 женщин, вставших

на учёт по беременности в 2013 г. В связи с отсутствием первичного файла из единого программного обеспечения системы РПС, позволяющего проводить внешний аудит всех проведённых обследований и измерений, оценить полноту сведений и качество полученных показателей, провести анализ эффективности мероприятий РПС в данном субъекте не представляется возможным.

Красноярский край: Красноярск, Норильск

Общая информация	
Площадь региона	2 339 700 км ²
Численность населения на 2014 г.	2 852 810 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.
	33 640 чел.
Год вступления в проект по ПД	2013 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	10.01.2012 г., Норильск с 22.04.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	7 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	37 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Еженедельно планерные совещания с использованием видеоконференц-связи с межрайонными кабинетами пренатальной диагностики
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа (кроме Норильска)
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson-E8 — 3 Voluson-E6 — 3 Voluson 730 expert pro — 2 Voluson S6 — 1 Mindray DC-7 — 1
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс — 2 Криптор Компакт Плюс
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Цитогенетические (световая микроскопия) Молекулярно-цитогенетические <i>in situ</i> (Fish) Молекулярно-генетические на микросферах (Bobs) Молекулярно-генетические на НЗ в полиакриламидном геле

Аудит: Красноярск

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	7096	21%	96%	12+2	222	10%	2,1%
2013 г.	10169	30%	98%	12+3	101	10%	2,3%

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	143	138	2,0%	1,9%	33,3	96%	1,6%	87%	1,217	1,039
2013 г.	242	213	2,4%	2,1%	43,5	100%	1,2%	99%	1,211	0,995

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2012 г.	32	22%	0%	75%	6%	19%	0%
2013 г.	67	28%	0%	37%	54%	9%	0%

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2012 г.	14	7	50%	5	36%	1	7%	1	7%
2013 г.	20	8	40%	2	10%	4	20%	6	30%

Показатели	Эффективность пренатального карiotипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2012 г.	43%	44%	33%	15	0,21%	11	0,16%	26	0,37%
2013 г.	29%	30%	22%	22	0,22%	17	0,17%	39	0,38%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2012 г.	*	*	*	*	*
2013 г.	*	*	*	*	*

Аудит: Норильск

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗИ на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	1848	—	97%	12+3	355	13%	2,3%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС		
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	17	15	0,9%	0,8%	21,3	0%	—	96%	1	1,136

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	2	12%	50%	0%	0%	50%	0%

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	
Референсные значения		50%		17%		8%		25%	
2013 г.	1	100%	0	0%	0	0%	0	0%	

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	50%	50%	—	1	0,05%	0	0,00%	1	0,05%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

По представленным для анализа данным из городов Красноярск и Норильск Красноярского края, сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным.

Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об учёте пяти маркёрных ВПР, а также сведения об исходах беременностей и родов у женщин,

прошедших РПС, в том числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР.

Расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Кроме того, в г.Норильске отсутствует информация об учёте НК.

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Курганская область

Общая информация	
Площадь региона	71 488 км ²
Численность населения на 2014 г.	877 149 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г.
	11 270 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	15.05.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	4 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	4 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Ежемесячные семинары
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 – 1 Медисон V20 – 1 Медисон V20 – 1
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотип

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	4742	42%	88%	12+5	989	11%	2,8%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	106	90	2,2%	1,9%	38,4	89%	3,2%	100%	1,132	1,055

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	79	75%	0%	25%	0%	73%	1%

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	
Референсные значения		50%		17%		8%		25%	
2013 г.	13	46%	2	15%	0	0%	5	38%	

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	13%	16%	4%	14	0,27%	15	0,32%	29	0,61%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

В Курганской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. База данных программы Астрайя ведётся в полном объёме.

Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Курская область

Общая информация	
Площадь региона	29 997 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 119 262 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.
	11 570 чел.
	2013 г.
	11 371 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	04.01.2012 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	5 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	7 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из пяти кабинетов ПД, ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 – 1 Philips HD 11 XE – 1
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс – 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование, FISH

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗИ на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	8939	77%	100%	12+5	892	9%	2,4%
2013 г.	9755	86%	99%	12+6	1339	9%	2,7%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркеров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	124	112	1,4%	1,3%	42,8	1%	—	0%	0,995	1,136
2013 г.	185	167	1,9%	1,7%	44,7	2%	—	0%	0,999	1,036

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2012 г.	65	52%	98%	0%	2%	0%	0%
2013 г.	97	52%	99%	0%	1%	0%	0%

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2012 г.	14	7	50%	5	36%	1	7%	1	7%
2013 г.	21	10	48%	2	10%	4	19%	5	24%

