

Главный редактор
ГИНТЕР Е.К.
академик РАН, д.б.н., профессор
Заместители главного редактора
ПУЗЫРЕВ В.П.
академик РАН, д.м.н., профессор
БАРАНОВ В.С.
чл.-корр. РАН, д.м.н., профессор
Ответственный секретарь
ИЖЕВСКАЯ В.Л.
д.м.н.

Редакционная коллегия
АРЧАКОВ А.И.
академик РАН, д.б.н., профессор
ВОЕВОДА М.И.
чл.-корр. РАН, д.м.н., профессор
ДУРНЕВ А.Д.
чл.-корр. РАН, д.м.н., профессор
ИВАНОВ В.П.
д.б.н., профессор
ИЛЛАРИОШКИН С.Н.
д.м.н., профессор
КОЗЛОВА С.И.
д.м.н., профессор
КОПНИН Б.П.
д.б.н., профессор
КУЦЕВ С.И.
д.м.н.

КУЧИНСКАС В. (Kucinskas V.)
академик Литовской АН, д.б.н., профессор
ЛИМБОРСКАЯ С.А.
д.б.н., профессор
МАЦЕК М. (Macek M. Jr.)
доктор медицины и педиатрии (MD),
доктор философии по медицине и молекуляр-
ной генетике (PhD), профессор

МИХАЙЛОВА Л.К.
д.м.н., профессор

НАЗАРЕНКО Л.П.
д.м.н., профессор

НОВИКОВ П.В.
д.м.н., профессор

НОСИКОВ В.В.
д.б.н., профессор

РОГАЕВ Е.И.
д.б.н., профессор

РУБЦОВ Н.Б.
д.б.н., профессор

СВЕРДЛОВ Е.Д.
академик РАН, д.б.н., профессор

СЕРЕДИНИН С.Б.
академик РАН, д.м.н., профессор

СМИРНОВ В.Н.
академик РАН, д.м.н., профессор

СТЕПАНОВ В.А.
д.б.н., профессор

ЧЕХОНИН В.П.
академик РАН, д.б.н., профессор

ЧУЧАЛИН А.Г.
академик РАН, д.м.н., профессор

Издатель:
ООО «Издательство «Гениус Медиа»
E-mail: genius-media@mail.ru

Адреса редакции:
115478, Москва, ул. Москворечье, д. 1,
Федеральное государственное
бюджетное учреждение
Медико-генетический научный центр РАМН
Тел. (499) 612-81-07, факс: 324-07-02
E-mail: L_Tarlycheva@med-gen.ru

Внимание авторов и читателей:
Рукописи и иллюстрации не возвращаются. При
перепечатке материалов согласование с редак-
цией журнала «Медицинская генетика» обяза-
тельно. За содержание рекламных публикаций ответст-
венность несет рекламодатель.

© Российское общество медицинских генетиков
© Российская академия медицинских наук
© Медико-генетический научный центр РАМН
© ООО «Издательство «Гениус Медиа»

Тираж 200 экз.

Медицинская ГЕНЕТИКА

Ежемесячный рецензируемый научно-практический журнал

2014 г. Том 13. №8 (146)

СОДЕРЖАНИЕ

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Жученко Л.А., Голошубов П.А., Андреева Е.Н., Калашникова Е.А., Юдина Е.В., Латыпов А.Ш., Ижевская В.Л., Филиппов О.С., Никонов А.М., Корзникова Е.А., Чекрый О.В., Самохвалов В.А., Шальнев В.В., Судаков А.Г., Немцова Л.Н., Чунихина Л.П., Поздеева Т.Ю., Фесик О.А., Кузнецова С.В., Новолецкая О.А., Лаптева И.А., Петрова Е.Г., Грященко В.Н., Касимова О.В., Курбангалиева Н.В., Зернаева Н.П., Корнева Ю.А., Воронова Ю.В., Виноглядова С.В., Шаповалова И.А., Федотова Т.В., Колпакова Е.В., Киреева Г.В., Федотов В.П., Шлимова М.И., Машнева Е.Ю., Мельников В.В., Маюн Ю.Л., Панина И.А., Бунина Е.Н., Жукова Т.П., Артемичева И.Л., Кутюева Е.И., Хромова Е.Ю., Самойлова Т.Н., Филипчук А.Н., Зуева И.А., Лунина Н.Н., Гарцман Н.И., Новик М.А., Стяжкина О.Б., Азаровская Г.В., Лазарева Н.И., Кузьмичева И.А., Кавочкина В.А., Дмитриева Т.Т., Шамакова М.Б., Лычак А.В., Лысенко Д.И., Магатица А.Д., Алексеева М.Г., Елесина Ю.Ю., Ботвиньева И.А., Серебренникова Т.Е., Стародумова Е.В., Ситякова Т.А., Юферева Е.В., Матулевич С.А., Бареева О.В., Павленко Н.Е., Кривоногова Н.В., Геворкян Е.П., Елизарова Т.Ю., Болдырева О.В., Шевченко Е.А., Харитонова Я.В., Титова А.В., Мораш Т.М., Павельева О.П., Кожухов М.А., Кеня А.Н., Кононенко Н.И., Ржевкина Н.Н., Кононова М.В., Кудрявцева О.К., Тюрина Г.Л., Железнова М.А., Комкова Г.В., Кекеева Т.Н., Лагуева Ф.К., Одегова Н.О., Степнова С.В., Селютина М.Г., Воскобоева Е.Ю., Давыдова О.Н., Иванюк А.С., Кокаровцева С.Н., Семенова Е.А., Серкова Н.А., Соколова А.И., Судакова Е.В., Цветкова Т.Г., Мирошникова И.В., Черныкина О.Ф., Сосницкая С.В., Лукьянова Т.В., Некрасова Т.М., Гапай Т.П., Оськина П.В., Скоробогатько О.А., Новикова Е.А., Костина О.И., Ример А.И., Шушарина-Левун О.Ю., Герасименко Н.Ю., Костенко Е.Б., Долгих Т.И., Беляшова Е.Ю., Цымбалова И.П., Осокин А.Е., Полунова Т.Я., Шелкова Е.В., Касьянова Л.В., Рязанова О.А., Дудкин И.А., Филиппова О.В., Стародубова Е.А., Евсеева Т.Н., Солуянова Л.А., Курилова В.И., Сахарьёв С.Н., Дзыбова З.Р., Ткаченко Л.Н., Байрамгулов Ф.М., Марданова А.К., Ахмадуллина М.К., Сангизова В.В., Еремина Е.Р., Юмтарова З.А., Беляева В.Н., Шарапова Г.Ш., Артемьева М.В., Шведун Е.В., Малинина Т.А., Баринова А.Э., Алексеева Т.Л., Коленченко Л.В., Тимохина М.В., Казанцева В.М., Жуков И.В., Альмиз Л.Н., Храмынина С.С., Кондрашова Л.Ю., Семина В.И., Вафина З.И., Терехулова Л.Е., Двуреченская Л.И., Вардамова И.Г., Шипачева О.М., Тайзутдинова Л.А., Абуева А.В., Токтарова О.А., Новикова Л.А., Чильгашева О.В., Кожевникова Е.А., Тогочакова О.К., Жиглова И.М., Можеева Н.Н., Бордаева О.Ю., Шокарев Р.А., Якубовский Г.И., Касатина Н.М., Серебрякова О.Б., Шумская Е.И., Круглова О.В., Тезикова Т.А., Касеева Т.К., Коротева А.Л., Романенко О.П., Карпов К.П., Воронин Д.В., Вохмянина Н.В., Биньковская А.В., Ивченкова Н.П., Лернер Л.А., Занорина Т.Е., Костырко Э.И., Талолина О.А., Николаева Е.Б., Шаманская Е.Ф., Ворошин В.В., Лукина Н.В., Степанькова Е.А., Румянцева Н.Я., Романкова Т.М., Агеева Л.В., Лиманская Н.Г., Бутко Н.В., Петрова А.Н., Асеева Т.И., Панкова Е.В., Федорова И.А., Назаренко Л.П., Рудко А.А., Филиппова М.О., Корф М.П., Вовк С.Л., Пузырев К.В., Юдинцева Т.В., Заикина Ф.Я., Гребенкина Л.Л., Михальчук В.В., Новоселов А.Г., Хмелева Е.Ф., Осипова Е.В., Кузнецова О.П., Васильева Н.Е., Сикора Н.В., Никишина М.В., Моисеева Н.В., Колбасин Л.Н., Потапова Н.Е., Зубайдуллина С.Р., Бойко И.В., Шумаков С.Ю., Фоминых Т.К., Саваскина Е.Н., Майкова Л.П., Казанова Д.А., Веледницкий В.Б., Абрамова Н.С., Гонтова Е.В., Сягин А.А., Шершнева К.А., Сахарова Ю.С., Абросимова М.Ю., Зарчукова Л.Н., Некрасова Е.С.

Аудит раннего пренатального скрининга
в субъектах Российской Федерации.

Часть 2. Республика Адыгея — Ярославская область.3

Editor-in-Chief
GINTER E.K.

Deputy Editors-in-chief
PUZYREV V.P.
BARANOV V.S.

Executive editor
IZHEVSKAYA V.L.

Editorial Board
ARCHAKOV A.I.
VOEVODA M.I.
DURNEV A.D.
IVANOV V.P.
ILLARIOSHKIN S.N.
KOZLOVA S.I.
KOPNIN B.P.
KUTZEV S.I.
KUCINSKAS V.
LIMBORSKAYA S.A.

MACEK M. Jr.
MIKHAYLOVA L.K.
NAZARENKO L.P.
NOVIKOV P.V.
NOSIKOV V.V.
ROGAEV E.I.
RUBTZOV N.B.
SVERDLOV E.D.
SEREDENIN S.B.
SMIRNOV V.N.
STEPANOV V.A.
CHEKHONIN V.P.
CHUCHALIN A.G.

Publisher:
Genius Media Publishing Ltd
E-mail: genius-media@mail.ru

Medical GENETICS

Monthly reviewed scientific and practical journal

2014. Volume 13. №8 (146)

Content

ARTICLES

Zhuchenko L.A., Goloshubov 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., Chumikhina 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., Vinogriadova 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., Samoilova 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., Elizarieta 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., Rzhhevskiy 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., Stepanova 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., Miroshnikov 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., Beliaeva E.Ju., Tsybalova 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., Mardanov A.K., Akhmadullina M.K., Sangizova V.V., Eremina E.R., Juntarova 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., Khrumikhina S.S., Kondrashova L.Ju., Semina V.I., Vafina Z.I., Teregulova L.E., Dvurechenskaya L.I., Vardamova I.G., Shipacheva O.M., Tayzudinova L.A., Abuseva A.V., Toktarova O.A., Novikova L.A., Chilgasheva O.V., Kozhevnikov 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., Zhanorina 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., Mikhaliuk 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., Kazanova D.A., Veleznitskiy V.B., Abramova N.S., Gontova E.V., Syagin A.A., Shershneva K.A., Sakharova Ju.S., Abrosimova M.Ju., Zarchukova L.N., Nekrasova E.S.