Показатели	Эффективность пренатального карiotипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2012 г.	24%	22%	100%	16	0,18%	32	0,36%	48	0,54%
2013 г.	23%	22%	40%	23	0,24%	39	0,40%	62	0,64%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболеваний)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2012 г.	59%	99%	1%	58%	98%
2013 г.	81%	98%	2%	68%	84%

В Курской области сроки начала мероприятий по проекту, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об учёте ЧСС и НК. При этом остальные показатели рассчитаны с учётом данных об исходах бе-

ременности и родов у женщин, прошедших РПС. Окончательный расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Ленинградская область

Общая информация	
Площадь региона	83 908 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 751 135 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.
	11 782 чел.
Год вступления в проект по ПД	2013 г.
	12 317 чел.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	10.01.2012 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	7 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	6 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД, ежеквартально. Ежемесячное обсуждение и анализ графиков FMF
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Medison SonoAce 8000 — 1 Medison SonoAce X6 — 1 Medison SonoAce X8 — 1 Medison Accuvix V20 — 3
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт Плюс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	7319	62%	98%	12+4	24	12%	2,5%
2013 г.	8853	72%	99%	12+4	828	12%	2,4%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обсл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обсл.	% патологии			
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	82	71	1,1%	1,0%	31,6	92%	0,2%	0%	0,99	1,075
2013 г.	143	130	1,6%	1,5%	40,2	100%	0,5%	0%	1,001	1,058

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2012 г.	48	59%	46%	48%	0%	6%	0%
2013 г.	64	45%	42%	53%	3%	0%	2%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2012 г.	13	6	46%	1	8%	1	8%	5	38%
2013 г.	21	9	43%	4	19%	0	0%	8	38%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2012 г.	19%	27%	0%	13	0,18%	7	0,10%	20	0,27%
2013 г.	29%	33%	14%	23	0,26%	17	0,19%	40	0,45%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2012 г.	*	*	*	*	*
2013 г.	*	*	*	*	*

Сроки начала мероприятий по проекту в Ленинградской области, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об учёте ЧСС, а также сведения об исходах беременностей и родов у женщин, прошед-

ших РПС, в том числе о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР, вследствие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Московская область

Общая информация			
Площадь региона	44 379 км ²		
Численность населения на 2014 г.	7 133 620 чел.		
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2011 г.	2012 г.	2013 г.
	71 525 чел.	72 630 чел.	73 198 чел.
Год вступления в проект по ПД	2010 г.		
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	11.01.2011		
По состоянию на 01 января 2014 г.			
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да		
Число кабинетов ПД экспертного уровня	14 ед.		
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	30 чел.		
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из 14 кабинетов ПД, ежеквартально		
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа		
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра			
Тип оборудования	Модель, кол-во		
Аппараты УЗИ	Voluson E8 — 1 Медисон Акувикс XG — 1 Медисон Акувикс V20 -1		
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт — 2 Криптор Компакт плюс — 2		
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	КФ-ПЦР, кариотипирование, FISH		

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2011	44 306	62%	99%	12+5	1676	11%	2,5%
2012 г.	53 633	74%	100%	12+4	1767	11%	2,6%
2013 г.	52 230	71%	90%	12+5	1115	12%	2,5%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС		
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2011	558	482	1,3%	1,1%	43,2	90%	0,9%	16%	1,007	1,129
2012 г.	849	772	1,6%	1,4%	46,5	100%	2,2%	21%	1,005	1,046
2013 г.	973	857	1,9%	1,6%	42,2	100%	3,0%	76%	0,997	1,05

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2011	446	80%	56%	0%	37%	0%	7%
2012 г.	614	72%	56%	0%	41%	0%	2%
2013 г.	608	62%	66%	0%	30%	0%	4%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2011	157	68	43%	27	17%	9	6%	53	34%
2012 г.	187	88	47%	37	20%	19	10%	43	23%
2013 г.	161	73	45%	31	19%	12	7%	45	28%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2011	33%	35%	0%	157	0,35%	117	0,26%	274	0,62%
2012 г.	30%	30%	26%	192	0,36%	174	0,32%	366	0,68%
2013 г.	26%	26%	15%	165	0,32%	228	0,44%	393	0,75%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2011	78%	99%	1%	75%	96%
2012 г.	90%	99%	1%	76%	85%
2013 г.	91%	98%	2%	65%	71%

Сроки начала мероприятий по проекту в Московской области, указанные в анкете, соответствуют реальным.

База данных программы Астроя ведётся в полном объёме.

Окончательный расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Новосибирская область

Общая информация	
Площадь региона	178 200 км ²
Численность населения на 2014 г.	2 731 176 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г.
	31 807 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	09.01.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	15 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	27 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из 14 кабинетов ПД, ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson S6 — 1 ACUSON S200 — 1
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование, FISH

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	17758	56%	100%	12+3	133	12%	2,0%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	366	339	2,1%	1,9%	32,6	91%	0,1%	1%	1,227	1,089

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	186	51%	8%	0%	3%	1%	89%

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Показатели	Плодов с ХА, по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА			
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2013 г.	66	41	62%	6	9%	1	2%	18	27%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	34%	35%	28%	74	0,42%	3	0,02%	77	0,43%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболеваний)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

Сроки начала мероприятий по проекту в Новосибирской области, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об учёте ЧСС и пяти маркёрных ВПР, а также сведения об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших РПС, в том чис-

ле о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР.

Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен тогда, когда будут известны и введены в базу данных программы все исходы беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Омская область

Общая информация	
Площадь региона	141 100 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 973 985 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. – 29 258 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	Март 2012 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	11 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	25 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из кабинетов ПД, у кого низкий процент аудита ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Нет
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E6
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс – 1 Автодельфия – 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование, FISH (только оборудование без реагентов)

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	14096	48%	99%	12+3	355	11%	2,4%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска			Медианы биохимических маркёров		
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК				% обл. ЧСС
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии	FbhCG	PAPP-A	
Референсные значения										
2013 г.	232	215	1,6%	1,5%	41,2	98%	0,2%	4%	1,167	1,128

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	80	34%	н/д	н/д	н/д	н/д	н/д

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	
Референсные значения		50%		17%		8%		25%	
2013 г.	20	7	35%	1	5%	2	10%	10	50%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% — 1%
2013 г.	25%	25%	29%	22	0,16%	16	0,11%	38	0,27%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболеваний)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболеваний)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2013 г.	*	*	*	*	*

Сроки начала мероприятий по проекту в Омской области, указанные в анкете, не соответствуют реальной дате начала работы РПС — 06.01.2013 г. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информа-

ция о типах образцов плодного материала, исследуемых в лаборатории для подтверждающей диагностики, а также сведения об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших РПС, в том числе о рождении детей

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

с ХА и с регистрируемыми в сроки 11–14 недель ВПР, вследствие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Оренбургская область

Общая информация	
Площадь региона	123 700 км ²
Численность населения на 2014 г.	2 160 086 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.
	25 946 чел.
	2013 г.
	26 593 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.04.2012 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	16 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	34 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	—
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 — 1 Philips iU 22 — 1
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс — 2
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование, FISH, ДНК (электрофорез, ПЦР-Real-Time)

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	10 642	41%	99%	12+4	214	10%	1,7%
2013 г.	21 499	81%	99%	12+4	238	9%	2,3%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	127	88	1,2%	0,8%	22,7	3%	—	0%	1,021	1,128
2013 г.	242	193	1,1%	0,9%	22,9	83%	0,6%	0%	0,978	1,189

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2012 г.	54	43%	46%	0%	0%	54%	0%
2013 г.	104	43%	28%	1%	0%	71%	0%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2012 г.	18	10	56%	3	17%	1	6%	4	22%
2013 г.	21	13	62%	3	14%	1	5%	4	19%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% — 1%
2012 г.	21%	33%	10%	24	0,23%	15	0,14%	39	0,37%
2013 г.	12%	20%	4%	26	0,12%	38	0,18%	64	0,30%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2012 г.	85%	99%	1%	52%	61%
2013 г.	63%	99%	1%	36%	58%

Сроки начала мероприятий по проекту в Оренбургской области, указанные в анкете, практически соответствуют реальной дате начала работы РПС — 04.04.2012 г. База данных программы Астрайя ведётся в полном объёме.

Окончательный расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Пензенская область

Общая информация	
Площадь региона	43 200 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 360 587 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г.
	11 716 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.12.2012 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	5 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	6 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД кабинетов ПД, ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Да Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре.
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 – 1
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс – 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Каритипирование, FISH, ВоBs.