Audit of early prenatal screening
in subjects of the Russian Federation.

Part 2. Adygeia Republic – Yaroslavl Region.....3

Аудит раннего пренатального скрининга в субъектах Российской Федерации. Часть 2. Республика Адыгея — Ярославская область*

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, Новолецкая 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, Кавочкина 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, Селютина 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, Баринаева 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, Храмухина С.С.³⁸, Кондрашова Л.Ю.³⁸, Семина В.И.³⁸, Вафина З.И.³⁹, Тергулова 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, Можеева 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 «ЗАБКДЦ», 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

Республика Адыгея

Общая информация	
Площадь региона	7700 км ²
Численность населения на 2014 г.	441 200 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 4632 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.05.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Инвазивные процедуры проводятся в КМ МГК г.Краснодара
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 УЗД и акушеров-гинекологов 1 раз в полгода
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Ещё не участвовали
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Медисон Accuvix XG — 2
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Инвазивная диагностика и лабораторные исследования плодного материала проводятся в КММГК г.Краснодара

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.	1712	37%	99%	12+4	865	12%	2,3%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	33	29	1,9%	1,7%	30,1	99%	1,6%	100%	1,024	0,968

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.	11	33%	0%	100%	0%	0%	0%

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.	1	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.	9%	9%	—	1	0,06%	2	0,12%	3	0,18%

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.	*	*	*	*	*

Сроки начала мероприятий по проекту в Республике Адыгее, указанные в анкете, практически соответствуют реальной дате начала работы РПС — 08.05.2013 г. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об

учёте пяти маркерных 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.

Республика Башкортостан

Общая информация		
Площадь региона	143 000 км ²	
Численность населения на 2014 г.	4 051 600 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	56 127 чел.	54 595 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.	
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.01.2012 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	16 ед.	
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	46 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из 16 кабинетов ПД, ежеквартально; Онлайн-совещания с врачами-экспертами кабинетов ПД, еженедельно	
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 Акувикс V20 — 4	
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс — 2	
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	FISH, 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 УЗИ на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	29 955	53%	99%	12+5	460	11%	2,5%
2013 г.	40 842	75%	97%	12+5	449	11%	2,2%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	552	504	1,8%	1,7%	36,8	100%	1,4%	98%	1,003	1,058
2013 г.	605	524	1,5%	1,3%	38,4	100%	1,0%	100%	0,939	1,038

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%	
2012 г.	359	65%	74%	11%	0%	0%	15%
2013 г.	425	70%	45%	44%	5%	0%	7%

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.	79	39	49%	18	23%	3	4%	19	24%
2013 г.	77	39	51%	14	18%	3	4%	21	27%

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%	68%	92	0,31%	43	0,14%	135	0,45%
2013 г.	18%	18%	16%	90	0,22%	76	0,19%	166	0,41%

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.	89%	98%	2%	62%	70%
2013 г.	*	*	*	*	*

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Сроки начала мероприятий по проекту в Республике Башкортостан, указанные в анкете, соответствуют реальным.

Все параметры РПС в программу вводятся.

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.

Республика Бурятия

Общая информация	
Площадь региона	351 334 км ²
Численность населения на 2014 г.	973 860 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — нет данных
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	14.01.2013 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Нет данных
Число кабинетов ПД экспертного уровня	Нет данных
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	Нет данных
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Нет данных
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Нет данных
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Нет данных
Биохимические анализаторы	Нет данных
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Нет данных

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.	10 548	—	99%	12+5	2608	12%	1,7%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	153	139	1,5%	1,3%	42,6	99%	0,9%	99%	0,935	1,148

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.	110	72%	62%	22%	0%	12%	5%

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.	22	10	45%	7	32%	2	9%	3	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.	20%	20%	14%	23	0,22%	7	0,07%	30	0,28%

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.	*	*	*	*	*

Анкета из Республики Бурятия отсутствует. Срок начала массового РПС в субъекте 14.01.2013 г. установлен по данным программы Астрайя. 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.

Республика Коми

Общая информация		
Площадь региона	416 800 км ²	
Численность населения на 2014 г.	872 057 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	10 575 чел.	10 683 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.	
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	11.01.2012 г.	
По состоянию на 01 января 2014 г.		
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да	
Число центров ПД экспертного уровня	7 ед.	
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	20 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Ежеквартальное обсуждение результатов аудита	
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	
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.	7296	69%	100%	12+3	476	13%	2,3%
2013 г.	9525	89%	100%	12+4	328	13%	2,2%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии			
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	82	69	1,1%	0,9%	30,2	100%	1,0%	99%	0,976	1,277
2013 г.	101	85	1,1%	0,9%	36,7	100%	0,6%	99%	1,019	1,163

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.	64	78%	95%	0%	0%	3%	2%
2013 г.	66	65%	89%	2%	0%	8%	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.	18	11	61%	1	6%	1	6%	5	28%
2013 г.	19	6	32%	7	37%	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%
2012 г.	28%	28%	33%	19	0,25%	11	0,15%	30	0,41%
2013 г.	33%	29%	50%	26	0,20%	15	0,16%	41	0,43%

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.	75%	99%	1%	71%	95%
2013 г.	58%	99%	1%	18%	31%

Сроки начала мероприятий по проекту в Республике Коми, 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 базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Республика Марий Эл

Общая информация		
Площадь региона	23 375 км ²	
Численность населения на 2014 г.	688 686 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	9016 чел.	9218 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.	
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.08.2012 г.	
По состоянию на 01 января 2014 г.		
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да	
Число центров ПД экспертного уровня	2 ед.	
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	7 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД, 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 Accuvix XG — 2	
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс — 1	
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Биопсия хориона, амниоцентез (2014 г.), кордоцентез	

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.	3112	35%	98%	12+3	271	11%	1,7%
2013 г.	8249	89%	99%	12+5	1113	11%	1,8%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	40	37	1,3%	1,2%	25,8	92%	0,6%	57%	1,027	1,155
2013 г.	136	120	1,6%	1,5%	47,3	98%	2,3%	99%	1,022	1,129

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.	35	88%	0%	100%	0%	0%	0%
2013 г.	97	71%	0%	98%	0%	2%	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.	12	7	58%	2	17%	1	8%	2	17%
2013 г.	23	14	61%	3	13%	1	4%	5	22%

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.	30%	34%	13%	13	0,42%	22	0,71%	35	1,12%
2013 г.	23%	24%	22%	27	0,33%	46	0,56%	73	0,88%

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.	80%	99%	1%	119%	149%
2013 г.	88%	99%	1%	80%	91%

Сроки начала мероприятий по проекту в Республике Марий Эл, указанные в анкете, соответствуют реальным. В анкете не указаны методы лабораторной диагностики для исследования плодного материала. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует ин-

формация об учёте пяти маркерных ВПР. Окончательный расчёт чувствительности и специфичности РПС за 2013 г. будет проведён после введения в базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Республика Мордовия

Общая информация		
Площадь региона	26 200 км ²	
Численность населения на 2014 г.	812 156 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	6174 чел.	7659 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.	
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	11.03.2012 г.	
По состоянию на 01 января 2014 г.		
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да	
Число центров ПД экспертного уровня	2 ед.	
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	6 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей экспертов УЗД из двух 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	Тошиба APLIO XG, Тошиба XARIO, MySono U5	
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%				
2012 г.	4538	74%	86%	12+3	606	9%	2,3%
2013 г.	6279	82%	99%	12+3	1246	9%	2,5%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	31	25	0,7%	0,6%	18,8	99%	0,1%	26%	1,005	1,148
2013 г.	59	50	0,9%	0,8%	37	100%	0,2%	100%	0,989	1,118

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.	10	32%	0%	90%	0%	0%	10%
2013 г.	42	71%	60%	40%	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%
2012 г.	3	2	67%	0	0%	1	33%	0	0%
2013 г.	6	3	50%	1	17%	1	17%	1	17%

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.	30%	30%	0%	3	0,07%	4	0,09%	7	0,15%
2013 г.	18%	14%	67%	8	0,13%	10	0,16%	18	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%		
2012 г.	40%	99%	1%	22%	54%
2013 г.	50%	99%	1%	23%	47%

Сроки начала мероприятий по проекту в Республике Мордовии, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об учёте пяти маркерных ВПР.

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

Республика Татарстан

Общая информация		
Площадь региона	68 000 км ²	
Численность населения на 2014 г.	3 838 230 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	50 399 чел.	52 295 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.	
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	18.01.2012 г.	
По состоянию на 01 января 2014 г.		
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Да	
Число центров ПД экспертного уровня	6 ед.	
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	29 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из 6 центров 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	Филипс IU-22 — 1 Медисон Акувикс XG — 2 Медисон Акувикс V20 — 1 Медисон Акувикс А 30 — 1	
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс — 2	
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.	30 477	60%	100%	12+5	957	11%	2,1%
2013 г.	43 075	82%	100%	12+5	1575	11%	2,2%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	466	410	1,5%	1,3%	46,1	100%	0,7%	99%	1,05	1,121
2013 г.	644	529	1,5%	1,2%	56	100%	1,0%	100%	0,997	0,976

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

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%	
2012 г.	376	81%	96%	0%	0%	3%	0%
2013 г.	516	80%	96%	0%	0%	4%	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.	96	51	53%	16	17%	4	4%	25	26%
2013 г.	130	72	55%	20	15%	6	5%	32	25%

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%	26%	7%	105	0,34%	78	0,26%	183	0,60%
2013 г.	20%	25%	7%	144	0,33%	91	0,21%	235	0,55%

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.	79%	99%	1%	81%	102%
2013 г.	90%	99%	1%	81%	90%

Сроки начала мероприятий по проекту в Республике Татарстан, указанные в анкете, практически соответствуют реальной дате начала работы РПС — 21.01.2012 г. База данных программы Астрайя ведётся в полном объёме.