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	9145	78%	92%	12+3	1777	9%	1,9%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС	FbhCG	PAPP-A
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	65	52	0,7%	0,6%	26	80%	0,3%	3%	1,056	1,2

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	18	28%	78%	0%	0%	22%	0%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:						Другие ХА	
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Кол-во	% от всех ХА
Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА		
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2013 г.	3	3	100%	0	0%	0	0%	0	0%

Показатели	Эффективность пренатального кариотипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% — 1%
2013 г.	17%	17%	—	3	0,03%	18	0,20%	21	0,23%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2013 г.	71%	99%	1%	29%	40%

Сроки начала мероприятий по проекту в Пензенской области, указанные в анкете, соответствуют реальным. База данных программы Астрайя ведётся в полном объёме. Окончательный расчёт чувстви-

тельности и специфичности РПС за период 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Пермский край

Общая информация	
Площадь региона	160 100 км ²
Численность населения на 2014 г.	2 631 100 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 33 905 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	30.08.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	13 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	22 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из кабинетов ПД, ежеквартально
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Медисон (без указания модели) — 9 Voluson E8 — 2 Лоджик 9 — 2
Биохимические анализаторы	Автодельфия
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование FISH и VoBs в стадии запуска

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осмотренных одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	2032	6%	99%	12+5	56	11%	2,4%

Показатели	Группа риска (cut-off 1:100)				Факторы риска				Медианы биохимических маркёров	
	Количество		% к количеству прошедших РПС		% ТВП > медианы	Оценка НК		% обл. ЧСС		
	Всего	Из них Тр21	Всего	Из них Тр21		% обл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	26	25	1,3%	1,2%	23,3	98%	0,7%	51%	1,083	1,057

Показатели	Количество процедур забора плодного материала в группе риска		Структура процедур забора плодного материала в группе риска				
	Всего	% от группы риска	АВХ	ПЦ	АЦ	КЦ	Другие
Референсные значения						<2%	
2013 г.	17	65%	76%	0%	0%	24%	0%

Показатели	Плодов с ХА по результатам РПС, выявленных в группе риска ХА (cut-off 1:100)								
	Всего	Из них с ХА:							
		Синдром Дауна		Синдром Эдвардса		Синдром Патау		Другие ХА	
		Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА	Кол-во	% от всех ХА
Референсные значения			50%		17%		8%		25%
2013 г.	5	3	60%	0	0%	0	0%	2	40%

Показатели	Эффективность пренатального карiotипирования			Плодов с ХА, по результатам РПС, всего		Плодов с ВПР при РПС		Всего плодов с патологией (ХА + ВПР)	
	В целом	В группе высокого риска	В группе низкого риска	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг	Кол-во	% от прошедших скрининг
Референсные значения	>15%	>15%							0,5% – 1%
2013 г.	21%	29%	9%	6	0,30%	1	0,05%	7	0,34%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ЛПР для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% выявленных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% – 95%	>95%	<5%		
2013 г.	60%	99%	1%	65%	109%

Сроки начала мероприятий по проекту в Пермском крае, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об учёте пяти маркёрных ВПР. Оконча-

тельный расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет возможен после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Audit of early prenatal screening in subjects of the Russian Federation. Part 1. Altai Region — Perm Region