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

Республика Хакасия

Общая информация		
Площадь региона	61 900 км ²	
Численность населения на 2014 г.	533 552 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	7114 чел.	6697 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.	
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	Ноябрь 2011 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	3 ед.	
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	5 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД, ежегодно	
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	Филипс iU-22 — 1	
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс — 2	
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	FISH, 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.	3226	45%	96%	12+1	37	11%	2,3%
2013 г.	6071	91%	96%	12+2	532	11%	1,7%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	53	50	1,6%	1,5%	47,6	59%	0,1%	12%	1,18	1,264
2013 г.	147	135	2,4%	2,2%	43,7	48%	0,2%	9%	1,138	1,106

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%	
2012 г.	16	30%	56%	0%	25%	13%	6%
2013 г.	42	29%	57%	0%	43%	0%	0%

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%
2012 г.	3	3	100%	0	0%	0	0%	0	0%
2013 г.	8	4	50%	2	25%	0	0%	2	25%

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%	19%	—	3	0,09%	0	0,00%	3	0,09%
2013 г.	19%	19%	—	8	0,13%	0	0,00%	8	0,13%

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 Республике Хакасии, указанные в анкете, не соответствуют реальной дате начала работы РПС — 25.04.2012 г. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об учёте пяти маркерных 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, вследствие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Ростовская область

Общая информация	
Площадь региона	100 800 км ²
Численность населения на 2014 г.	4 245 532 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2011 г. — 41 286 чел.; 2012 г. — 41 383 чел.; 2013 г. — 42 902 чел.
Год вступления в проект по ПД	2010 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	11.08.2010 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Нет
Число кабинетов ПД экспертного уровня	13 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	19 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей экспертов УЗД межтерриториальных кабинетов ежеквартально
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; Voluson E6 — 1; Тошиба Aplio XG — 1
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт Плюс — 1; Дельфия Экспресс — 1; Виктор2 — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Цитогенетические, молекулярные

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%				
2011 г.	1562	4%	44%	12+5	363	9%	1,7%
2012 г.	3101	7%	99%	12+3	166	10%	2,4%
2013 г.	12102	28%	119%!!	12+3	679	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		
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2011 г.	26	22	1,7%	1,4%	42,9	92%	0,8%	94%	1,073	1,106
2012 г.	60	51	1,9%	1,6%	50,7	98%	1,4%	74%	1,124	1,253
2013 г.	227	199	1,9%	1,6%	54	37%	1,1%	74%	1,092	1,185

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 г.	6	23%	0%	0%	100%	0%	0%
2012 г.	1	2%	0%	0%	100%	0%	0%
2013 г.	8	4%	0%	0%	100%	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%
2011 г.	2	2	100%	0	0%	0	0%	0	0%
2012 г.	1	1	100%	0	0%	0	0%	0	0%
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%
2011 г.	22%	33%	0%	2	0,13%	4	0,26%	6	0,38%
2012 г.	*	*	0%	1	0,03%	4	0,13%	5	0,16%
2013 г.	27%	38%	0%	3	0,02%	8	0,07%	11	0,09%

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%		
2011 г.	*	*	*	*	*
2012 г.	*	*	*	*	*
2013 г.	*	*	*	*	*

Сроки начала мероприятий по проекту в Ростовской области, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астраия 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, вследст-

вие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным. Отмечаются крайне низкий охват беременных РПС, ограниченные сведения о проведении пренатальных инвазивных исследований, несоответствие числа и структуры выявляемых ХА и ВПР ожидаемому.

Рязанская область

Общая информация	
Площадь региона	39 600 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 140 800 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 11 088 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	06.01.2013 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	3 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	11 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Ежеквартальные семинары для врачей-экспертов УЗД кабинетов ПД
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	Samsung Medison Accuvix A30 — 1
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс — 2
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	FISH, 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.	6680	60%	100%	12+4	713	11%	2,7%

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.	172	156	2,6%	2,3%	34,5	100%	1,5%	64%	1,268	0,918

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.	124	72%	52%	22%	23%	0%	3%

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.	40	15	38%	6	15%	8	20%	11 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%
2013 г.	31%	32%	0%	40	0,60%	21	0,31%	61	0,91%

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.	*	*	*	*	*

Сроки начала мероприятий по проекту в Рязанской области, 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 тогда, когда будут известны и введены в базу данных программы все исходы беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Самарская область

Общая информация		
Площадь региона	53 600 км ²	
Численность населения на 2014 г.	3 213 286 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	30 846 чел.	32 060 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.	
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	6 ед.	
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	16 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Внутренний аудит в МГК ежеквартально	
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	—	
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра		
Тип оборудования	Модель, кол-во	
Аппараты УЗИ	Тошиба Applio XG — 1; Voluson E6 — 1	
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс — 1 Автодельфия — 1	
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	FISH, 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.	25 418	82%	99%	12+4	381	11%	2,8%
2013 г.	24 323	76%	99%	12+4	414	11%	2,5%

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 Trp21	Всего	Из них Trp21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения		>80%	1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	473	339	1,9%	1,3%	24,9	99%	0,5%	96%	1,278	1,026
2013 г.	303	258	1,2%	1,1%	21,6	100%	0,8%	99%	1,263	1,025

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%	
2012 г.	208	44%	81%	17%	0%	2%	0%
2013 г.	79	26%	92%	5%	0%	1%	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%
2012 г.	44	39	89%	5	11%	0	0%	0	0%
2013 г.	52	35	67%	5	10%	1	2%	11	21%

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%	21%	6%	46	0,18%	45	0,18%	91	0,36%
2013 г.	65%	66%	60%	55	0,23%	19	0,08%	74	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.	84%	98%	2%	77%	92%
2013 г.	90%	99%	1%	69%	77%

Сроки начала мероприятий по проекту в Самарской области, 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 базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Санкт-Петербург — СПб. ГКУЗ Медико-генетический центр

Общая информация	
Площадь региона	1439 км ²
Численность населения на 2014 г.	5 131 942 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г. — 53 782 чел.; 2013 г. — 54 636 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	11.03.2012 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	49 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	142 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары ежемесячно для врачей-экспертов УЗД из кабинетов ПД
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	1. Пренатальный биохимический скрининг в 1 триместре 2. Определение кариотипа

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Philips iU22Matrix — 1 Medison Accuvix HQ — 1 Mindray DC-8 — 1
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт Плюс — 2
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 УЗИ на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2012 г.	17 917	33%	100%	12+3	113	22%	3,5%
2013 г.	40 949	75%	100%	12+4	264	12%	2,9%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	208	188	1,2%	1,0%	29	1%	—	1%	1,043	1,153
2013 г.	489	433	1,2%	1,1%	34,4	15%	0,0%	65%	1,054	1,029

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%	
2012 г.	59	28%	0%	98%	0%	2%	0%
2013 г.	161	33%	0%	96%	0%	4%	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.	11	8	73%	1	9%	0	0%	2 18%
2013 г.	28	15	54%	4	14%	3	11%	6 21%

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.	18%	19%	0%	11	0,06%	0	0,00%	11	0,06%
2013 г.	17%	17%	0%	28	0,07%	0	0,00%	28	0,07%

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 Медико-Генетическом Центре г.Санкт-Петербурга, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрейя неполный: отсутствуют сведения о 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.

Санкт-Петербург — ФГБУ НИИАГ им. Д.О. Отта

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	Постоянно действующая программа обучения по УЗ скринингу и ИПД
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
Биохимические анализаторы	Криптор Комапкт — 1; Виктор-2 — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование Уточняющая FISH Уточняющая CGH КФ-ПЦР

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.	245	0%	99%	12+1	246	82%	3,3%
2013 г.	773	1%	100%	12+2	265	76%	5,9%

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
2011	22	19	9,0%	7,8%	36,6	93%	0,4%	91%	1,096	1,22
2013 г.	54	49	7,0%	6,3%	23,4	70%	0,8%	96%	1,046	1,183

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%	
2012 г.	15	68%	100%	0%	0%	0%	0%
2013 г.	31	57%	94%	6%	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%
2012 г.	6	5	83%	0	0%	1	17%	0	0%
2013 г.	14	7	50%	5	36%	2	14%	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%
2012 г.	40%	40%	0%	6	2,45%	0	0,00%	6	2,45%
2013 г.	45%	45%	0%	14	1,81%	0	0,00%	14	1,81%

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 ФГБУ НИИАГ им. Д.О. Отта, Санкт-Петербург, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрейя 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, вследствие чего

расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным. Учитывая селективный характер скрининга в данном учреждении, расчёт процента охвата РПС нецелесообразен, а значительный размер группы риска определяется высокой долей женщин в возрасте старше 35 лет (82% и 76% в 2012 г. и 2103 гг. соответственно).

Саратовская область

Общая информация	
Площадь региона	101 200 км ²
Численность населения на 2014 г.	2 608 300 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 25 810 чел.
Год вступления в проект по ПД	2013 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	06.01.2014 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	10 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	26 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Нет
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Нет
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 Expert — 2 Accuvix-XG — 2
Биохимические анализаторы	AutoDELFIA, DELFIA Express
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Нет данных

Аудит

Показатели	Число пациенток, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациенток биохимическими исследованиями	Средний срок посещения врача-эксперта, нед.	Медиана числа беременных, осматриваемых одним врачом УЗД на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	2117	8%	100%	12+3	34	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		
	Всего	Из них Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	106	78	5,0%	3,7%	32,9	100%	2,2%	4%	1,074	1,08

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.	45	42%	0%	62%	0%	0%	38%

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.	15	7	47%	3	20%	4	27%	1	7%

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%	33%	50%	16	0,76%	19	0,90%	35	1,65%

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

Сроки начала мероприятий по проекту в Саратовской области, указанные в анкете, соответствуют реальным. База данных программы Астрайя ведётся в полном объёме. Низкий процент охвата РПС обусловлен началом РПС в конце

2013 г. Расчёт чувствительности и специфичности РПС будет возможен не ранее конца 2014 г., когда будут известны и введены в базу данных программы все исходы беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Сахалинская область

Общая информация	
Площадь региона	87 100 км ²
Численность населения на 2014 г.	490 700 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 5186 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	3 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	9 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Тренинги на рабочем месте
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Определение кариотипа
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E6 — 1
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Кариотипирование

Аудит

Показатели	Число пациентов, прошедших РПС	Охват РПС	% охвата пациентов 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.	4050	78%	98%	13+0	304	14%	3,2%

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.	162	154	4,0%	3,8%	39	92%	7,0%	1%	1,213	0,978

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.	53	33%	19%	0%	0%	81%	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.	8	5	63%	2	25%	0	0%	1	13%

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.	15%	15%	—	8	0,20%	4	0,10%	12	0,30%

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

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Сроки начала мероприятий по проекту в Сахалинской области, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрейя неполный: отсутствуют сведения о об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших РПС, в том числе о рождении де-

тей 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.

Свердловская область

Общая информация	
Площадь региона	194 307 км ²
Численность населения на 2014 г.	4 320 677 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 54 142 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	1 июня 2011 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	17
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	43
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	1. Телемосты с врачами-экспертами УЗД из 17 кабинетов ПД, ежемесячно; 2. Совместный разбор случаев рождения детей с синдромом Дауна, ежемесячно; 3. Разбор младенческой смертности от ВПР, ежемесячно
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 — 4; Voluson e — 1
Биохимические анализаторы	DELFIА Xpress — 1; AutoDELFIА — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	КФ-ПЦР, кариотипирование, Fish, Prenatal BoBs

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.	13949	26%	83%	12+3	1258	38%	6,2%

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.	648	556	4,6%	4,0%	47,4	100%	3,8%	99%	1,043	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%	
2013 г.	500	77%	99%	0%	0%	1%	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.	145	79	54%	24	17%	9	6%	33	23%

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.	21%	29%	6%	161	1,15%	153	1,10%	314	2,25%

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

Сроки начала мероприятий по проекту в Свердловской области, указанные в анкете, 1 июня 2011 г. Для проведения аудита присланы данные из программы Астрайя от 03.01.2013 г. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствуют сведения о 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.

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

Смоленская область

Общая информация	
Площадь региона	49 778 км ²
Численность населения на 2014 г.	975 188 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г. — 8183 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	05.03.2012 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	4 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	12 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Ежемесячный анализ аудита для каждого врача-эксперта УЗД
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 — 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%				
2012 г.	6249	76%	100%	12+3	284	10%	2,4%
2013 г.	8156	88%	100%	12+3	278	11%	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		
	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.	116	83	1,9%	1,3%	43,8	94%	4,3%	100%	1,059	1,152
2013 г.	152	145	1,9%	1,8%	52,1	88%	4,3%	100%	1,029	1,13

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	46%	79%	0%	6%	15%	0%
2013 г.	80	53%	89%	0%	1%	10%	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.	22	13	59%	3	14%	4	18%	2	9%
2013 г.	19	11	58%	2	11%	0	0%	6	32%

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%	42%	0%	37	0,59%	25	0,40%	62	0,99%
2013 г.	33%	24%	2%	43	0,53%	27	0,33%	70	0,86%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ложноположительных результатов для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% указанных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2012 г.	88%	98%	2%	107%	122%
2013 г.	76%	98%	2%	68%	89%

Сроки начала мероприятий по проекту в Смоленской области, указанные в анкете, соответствуют реальным. База данных программы Астрейя ведётся в полном объёме.

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

Ставропольский край

Общая информация	
Площадь региона	66 160 км ²
Численность населения на 2014 г.	2 794 500 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 23 800 чел.
Год вступления в проект по ПД	2013 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	29.03.2013 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	9 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	21 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей экспертов УЗД из 9 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 MySono И6 — 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 УЗИ на экспертном уровне	% беременных старше 35 лет	% многоплодных беременностей
Референсные значения		>80%	→ 100%				
2013 г.	4810	20%	99%	12+4	186	10%	3,0%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2013 г.	62	50	1,3%	1,0%	43,2	100%	1,1%	75%	0,902	0,984

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.	32	52%	63%	28%	0%	9%	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.	17	8	47%	3	18%	1	6%	5	29%

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%	53%	25%	18	0,37%	8	0,17%	26	0,54%

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

Сроки начала мероприятий по проекту в Ставропольском крае, указанные в анкете, практически соответствуют реальной дате начала работы РПС — 04.04.2013 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 тогда, когда будут известны и введены в базу данных программы все исходы беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Тамбовская область

Общая информация	
Площадь региона	34 462 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 068 934 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	Нет данных за 2012—2013 гг.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	12.10.2012 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Нет данных
Число кабинетов ПД экспертного уровня	Нет данных
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	Нет данных
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Нет данных
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Нет данных
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Нет данных
Биохимические анализаторы	Нет данных
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Нет данных

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.	512	—	96%	12+3	215	9%	0,8%
2013 г.	7368	—	100%	12+3	2131	9%	2,2%

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 Trp21	Всего	Из них Trp21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	5	4	1,0%	0,8%	62,4	0%	—	98%	1,206	1,18
2013 г.	45	38	0,6%	0,5%	54,9	1%	0%	100%	0,933	1,306

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%
2012 г.	—	—	—	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%
2013 г.	—	—	—	0	0,00%	1	0,01%	1	0,01%

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

Анкета из Тамбовской области отсутствует. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация о каких-либо инвазивных манипуляциях в группе риска и их результатах (поэтому таблицы с данными показателями не представлены), нет сведений об учёте НК и пяти маркерных ВПР; отсутствует информация о работе с пациентками группы высокого риска, также нет сведений 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.

Томская область

Общая информация			
Площадь региона	316 900 км ²		
Численность населения на 2014 г.	1 070 128 чел.		
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2011 г.	2012 г.	2013 г.
	9575 чел.	11 904 чел.	11 513 чел.
Год вступления в проект по ПД	2010 г.		
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.11.2010		
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	2 ед.		
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	10 чел.		
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД — ежеквартально. Для врачей УЗИ-диагностики с отдаленных территории области — двухнедельное обучение 2 раза 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 — 2; Voluson 730 Эксперт — 1; Voluson 730 Про — 1		
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт — 1; Дельфия Экспресс — 1		
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	КФ-ПЦР, кариотипирование, FISH, aCGH		

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%				
2011 г.	6350	66%	82%	12+4	544	10%	2,5%
2012 г.	8623	72%	99%	12+4	698	11%	2,1%
2013 г.	8874	77%	99%	12+5	1000	11%	2,6%

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 Trp21	Всего	Из них Trp21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2011 г.	91	84	1,4%	1,3%	40,9	92%	2,8%	99%	0,977	1,144
2012 г.	128	115	1,5%	1,3%	44,3	89%	1,5%	99%	1,037	1,104
2013 г.	135	129	1,5%	1,5%	54,3	100%	1,7%	100%	0,995	1,079

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%	
2011 г.	19	21%	0%	26%	0%	0%	74%
2012 г.	36	28%	0%	89%	0%	11%	0%
2013 г.	50	37%	0%	86%	4%	10%	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%
2011 г.	18	11	61%	3	17%	1	6%	3 17%
2012 г.	19	11	58%	2	11%	2	11%	4 21%
2013 г.	16	10	63%	3	19%	0	0%	3 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%
2011 г.	59%	95%	8%	19	0,30%	12	0,19%	31	0,49%
2012 г.	24%	53%	7%	23	0,27%	13	0,15%	36	0,42%
2013 г.	18%	32%	8%	22	0,25%	26	0,29%	48	0,54%

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ложноположительных результатов для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% указанных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2011 г.	*	*	*	*	*
2012 г.	*	*	*	*	*
2013 г.	*	*	*	*	*

Сроки начала мероприятий по проекту в Томской области, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астроя неполный: отсутствует информация об учёте пяти маркерных ВПР за 2013 г., 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, вследствие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Тульская область

Общая информация	
Площадь региона	25 700 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 521 497 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2013 г. — 16 005 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	15.03.2013 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	4 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	10 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	—
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 — 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.	9244	58%	100%	12+4	1121	12%	2,5%

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.	160	142	1,7%	1,5%	39,4	100%	4,3%	100%	1,001	1,126

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.	64	40%	56%	25%	16%	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.	16	5	31%	2	13%	1	6%	8	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.	23%	25%	29%	16	0,17%	12	0,13%	28	0,30%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ложноположительных результатов для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% указанных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2013 г.	83%	98%	2%	24%	29%

Сроки начала мероприятий по проекту в Тульской области, указанные в анкете, соответствуют реальным. База данных программы Астрейя ведётся в полном объёме, что сделало возможным рассчитать интегральные показатели эффективности РПС на текущий период.

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

Тюменская область

Общая информация		
Площадь региона	534 800 км ²	
Численность населения на 2014 г.	1 409 426 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	17 897 чел.	18 774 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.	
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	11.03.2012 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	11 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	1 раз в квартал	
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 E-8 — 3 Voluson E-6 — 5	
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс — 1	
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	FISH, 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.	2967	17%	92%	12+5	266	10%	2,7%
2013 г.	16521	88%	85%	12+6	1302	10%	2,7%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	49	46	1,7%	1,6%	42,4	87%	1,1%	69%	1,157	1,056
2013 г.	293	272	1,8%	1,6%	41	90%	0,9%	78%	1,153	1,048

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%	
2012 г.	23	47%	0%	96%	0%	0%	4%
2013 г.	151	52%	0%	99%	0%	1%	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.	9	3	33%	1	11%	0	0%	5	56%
2013 г.	34	15	44%	2	6%	2	6%	15	44%

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.	27%	39%	24%	16	0,54%	7	0,24%	23	0,78%
2013 г.	11%	23%	10%	51	0,31%	39	0,24%	90	0,54%

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

Сроки начала мероприятий по проекту в Тюменской области, указанные в анкете, не соответствуют реальной дате начала работы РПС — 08.08.2012 г. Ввод данных в программу Астраря неполный: отсутствуют 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.

Удмуртская Республика

Общая информация		
Площадь региона	42 100 км ²	
Численность населения на 2014 г.	1 517 050 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	21 646 чел.	20 609 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.	
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	10.04.2012 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	10 ед.	
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	17 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Ежемесячно результаты аудита каждого врача УЗД рассылаются по электронной почте самим врачам УЗД, в МЗ УР, главным врачам ЛПУ, где есть кабинет ПД экспертного уровня. Проводятся семинары для врачей УЗД из 10 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	
Биохимические анализаторы	Криптор Компакт плюс — 1	
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	FISH, 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.	12 643	58%	99%	12+4	644	13%	2,4%
2013 г.	19 535	95%	100%	12+4	612	12%	2,1%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	165	140	1,3%	1,1%	31	100%	0,2%	86%	1,025	1,173
2013 г.	300	258	1,5%	1,3%	23,7	100%	0,4%	95%	1,006	1,02

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.	45	27%	93%	0%	0%	0%	7%
2013 г.	197	66%	99%	0%	0%	0%	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%
2012 г.	35	18	51%	7	20%	5	14%	5	14%
2013 г.	52	26	50%	10	19%	5	10%	11	21%

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.	72%	78%	60%	47	0,37%	14	0,11%	61	0,48%
2013 г.	32%	26%	72%	73	0,37%	61	0,31%	134	0,69%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ложноположительных результатов для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% указанных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2012 г.	79%	99%	1%	80%	101%
2013 г.	93%	99%	1%	66%	70%

Сроки начала мероприятий по проекту в Республике Удмуртии, 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 базу данных программы всех исходов беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2013 г.