Zhuchenko L.A., Golosubov P.A., Andreeva E.N., Kalashnikova E.A., Yudina E.V., Latypov A.Sh., Izhevskaya V.L., Filippov O.S., Nikonov A.M., Korznikova E.A., Chekriy O.V., Samokhvalov V.A., Shalnev V.V., Sudakov A.G., Nemtsova L.N., Chunikhina L.P., Pozdeeva T.Ju., Fesik O.A., Kuznetsova S.V., Novolotskaya O.A., Lapteva I.A., Petrova E.G., Griashchenko V.N., Kasimova O.V., Kurbangalieva N.V., Zernaeva N.P., Korneva Ju.A., Voronova Ju.V., Vinogliadova S.V., Sapovalova I.A., Fedotova T.V., Kolpakova E.V., Kireeva G.V., Fedotov V.P., Klimova M.I., Mashneva E.Ju., Melnikov V.V., Mayun Ju.L., Panina I.A., Bunina E.N., Zhukova T.P., Artemicheva I.L., Kutovaya E.I., Khromova E.Ju., Samoiloa T.N., Filipchiuk A.N., Zueva I.A., Lunina N.N., Gartsman N.I., Novik M.A., Stiazhkina O.B., Azarovskaya G.V., Lazareva N.I., Kuzmicheva I.A., Kavochkina V.A., Dmitrieva T.T., Shamakova M.B., Lychak A.V., Lysenko D.I., Magatina A.D., Alekseeva M.G., Elesina Ju.Ju., Botvinieva I.A., Serebrennikova T.E., Starodumova E.V., Sitiakova T.A., Jufereva E.V., Matulevich S.A., Bareeva O.V., Pavlenko N.E., Krivonosova N.V., Gevorkian E.P., Elizarieva T.Ju., Boldyreva O.V., Shevchenko E.A., Kharitonova Ya.V., Titova A.V., Morash T.M., Pavelieva O.P., Kozhukhov M.A., Kenia A.N., Kononenko N.I., Rzhhevskiva N.N., Kononova M.V., Kudriavtseva O.K., Tiurina G.L., Zheleznova M.A., Komkova G.V., Kekeeva T.N., Lagkueva F.K., Odegova N.O., Stepnova S.V., Seliutina M.G., Voskoboeva E.Ju., Davydova O.N., Ivaniuk A.S., Kokarotseva S.N., Semenova E.A., Serkova N.A., Sokolova A.I., Sudakova E.V., Tsvetkova T.G., Miroshnikova I.V., Cherniakina O.F., Sosnitskaya S.V., Lukianova T.V., Nekrasova T.M., Gapay T.P., Oskina P.V., Skotobogatko O.A., Novikova E.A., Kostina O.I., Rimer A.I., Shusharina-Levun O.Ju., Gerasimenko N.Ju., Kostenko E.B., Dolgikh T.I., Beliashova E.Ju., Tsymbalova I.P., Osokin A.E., Polunova T.Ya., Shelkova E.V., Kasianova L.V., Riazanova O.A., Dudkin I.A., Filippova O.V., Starodubova E.A., Evseeva T.N., Soluyanov L.A., Kurilova V.I., Sakhtaryok Z.N., Dzybova Z.R., Tkachenko L.N., Bayramgulov F.M., Mardanova A.K., Akhmadullina M.K., Sangizova V.V., Eremina E.R., Jumtarova Z.A., Beliaeva V.N., Sharapova G.Sh., Artemieva M.V., Shvedun E.V., Malinina T.A., Barinova A.E., Alekseeva T.L., Kolenchenko L.V., Timokhina M.V., Kazantseva V.M., Zhukov I.V., Almiz L.N., Khramikhina S.S., Kondrashova L.Ju., Semina V.I., Vafina Z.I., Teregulova L.E., Dvurechenskaya L.I., Vardamova I.G., Shipacheva O.M., Tayzutdinova L.A., Abuseva A.V., Toktarova O.A., Novikova L.A., Chilgasheva O.V., Kozhevnikova E.A., Togochakova O.K., Zhiglova I.M., Mozhaeva N.N., Bordaeva O.Ju., Shokarev R.A., Yakubovskiy G.I., Kasatina N.M., Serebriakova O.B., Shumskaya E.I., Kruglova O.V., Tezikova T.A., Kashcheeva T.K., Koroteev A.L., Romanenko O.P., Karpov K.P., Voronin D.V., Vokhmianina N.V., Binkovskaya A.V., Ivchenkova N.P., Lerner L.A., Zaporina T.E., Kostyrko E.I., Talolina O.A., Nikolaeva E.B., Shamanskaya E.F., Voroshnin V.V., Lukina N.V., Stepankova E.A., Rumiantseva N.Ya., Romankova T.M., Ageeva L.V., Limanskaya N.G., Butko N.V., Petrova A.N., Aseeva T.I., Pankova E.V., Fedorova I.A., Nazarenko L.P., Rudko A.A., Filippova M.O., Korf M.P., Vovk S.L., Puzyrev K.V., Judintseva T.V., Zaikina F.Ya., Grebenkina L.L., Mikhailchiuk V.V., Novoselov A.G., Khmeleva E.F., Osipova E.V., Kuznetsova O.P., Vasilieva N.E., Sikora N.V., Nikishina M.V., Moiseeva N.V., Kolbasin L.N., Potapova N.E., Zubaydullina S.R., Boyko I.V., Shumakov S.Ju., Fominykh T.K., Savaskina E.N., Maykova L.P., Kazenova D.A., Velednitskiy V.B., Abramova N.S., Gontova E.V., Syagin A.A., Shershneva K.A., Sakharova Ju.S., Abrosimova M.Ju., Zarchiukova L.N., Nekrasova E.S.

Russian multicenter study «Audit-2014» Group, e-mail mrrcm@mail.ru

Early combined prenatal screening for frequent chromosomal abnormalities and congenital disorders was organized in the Russian Federation in 2010 on the initiative of the Ministry of Health and Social Development and with the support of the Government of the Russian Federation in accordance with FMF guidelines. The first results achieved in the implementation of the activities of new screening model, and the evaluation of key indicators and the general condition of the early prenatal screening in the regions and the federal districts of Russia are presented.

Key words: early prenatal screening, risk group, chromosomal abnormalities, assessment of the nasal bone, nuchal translucency, invasive prenatal diagnosis, the sensitivity of early prenatal screening