Хабаровский край

Общая информация	
Площадь региона	787 633 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 339 912 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	Нет данных за 2012 и 2013 гг.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	29.10.2012 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Нет данных
Число кабинетов ПД экспертного уровня	Нет данных
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	Нет данных
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Нет данных
Участие в ФСВОК лабораторных исследований (виды исследований)	Нет данных
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Нет данных
Биохимические анализаторы	Нет данных
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Нет данных

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.	978	—	99%	12+4	260	13%	2,2%
2013 г.	12 077	—	98%	12+4	665	12%	2,5%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% – 2%		40% – 60%	→ 100%	1,2% – 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	23	19	2,4%	1,9%	39,9	100%	1,1%	100%	1,119	1,038
2013 г.	252	231	2,1%	1,9%	33,6	100%	0,7%	96%	1,142	1,091

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.	18	78%	100%	0%	0%	0%	0%
2013 г.	178	71%	91%	0%	8%	0%	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%
2012 г.	2	0	0%	0	0%	0	0%	2	100%
2013 г.	31	12	39%	6	19%	1	3%	12	39%

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.	11%	11%	0%	2	0,20%	12	1,23%	14	1,43%
2013 г.	17%	17%	12%	33	0,27%	55	0,46%	88	0,73%

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

Сроки начала мероприятий по проекту в Хабаровском крае, указанные в анкете, соответствуют реальным. Расчёт показателя процента охвата РПС невозможен в связи с отсутствием данных о числе женщин, поставленных на учёт по беременности в 2013 г. до 12-недельного срока. Ввод данных в программу Астраля в 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, вследствие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Ханты-Мансийский автономный округ — Югра

Общая информация	
Площадь региона	534 800 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 538 600 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г. — 25 787 чел.; 2013 г. — 25 980 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	02.05.2012 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИГД?	Да
Число кабинетов ПД экспертного уровня	13 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	37 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД ЭКПД по ситуации, ВКС (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 S8 — 1 Voluson 730 expert — 1 IU 22 — 1
Биохимические анализаторы	Delfia Xpress — 2 Autodelfia — 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.	7507	29%	96%	12+3	197	15%	2,8%
2013 г.	17330	67%	100%	12+3	316	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		
	Всего	Из них Trp21	Всего	Из них Trp21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	234	215	3,1%	2,9%	33,8	100%	6,8%	100%	1,111	1,086
2013 г.	308	287	1,8%	1,7%	45,2	100%	3,0%	100%	1,169	1,073

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%	
2012 г.	138	59%	7%	65%	0%	1%	27%
2013 г.	142	46%	67%	28%	1%	4%	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%
2012 г.	26	9	35%	6	23%	2	8%	9	35%
2013 г.	41	21	51%	5	12%	2	5%	13	32%

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.	18%	19%	7%	27	0,36%	19	0,25%	46	0,61%
2013 г.	31%	29%	100%	46	0,27%	40	0,23%	86	0,50%

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

Сроки начала мероприятий по проекту в Ханты-Мансийском автономном округе, 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, вследствие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Челябинская область

Общая информация		
Площадь региона	88 529 км ²	
Численность населения на 2014 г.	3 485 272 чел.	
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г.	2013 г.
	38 084 чел.	37 861 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.	
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.06.2012 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	6 ед.	
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	52 чел.	
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗД из 18 МРОПД, 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 730 эксперт — 1 (МГК); Отделение УЗД: Voluson 730 эксперт — 3; Voluson E6 — 4	
Биохимические анализаторы	Дельфия Экспресс — 1	
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	FISH, кариотипирование	

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

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.	936	2%	54%	12+5	59	17%	4,0%
2013 г.	4436	12%	60%	12+5	263	15%	4,1%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2012 г.	61	55	6,5%	5,9%	48,1	100%	3,7%	99%	1,368	1,139
2013 г.	201	172	4,5%	3,9%	49,8	100%	2,1%	99%	1,164	1,094

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%	
2012 г.	15	25%	0%	53%	0%	47%	0%
2013 г.	96	48%	0%	48%	25%	27%	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.	6	4	67%	1	17%	0	0%	1	17%
2013 г.	26	13	50%	7	27%	1	4%	5	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.	38%	40%	0%	6	0,64%	1	0,11%	7	0,75%
2013 г.	22%	27%	6%	28	0,63%	2	0,05%	30	0,68%

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

Сроки начала мероприятий по проекту в Челябинской области, 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, вследствие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Чувашская Республика

Общая информация	
Площадь региона	18 343 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 243 431 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г. — 15 288 чел.; 2013 г. — 15 092 чел.
Год вступления в проект по ПД	2011 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	01.03.2012 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	24 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Семинары для врачей-экспертов УЗИ из 14 кабинетов ПД, 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 — 1 Медисон Акувикс 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.	10874	71%	100%	12+3	346	12%	2,0%
2013 г.	13954	92%	100%	12+4	498	13%	2,1%

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
2012 г.	63	61	0,6%	0,6%	29,3	100%	0,1%	1%	1,049	1,348
2013 г.	93	85	0,7%	0,6%	33,2	100%	0,1%	1%	1,056	1,153

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.	39	62%	90%	8%	0%	3%	0%
2013 г.	58	62%	90%	2%	5%	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%
2012 г.	9	7	78%	2	22%	0	0%	0	0%
2013 г.	13	7	54%	2	15%	0	0%	4	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.	21%	23%	0%	9	0,08%	0	0,00%	9	0,08%
2013 г.	22%	22%	—	13	0,09%	2	0,01%	15	0,11%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболевания)	% ложноположительных результатов для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% указанных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2012 г.	*	*	*	42%	42%
2013 г.	88%	99%	1%	22%	25%

Сроки начала мероприятий по проекту в Республике Чувашии, указанные в анкете, соответствуют реальным. Ввод данных в программу Астрайя неполный: отсутствует информация об учёте пяти маркёрных ВПР и отметки о выявленных ВПР плода в 2012 г. Отсутствие сведений об исходах беременностей и родов у женщин, прошедших РПС в 2012 г., в частности о рождении детей с ХА и с регистрируемыми в сроки 11—14 недель ВПР, не позволило рассчитать интегральные показатели РПС, такие, как чувствительность, специфичность и процент ЛПР за этот год.

Ярославская область

Общая информация	
Площадь региона	36 400 км ²
Численность населения на 2014 г.	1 270 000 чел.
Число беременных, вставших на учёт до 12 недель за год	2012 г. — 12 790 чел.; 2013 г. — 13 303 чел.
Год вступления в проект по ПД	2012 г.
Дата начала массового пренатального скрининга в 1 триместре в регионе по Национальному проекту по ПД	18.10.2012 г.
По состоянию на 01 января 2014 г.	
Проводится ли повторное УЗИ в региональном центре для пациенток группы высокого риска перед ИПД?	Не проводится. Проведение инвазивных процедуры непосредственно в центре только планируется
Число кабинетов ПД экспертного уровня	3 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	5 чел.
Проводимые мероприятия по внутреннему аудиту системы РПС и их периодичность	Рабочие совещания врачей-экспертов УЗД по мере накопления вопросов
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	Медисон Акувикс XG — 1
Биохимические анализаторы	АвтоДельфия — 1
Лабораторные генетические методы исследования плодного материала	Планируется 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.	323	3%	96%	12+5	311	14%	1,9%
2013 г.	7052	53%	99%	12+6	500	12%	2,6%

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 Tr21	Всего	Из них Tr21		% обсл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→
2012 г.	25	13	7,7%	4,0%	25,8	95%	0,3%	1%	0,835	0,704
2013 г.	281	120	4,0%	1,7%	35,9	100%	0,2%	69%	0,819	0,726

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%	
2012 г.	3	12%	0%	100%	0%	0%	0%
2013 г.	23	8%	0%	96%	4%	0%	0%

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%
2012 г.	2	0	0%	0	0%	2	100%	0	0%
2013 г.	13	6	46%	2	15%	2	15%	3	23%

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.	67%	67%	—	2	0,62%	0	0,00%	2	0,62%
2013 г.	54%	57%	0%	13	0,18%	18	0,26%	31	0,44%

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

Сроки начала мероприятий по проекту в Ярославской области, 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, вследствие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным.

Центр медицины плода, Санкт-Петербург

Общая информация	
Начало проведения регулярного РПС	С 03.2011 г.
Число кабинетов ПД экспертного уровня	1 ед.
Число сертифицированных FMF врачей УЗД	7 чел.
Оборудование / методы Региональной медико-генетической консультации / Центра	
Тип оборудования	Модель, кол-во
Аппараты УЗИ	Voluson E8 — 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%				
2011 г.	629	—	52%	12+4	54	14%	5,6%
2012 г.	2853	—	52%	12+4	59	17%	8,8%
2013 г.	2788	—	65%	12+4	77	20%	6,4%

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 Trp21	Всего	Из них Trp21		% обл.	% патологии		FbhCG	PAPP-A
Референсные значения			1% — 2%		40% — 60%	→ 100%	1,2% — 2,6%	→ 100%	→ 1	→ 1
2011 г.	22	21	3,5%	3,3%	44,7	100%	0,9%	98%	1,256	1,136
2012 г.	70	64	2,5%	2,2%	51	91%	1,5%	88%	1,157	1,046
2013 г.	66	60	2,4%	2,2%	53,9	90%	0,8%	99%	1,228	1,072

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%	
2011 г.	13	59%	92%	8%	0%	0%	0%
2012 г.	36	51%	97%	0%	0%	0%	3%
2013 г.	31	47%	97%	3%	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%
2011 г.	6	2	33%	1	17%	0	0%	3	50%
2012 г.	18	10	56%	3	17%	0	0%	5	28%
2013 г.	15	11	73%	1	7%	1	7%	2	13%

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 г.	40%	46%	0%	6	0,95%	8	1,27%	14	2,23%
2012 г.	32%	50%	4%	19	0,67%	25	0,88%	44	1,54%
2013 г.	40%	48%	17%	17	0,61%	22	0,79%	39	1,40%

Показатели	Чувствительность РПС на синдром Дауна (выявляемость заболевания)	Специфичность РПС на синдром Дауна (исключение заболеваний)	% ложноположительных результатов для синдрома Дауна	Расчётная чувствительность на синдром Дауна	% указанных случаев синдрома Дауна к ожидаемому в популяции
Референсные значения	85% — 95%	>95%	<5%		
2011 г.	*	*	*		
2012 г.	*	*	*		
2013 г.	*	*	*		

Ввод данных в программу Астрейя 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, вследствие чего расчёт интегральных показателей, таких, как чувствительность, специфичность, процент ЛПР, не представляется возможным. Учитывая селективный характер пренатального скрининга в коммерческом учреждении с высокой долей обращений женщин старше 35 лет (20% в 2013 г.) и при многоплодной беременности (6,4% в 2013 г.), расчёт показателя «процент охвата РПС» не проведён.

Обсуждение

В Дальневосточном федеральном округе к 2013 г. мероприятия РПС по национальному приоритетному проекту выполняли 4 субъекта Российской Федерации, два из которых (Хабаровский край и Амурская область) представили данные за 2 года. Процент охвата РПС можно признать удовлетворительным только в Амурском крае и в Сахалинской области за период 2013 г., другим субъектам требуется обратить внимание на организационные аспекты РПС и, прежде всего, на работу с врачами акушерами-гинекологами и просветительскую работу с населением. Возможно, учитывая климатические и транспортные особенности регионов, для решения данной проблемы необходимо провести реструктуризацию кабинетов ПД экспертного уровня с увеличением их числа в труднодоступных районах. Вероятно, этими же особенностями объясняется невысокая нагрузка врачей УЗД экспертного уровня. Отмечено недостаточное качество измерения основных ультразвуковых маркёров ХА (ТВП и НК) в 2013 г. во всех субъектах округа, кроме Амурского края, что несомненно сказывается на качественных показателях РПС по диагностике ХА. В Хабаровском крае и Амурской области процент выявления ХА и ВПР в целом находится в пределах референсного диапазона (0,5% — 1%) при выраженной положительной динамике большинства показателей РПС в 2013 г. по сравнению с 2012 г. Для обеспечения контроля эффективности системы РПС во всех субъектах Дальневосточного федерального округа актуальным является введение в базу данных программы Астрейя всех сведений о рождении детей с ХА и ВПР у женщин, прошедших скрининг.

Особо следует сказать о ситуации с РПС в Камчатском крае и Сахалинской области. Охват РПС в 23% при средней годовой загрузке 12 врачей УЗД экспертного уровня диагностики 15 беременных женщин в год, часто некорректное измерение эхографических параметров (10% ТВП больше медианы, 0,3% патологии НК), отсутствие второго этапа скрининга, ИПД, определяют несостоятельность системы ПД в Камчатском крае. В то же время, сложные климатические и географические условия Сахалинской области не помешали за один год ра-

боты достичь 78% охвата беременных РПС, подготовить, сертифицировать и обеспечить работу оптимального числа врачей УЗД при средней нагрузке 304 исследования в год, показать удовлетворительный процент измерений ТВП более медианы (39%) и достичь нижней границы эффективности пренатального кариотипирования (15%). Очевидно, что РПС в Сахалинской области будет иметь дальнейшее успешное развитие, а 100% — ный учёт врачами УЗД ЧСС, повышение качества оценки НК и ввод дополнительных эхографических маркёров, необходимых для повышения достоверности расчёта риска ХА, позволят снизить до нормативных значений группу высокого риска и повысить эффективность пренатального кариотипирования и других показателей качества РПС, в целом. Совершенствование лабораторных генетических методов приведёт к снижению доли КЦ в структуре ИПД, что обеспечит более раннюю постановку пренатального диагноза.

Из Приволжского федерального округа участие в МЦИ приняли 12 субъектов. Высокий процент охвата РПС наблюдается в Республиках Марий Эл, Мордовии, Татарстане, в Удмуртской и Чувашской Республиках, выраженная положительная динамика этого показателя в 2013 г. отмечена в Оренбургской области, достаточно высокие показатели — в Самарской и Пензенской областях. Охват БХС соответствует референсным значениям (100%) во всех регионах округа, кроме Пензенской области и Республики Башкортостан (в 2013 г.), что, вероятно, связано со сроками закупки реагентов для БХС.

Удовлетворительные показатели работы врачей УЗД, оцененные по обобщенному для субъектов критерию корректности измерений НК и ТВП, получены в Республиках Марий Эл, Татарстан, в Саратовской области (по НК). Не прослеживается положительной динамики в работе врачей УЗД в Оренбургской области и Чувашской Республике за период 2012–2013 гг., что отрицательно сказывается на оценках чувствительности РПС по выявлению ХА и ВПР. При 100%-ном учёте врачами-экспертами УЗД в Республике Башкортостан ТВП, ЧСС и НК регистрируется отрицательная динамика качественных показателей РПС в 2013 г. по сравнению с 2012 г.: уменьшаются показатели обнаружения патологии НК (с 1,4% до 1,0%), эффективности пренатального кариотипирования (с 24% до 18%) и доли плодов с ВПР и ХА (с 0,45% до 0,41%). Указанные обстоятельства требуют незамедлительной организации контроля качества работы каждого специалиста УЗД на региональном уровне, пересмотра их числа (в сторону уменьшения) для увеличения ежегодной нагрузки каждого специалиста, что существенно повысит качество ультразвуковых измерений в системе РПС. Требуется внутренний аудит по учёту и оценке ТВП для всех 26 врачей УЗД в Саратовской области, начавшей РПС в конце 2013 г. при 8% охвата. Здесь обращает на себя внимание непомерно высокая группа риска (5%) и высокая доля выявленных

ХА и ВПР (1,65%), что может быть связано с представлением данных для аудита на выборочно обследованной группе беременных женщин. Структура выполненных инвазивных манипуляций соответствует рекомендуемым показателям в Самарской области, в Удмуртской Республике, а также в Республиках Марий Эл и Татарстане, в которых отмечен достаточно высокий уровень ряда качественных показателей РПС.

Административного внимания и методической поддержки, включая персональный аудит врачей экспертного уровня, требует состояние РПС в Республике Мордовии, Пермском крае, в Кировской и Пензенской областях, в которых наблюдаются неполный учёт и низкие показатели оценки ряда ультразвуковых маркёров. Это определило низкую общую выявляемость ВПР и ХА в 1 триместре беременности в этих территориях (0,29%, 0,34%, 0,32%, 0,23% соответственно).

Северо-Западный федеральный округ представлен пятью субъектами.

Высокий охват РПС отмечен в Калининградской области и Республике Коми, а удовлетворительный охват БХС — во всех субъектах федерального округа. Корректное измерение ТВП врачами УЗД экспертного уровня отмечено в Архангельской, Калининградской, Ленинградской областях. Расчёт чувствительности РПС на триомию по хромосоме 21 и показатель общей выявляемости ХА и ВПР при РПС соответствует референсным показателям только в Калининградской области. Другим субъектам СЗФО для корректного расчёта данного показателя необходимо ввести в базу данных все сведения об исходах беременности и родов с ВПР и ХА у женщин, прошедших РПС.

В информации, представленной Медико-генетическим центром г.Санкт-Петербурга, обращают на себя внимание неудовлетворительные показатели работы 149 (!) врачей УЗД, проводящих РПС в женских консультациях при их низкой средней годовой нагрузке (264 пациентки). Данные показатели определяют необходимость проведения административных мероприятий, направленных на персональный аудит работы каждого врача УЗД, снижение количества кабинетов экспертного уровня и оптимизацию числа работающих в них специалистов. Требуется корректный и полный ввод всех необходимых для внутреннего и внешнего аудита данных в программу Астрайя в целях объективной оценки качества всех проводимых мероприятий РПС в Санкт-Петербурге.

Обсуждение результатов, полученных от двух участников МЦИ, проводящих РПС в селективном режиме (ФГБУ НИИ АиГ им. Д.О. Отта, и Центра медицины плода (ЦМП), г.Санкт-Петербург), было представлено под таблицами в порядке комментариев. Следует отдельно отметить успешную работу врачей из ЦМП, выполняющих ультразвуковые исследования в системе мероприятий РПС по стандарту FMF, как вариант обеспе-

чения коммерческим медицинским учреждением государственных гарантий по качеству оказания данной помощи при акушерском наблюдении за беременными женщинами, что является основополагающим в рамках реализации принципов государственно-частного партнёрства в здравоохранении.

По Северо-Кавказскому федеральному округу участие в МЦИ принял 1 субъект — Ставропольский край, который, несмотря на непродолжительное время фактического участия в проекте и 20%-ный охват скринингом за неполный 2013 г., показал нормативное значение важного показателя РПС: корректность измерения ТВП врачами экспертного уровня, которые имеют лицензии по оценке и других маркёров (НК, в том числе). Показатель величины группы высокого риска по результатам РПС, структура выявленных ХА и общий процент выявленных в ходе РПС патологических состояний плода (ВПР и ХА) также соответствуют референсному диапазону.

В Сибирском федеральном округе в МЦИ приняло участие 10 субъектов России. В двух регионах было по 2 участника, каждый из которых самостоятельно реализует мероприятия по ПД нарушений развития ребёнка в рамках национального проекта: Кемеровская область была поделена на 2 зоны: Север — Кемерово и Юг — Новокузнецк; в Красноярском крае в 2013 г. был отдельно выделен г.Норильск.

К 2013 г. только в одном субъекте округа, Республике Хакасии, показатель охвата скринингом соответствовал необходимому значению, в двух регионах (Томской области и г.Новокузнецке) данный показатель был близок к оптимальному и составил 77%. Катастрофически низким был охват БХС в Алтайском крае (35% и 39% в 2012 и 2013 гг. соответственно), что исключает возможность назвать комбинированным проводимый в субъекте РПС для большинства обследованных женщин. При этом, следует отметить общую положительную динамику в развитии системы РПС в Алтайском крае в части компетенции врачей УЗД. При аудите проведённых врачами УЗД измерений ТВП установлено, что в большинстве субъектов СФО данный обобщенный показатель соответствует нормативному значению, а оценка НК проводится в разных объёмах практически во всех регионах. В Красноярском крае и в Томской области уровень квалификации врачей экспертов УЗД признан оптимальным. Удовлетворительно оценена общая компетенция данных специалистов в Республике Бурятии, Кемеровской (г.Кемерово) и Омской областях. Для врачей г.Новокузнецка Кемеровской области и г.Норильска Красноярского края следует провести внутренний персональный аудит для решения вопроса по дополнительной целевой подготовке ряда специалистов. Следует особо отметить, что в Забайкальском крае, Новосибирской области и в г.Норильске показатели

РПС почти полностью не соответствуют необходимым нормативам (!), что требует срочного проведения внутреннего аудита всех мероприятий и административных решений для повышения качества системы РПС. Обращает на себя внимание общий по данному федеральному округу низкий показатель числа проведённых ИПД в группах высокого риска по результатам РПС и низкая доля ранних диагностических инвазивных манипуляций в структуре ИПД. Данное обстоятельство может быть связано со спектром исследований, проводимых в молекулярно-цитогенетических лабораториях субъектов, и/или с транспортной доступностью для беременных лабораторий в областном центре для постановки пренатального диагноза. Эти вопросы находятся в компетенции региональных органов управления здравоохранением и должны быть решены, исходя из экономической целесообразности проведения первого этапа РПС при отсутствии в субъекте современных и достоверных методов подтверждающей диагностики, позволяющей поставить окончательный пренатальный диагноз в 1 триместре беременности.

Уральский федеральный округ представлен в МЦИ пятью субъектами России. В целом, врачи-эксперты УЗД из всех субъектов округа демонстрируют достаточную квалификацию при проведении ультразвуковых измерений в системе РПС. Что касается охвата РПС, то необходимый показатель достигнут только Тюменской областью (85%), где также зарегистрированы хорошие количественные и качественные показатели РПС. 100%-ный охват БХС в составе РПС зарегистрирован в Ханты-Мансийском автономном округе — Югра, который показывает позитивную динамику по годам и стабильно хорошие показатели практически по всем анализируемым параметрам РПС в 2013 г. В Свердловской области отмечается высокий процент ИПД, проведённых в группе риска, а структура инвазивных манипуляций и выявленных ХА соответствует референсным значениям. Превышение в Свердловской области нормативного диапазона величины группы риска ХА (4,6%) и общего показателя выявления ВПР и ХА (2,25%), связано, вероятно, с высокой долей женщин старше 35 лет (38%), что свидетельствует о селективном характере выборки в некоторой части проведённых обследований. При высокой доле ИПД в группе риска в Курганской области и позитивных качественных характеристиках таких показателей, как структура и суммарная доля выявленных ВПР и ХА, следует обратить внимание на структуру ИПД, в которой по-прежнему главное место занимает КЦ, что организационно и методологически противоречит итоговому смыслу ранней постановки диагноза по результатам РПС. Организационные проблемы выходят на первый план при интерпретации результатов РПС в Челябинской области. При достижении в 2013 г. врачами-экспертами УЗИ хороших показателей и оптимальной структуре выявленных ХА с общим высоким

процентом выявленной патологии, в субъекте отмечается крайне низкий охват беременных РПС (12%) и высокий процент КЦ в структуре ИПД (27%), несмотря на включение амниоцентеза (25%) в спектр выполненных в 2013 г. инвазивных процедур. Решение вопроса об организации в Челябинской области единой информационной базы данных обеспечит контроль над охватом беременных РПС и предоставит возможность для полного ввода всех сведений по РПС в целях обеспечения полноценного аудита и объективного анализа состояния РПС в регионе.

В Центральном федеральном округе (ЦФО) анализ состояния РПС проведён в 12 субъектах. В связи с отсутствием большинства запрошенных данных провести объективный анализ состояния РПС в Тамбовской области не представляется возможным. Почти в половине субъектов ЦФО показатели охвата РПС и БХС соответствуют референсным значениям, в пяти субъектах охват беременных РПС превышает 50%. При анализе работы врачей-экспертов УЗД зафиксированы корректные измерения ТВП в Воронежской, Курской, Смоленской, Московской областях при высокой чувствительности мероприятий РПС. При общем высоком охвате беременных и достаточной среднегодовой нагрузке специалистов УЗД в Брянской области, отмечается недоучёт ряда важных УЗ-показателей (ЧСС, НК) и некорректная оценка ТВП, что приводит к превышению допустимых значений величины группы риска (2,4% в 2013 г.) и невысоким качественным показателям РПС: эффективности пренатального кариотипирования (12% и 16% соответственно в 2012 и 2013 гг.), чувствительности выявления трисомии хромосомы 21 (60% в 2012 г.) и суммарного % выявленных ВПР и ХА (0,29% в 2013 г.). Состояние РПС в Белгородской области характеризует, прежде всего, крайне низкий уровень охвата беременных РПС (15%) при низкой группе риска (0,8%) и недостаточном проценте (0,12%) выявленной патологии (ВПР и ХА) за 2013 г. Данный субъект был включен в проект в 2012 г., но фактически приступил к выполнению мероприятий РПС лишь в сентябре 2013 г. Доминирование в структуре инвазивных процедур КЦ (88%) в сочетании с высокой долей женщин, отказавшихся от ИПД (75%) требует от администрации Белгородской области срочного решения проблем лабораторной генетической службы. При высоком охвате беременных РПС, включая высокий охват БХС, отмечены неудовлетворительные качественные показатели работы врачей-экспертов УЗД в Ивановской области. Система РПС в данном субъекте требует проведения тщательного внутреннего контроля и персонифицированного врачебного аудита для срочного усиления кадрового потенциала на экспертном уровне ПД. Несмотря на адекватную величину группы риска и высокий процент охвата БХС при 55%-ном охвате беременных РПС в Калужской области, отмечены несоответствующие нормативным качественные пока-

затели: низкий процент ТВП больше медианы (21,4%), низкая выявляемость ВПР при УЗИ и всех аномалий (ВПР и ХА) суммарно (0,12% и 0,16% соответственно) при крайне малом количестве инвазивных процедур, проведённых в группе высокого риска ХА (18%). Недостаточный охват скринингом и низкий процент ИПД отмечен в Рязанской и Тульской областях (60 и 50% соответственно), при том, что работа врачей УЗД по большей части показателей соответствует нормативным значениям при высокой суммарной выявляемости плодов с ВПР и ХА в Рязанской области (0,91% при нормативном диапазоне 0,5—1%). В целом положительная динамика наблюдается за 2 года работы в Ярославской области при оптимальном числе врачей УЗД экспертного уровня и достаточной нагрузке: в 2013 г. с 25,8% до 35,9% повысился процент измерений ТВП более медианы и до 69% — процент учёта НК в сравнении с 1% в 2012 г. при соответствующей нормативному распределению структуре всех выявленных ХА. Следует отметить, что в Калужской, Рязанской, Ярославской областях при условии регулярного и эффективного внутреннего аудита работы врачей-экспертов УЗД достичь высокого уровня эффективности РПС позволит организация и/или усовершенствование уже имеющихся генетических лабораторий, обеспечивающих своевременную постановку пренатального диагноза в группах женщин высокого индивидуального риска.

В Южном федеральном округе в Аудит-2014 были включены 4 субъекта. По присланным из Краснодарского края крайне ограниченным сведениям, избирательно внесенным в программу Астрайя, объективная оценка системы РПС в целом и качества его мероприятий невозможна. Ростовская область была включена в национальный проект по ПД нарушений развития ребёнка в качестве первой, пилотной, территории и представила электронные сведения о мероприятиях РПС за 3 года (2011—2013 гг.). Главными обстоятельствами, не позволившими реализовать в полном объёме и надлежащем качестве мероприятия РПС в данном субъекте, очевидно, явились организационные проблемы, поскольку никакими другими причинами объяснить катастрофически низкие цифры охвата беременных женщин области пренатальным скринингом (4%, 7%, 28%) и инвазивными методами ПД в группах высокого индивидуального риска (23%, 2%, 4%) при чёткой отрицательной динамике к 2013 г. изначально низкого общего процента выявленных аномалий (ВПР+ХА) — невозможно. Несмотря на указанное в анкете достаточное для данного субъекта количество кабинетов экспертного уровня диагностики и сертифицированных врачей, число проведённых биохимических исследований значительно превышает число выполненных экспертных УЗИ, а показатель охвата БХС в 119% позволяет усомниться в корректности введения и учёта данных в программе Астрайя. При анализе результатов РПС в Рес-

публике Адыгея необходимо отметить недостаточный (37%) охват мероприятиями РПС беременных женщин в 2013 г. при небольшой численности беременных женщин (4632 взяты на учёт до 12-недельного срока беременности) в субъекте и при достаточном (3 врача) количестве подготовленных и сертифицированных специалистов для проведения УЗИ на экспертном уровне. Низкая эффективность пренатального кариотипирования (9%), проводимого только в 33% случаев от числа беременных, включенных в группу риска, а также низкий процент общего выявления ВПР и ХА в сроках РПС (0,18%) свидетельствуют о необходимости проведения организационных мероприятий с врачами акушерами-гинекологами и информационных — для населения региона при обязательном, регулярном, персонифицированном контроле работы врачей УЗД экспертного уровня. Учитывая отсутствие генетической лаборатории, следует обеспечить оптимальные условия для проведения ИПД беременным группы высокого риска в сопредельных с Республикой регионах. Астраханская область представила электронную базу данных за короткий временной период (21.10—31.12.2013), поскольку данный субъект был включен в национальный проект только в 2013 г. Следует отметить полноценный учёт необходимых для расчёта риска ХА эхографических и биохимических факторов и корректное ведение базы данных Астрайя за представленный период, а также высокий процент ИПД в группе риска и соответствующую срокам и задачам РПС структуру инвазивных процедур (АВХ — 93%) при достаточно высоком суммарном проценте выявленных ХА и ВПР (0,84%). Таким образом, по данным настоящего МЦИ в Южном федеральном округе удовлетворительной сегодня можно признать работу только Астраханской области в части организации РПС в рамках национального приоритетного проекта «Здоровье» и международных рекомендаций, что позволяет надеяться на скорую положительную динамику всех качественных показателей РПС в данном субъекте.

Заключение

Подводя итоги по существу полученных и проанализированных данных о ситуации с РПС в субъектах России, следует сказать, что для данного МЦИ были выбраны самые высокие оценочные критерии и нормативы, достичь которые в первые годы масштабной реформы системы ПД крайне сложно для любой страны. Федеральная субсидия выделялась Правительством Российской Федерации в соответствии с численностью населения и числом беременных женщин в субъекте, что позволило получить значительные финансовые средства на целевое приобретение необходимого для РПС оборудования для совершенствования лабораторной базы медико-генетических консультаций и центров, что предоставляло возможность перехода на современные диагностические технологии. Квота на обучение специалистов УЗД, определяемая Министерст-

вом Здравоохранения Российской Федерации, была достаточной, чтобы приступить к решению поставленных задач, а система получения и ежегодного подтверждения сертификата профессиональной компетенции как допуска к проведению УЗИ в сроках I триместра беременности (11–14 недель), определяющего достоверность расчёта риска ХА, была абсолютно доступна для всех врачей экспертного уровня диагностики.

Проводимая реорганизация всех мероприятий ПД при кардинальном изменении организационных, методических, информационных, просветительских подходов и целевом техническом перевооружении была лишь частью задач, возложенных на специалистов медико-генетической службы России, самой немногочисленной из всех служб практического здравоохранения. Формирование и запуск нового алгоритма РПС на врожденные дефекты развития у будущих детей в целях обеспечения своевременной постнатальной помощи для спасения многих детских жизней, предотвращения тяжелой инвалидизации и социального сиротства, требовало не только финансовых ресурсов, направленных на приобретение основных средств. Требовалось время, достаточное для профильной переподготовки врачей клинической и лабораторной генетики, подбора кадров и целевого обучения специалистов УЗД по унифицированной программе и для приобретения всеми специалистами необходимого профессионального мастерства.

С данным заданием быстро и качественно справился ряд субъектов Российской Федерации, имеющих изначально достаточно высокий уровень технического оснащения региональной медико-генетической службы, прежде всего, лаборатории пренатальной диагностики, и бездефицитный высокопрофессиональный кадровый врачевский потенциал, достаточный для выполнения необходимого объёма мероприятий в системе РПС. В дополнение к имеющемуся потенциалу медико-генетической службы в субъекте была абсолютно необходима активная административная поддержка со стороны органов управления здравоохранением, на которые Правительством Российской Федерации была возложена задача определить учреждения экспертного уровня ПД, решить кадровые вопросы и обеспечить работу по новым принципам. Огромная протяженность территории России и различные климатические, географические и транспортные условия субъектов диктовали необходимость учитывать региональные особенности при организации новой модели РПС, обеспечивая её доступность всем беременным женщинам.

В процессе МЦИ стало очевидным, что в федеральных округах Российской Федерации определились лидеры — субъекты, в которых, прежде всего, самым благоприятным образом сложились все необходимые для успеха условия, и где в кратчайшие сроки была сформирована сильная команда профессионалов-единомышленников. В качестве таких лидеров по федеральным округам следует признать Амурскую область (ДФО), Республику

Татарстан (ПФО), Калининградскую область (СЗФО), Ставропольский край (СКФО), Томскую область (СФО), Свердловскую область (УФО), Московскую область (ЦФО), где были достигнуты самые высокие показатели системы РПС в целом. Регулярный внутренний аудит и контроль всех проводимых мероприятий способствовал достижению высокого качества по большому числу показателей РПС в Республике Марий Эл (ПФО), Республике Коми (СЗФО), Красноярском крае (СФО), Ханты-Мансийском АО-Югра (УФО), Воронежской и Смоленской областях (ЦФО). Нельзя не отметить успешное достижение ряда нормативных показателей в Хабаровском крае (ДФО), Удмуртской Республике (ПФО), Северной зоне Кемеровской области (СФО), Тюменской (УФО) и Курской областях (ЦФО), а также хорошие перспективы созданной организационной структуры РПС в Сахалинской (ДФО), Саратовской (ПФО) и Астраханской областях (ЮФО).

Что помешало другим субъектам в короткие сроки эффективно перейти на новую систему ПД предстоит решить всем заинтересованным лицам. Так, успехи, достигнутые медико-генетической службой Свердловской области и Красноярского края только на части популяции данных субъектов, не могут быть не замечены региональными органами управления здравоохранением, с тем, чтобы принять решение о полном охвате РПС всех беременных женщин, включая областной и краевой центры субъектов.

Алгоритм анализа, представленный в настоящем МЦИ, позволит каждому региону Российской Федерации контролировать ситуацию достаточно объективно, а дополнительное знание внутренних проблем — выявлять и своевременно устранять препятствия на пути поступательного прогрессивного продвижения в России нового алгоритма РПС.

Выводы и рекомендации

1. Система РПС в рамках национального приоритетного проекта «Здоровье», как основа современной и эффективной ПД ХА и ВПР, в целом состоялась при поддержке Правительства Российской Федерации;
2. Ряд обобщённых качественных показателей новой системы РПС на ВПР и ХА у будущего ребёнка достиг референсных нормативов в большинстве субъектов России;
3. Для поддержания достигнутой эффективности РПС в отдельных регионах и прогрессивного его повышения в ряде других, требуется регулярный внутренний и внешний контроль всех проводимых мероприятий, включая персонифицированный аудит измерений, проводимых врачами — экспертами УЗД, для определения проблем конкретного специалиста, неблагоприятно сказывающихся на работе всей команды профессионалов, и их устранения посредством продуктивного тренинга;
4. Непременным условием для повышения достоверности расчёта риска на ХА следует считать получение врачами экспертного уровня диагностики дополнитель-

ных лицензий для оценки НК, кровотока в венозном протоке и трикуспидальной регургитации, а также полный учёт ЧСС и пяти ассоциированных с ХА ВПР (голопрозэнцефалия, АВК, омфалоцеле, мегацистис, диафрагмальная грыжа);

5. Для повышения числа ИПД в группах высокого риска ХА по результатам РПС следует повышать качество пренатального акушерского и медико-генетического консультирования путём предоставления объективной информации о целях и задачах рекомендуемого инвазивного обследования, а также решать вопросы доступности данного обследования для каждой нуждающейся в нем пациентки;

6. Для постановки окончательного пренатального диагноза в I триместре беременности АВХ должна быть доминирующей манипуляцией в структуре ИПД;

7. В качестве дополнительного контроля мероприятий РПС следует анализировать структуру выявленных ХА, в которой, как правило, преобладает трисомия по хромосоме 21 (50%), на долю синдрома Эдвардса и синдрома Патау приходится 17 и 8% соответственно, и оставшиеся 25% представлены другими хромосомными болезнями;

8. Следует анализировать эффективность РПС для диагностики ВПР с учётом следующего перечня анатомических дефектов, подлежащих выявлению в сроках 11–14 недель беременности (помимо пяти ВПР, ассоциированных с ХА): акrania, экзэнцефалия, анэнцефалия, черепно-мозговая и спинно-мозговая грыжи, гастрошизис, редукционные пороки конечностей, аномалия стебля тела и некоторые скелетные дисплазии, атрезия уретры, неразделившиеся двойни);

9. Неразделение суммарной частоты выявления ВПР и ХА в системе РПС в 0,5–1% случаев от всех прошедших обследование, является объективным показателем эффективности и высокого качества ПД, в целом.

Учитывая достигнутые в ходе выполнения мероприятий РПС в субъектах России показатели и, исходя из установленных при анализе РПС проблем, общими рекомендациями являются постоянная организационная работа с врачами акушерами-гинекологами и информационно-просветительская работа с населением, регулярный внутренний и внешний контроль качества работы врачей кабинетов УЗД экспертного уровня, совершенствование лабораторных генетических методов и расширение возможностей лабораторной диагностики. Систематический контроль качества мероприятий РПС, включая персонализированный аудит врачей-экспертов, невозможен без программного обеспечения, позволяющего вести учёт и анализ проводимых исследований. Информатизация в области здравоохранения является в настоящее время абсолютной необходимостью для его развития и совершенствования. Сегодня очевидно, что реализация в Российской Федерации национального проекта по ПД нарушений развития ребёнка и проведение объективного контроля состояния РПС в субъектах, были бы невозможны без программы, позволяющей ве-

сти всю базу данных по скринингу и систематизировать информацию по результатам РПС. Особое внимание необходимо уделять вопросам полноты введения данных, расчёта и перерасчёта риска, ввода информации по исходам беременности и родам у женщин прошедших РПС, экспорту данных в контролирующий орган. Результаты проведённого МЦИ «Аудит 2014» показали невозможность рассчитать важнейшие интегральные показатели РПС, такие, как чувствительность, специфичность, число ЛПП при отсутствии в базе данных программы Астрайя сведений о новорожденных с ВПР и ХА. Большинству субъектов, принявших участие в МЦИ, следует организовать или активизировать работу региональных регистров ВПР для своевременного и полного сбора данных обо всех случаях рождения у матерей, прошедших РПС, детей с ХА и ВПР, доступными диагностике в I триместре.

Положительная динамика показателей РПС в Российской Федерации к 2014 г. позволяет удовлетворительно оценить реформу ПД, проводимую в рамках Национального приоритетного проекта «Здоровье». Решение существующих в ряде регионов проблем требует всесторонней административной поддержки со стороны органов управления здравоохранением в субъектах, а дополнительное образование специалистов на базе специализированного профильного Курса ПД кафедры медицинской генетики ГБОУ ДПО РМАПО МЗРФ может быть расширено подготовкой врачей на рабочих местах в медико-генетических учреждениях федеральных округов, где достигнуты лучшие показатели. Проведение регулярного внутреннего и независимого внешнего аудита крайне полезно как для тех субъектов, кто уже выполняет заданный алгоритм РПС, так и для тех, кто до сих пор, несмотря на включение в проект, не приступил к исполнению нового порядка ПД. Впереди создание федерального центра ПД, который будет обеспечивать непрерывный мониторинг состояния РПС и ПД в целом в субъектах России с перспективой продвижения массовых генетических диагностических технологий на новый уровень с учётом стремительного прогресса в данной области здравоохранения.

Список литературы

1. Айламазян Э.К., Баранов В.С. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней. — М.: МЕД-пресс-информ, 2006. — С. 116.
2. Жученко Л.А., Голошубов П.А., Андреева Е.Н., Калашникова Е.А., Юдина Е.В., Ижевская В.Л. Анализ результатов раннего пренатального скрининга, выполняющегося по национальному приоритетному проекту «Здоровье» в субъектах Российской Федерации. Результаты российского мультицентрового исследования «Аудит-2014» // Медицинская генетика. — 2014. — №6. — С. 3.
3. Kagan K.O., Cicero S., Staboulidou I., Wright D., Nicolaidis K.H. Fetal nasal bone in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11-13 weeks of gestation // Ultrasound Obstet. Gynecol. — 2009. — 33. — P. 259–264.
4. <http://www.fetalmedicine.org/the-11-13-weeks-scan>

Audit of early prenatal screening in subjects of the Russian Federation. Part 2. Adygeia Republic — Yaroslavl 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., Samoilova 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., Elizariya 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., Rzhhevskaya 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., Stepanova 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., Juntarova 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., Zanolina 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., Mikhaliuk 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., Kazanova 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