**Протокол случая пренатальной диагностики конотрункальной аномалии с микроделецией / без микроделеции 22q11.2**

1)  ФИО специалиста (полностью), подготовившего клиническое наблюдение: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

2)  Е-mail: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

3)  Полное название лечебного учреждения: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

4)  Возраст пациентки: \_\_\_\_\_\_\_ лет

5)  Первородящая, повторнородящая (нужное подчеркнуть)

6)  Отягощен ли семейный̆ анамнез пациентки генетическими заболеваниями, если да, то указать ка-

кими \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

7)  Настоящая беременность самопроизвольная или наступила в результате ЭКО (нужное подчеркнуть), другое (индукция овуляции, инсеминация) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

8)  Срок беременности, когда диагностирована конотрункальная аномалия у плода \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ нед

9)  Описание выявленных изменений сердца и главных артерий: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

10)  Осьсердца(четырехкамерныйсрезсердца)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_градусов

11)  Размеры тимуса: поперечный̆ диаметр \_\_\_\_\_\_\_ мм, переднезадний размер\_\_\_\_\_\_мм, периметр \_\_\_\_\_\_ м (срез на уровне внутригрудных артерий), ТТО \_\_\_\_\_\_ (срез через 3 сосуда и трахею)

12)  Ширина полости прозрачной перегородки\_\_\_\_\_\_\_мм, БПР\_\_\_\_\_\_мм

13)  **Необходимо в обязательном порядке** прислать сохраненные эхограммы (jpeg) и, если есть, клипы в цифровом виде (формат avi, mov или mp4) четырехкамерного среза и среза через 3 сосуда и

трахею

14)  Сочетанные экстракардиальные пороки и маркеры хромосомных аномалий\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

15)  Срок проведения первого скрининга: \_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_нед/дни, КТР\_\_\_\_\_мм, ТВП\_\_\_\_\_мм,

пульсационный индекс в венозном протоке\_\_\_\_\_\_\_ (если есть эти данные)

16)  Срок и результат пренатального кариотипирования (если проводилось). В случаях исследования на микроделеции указать использованный метод \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

17)  При наблюдении в динамике указать дальнейшие сроки обследования и дополнительные находки \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

18)  Если диагноз «микроделеция 22q11.2» установлен после родов, то указать, каким методом и в каком возрасте ребенка \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

19)  Исход беременности: прерывание в\_\_\_\_\_нед, внутриутробная гибель в\_\_\_\_\_нед, преждевременные роды в \_\_\_\_ нед, срочные роды, операция кесарева сечения (нужное подчеркнуть), показания к кесареву сечению \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

20)  Пол плода (мужской, женский), масса \_\_\_\_\_\_\_\_г, длина \_\_\_\_\_\_\_\_см

21)  Особенности постнатального наблюдения, сроки проведения операции (если потребовалась в ближайшие месяцы), возможные клинические проявления или отсутствие симптомов микроделеции 22q11.2: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

22)  Результаты патологоанатомического заключения в случаях смерти ребенка или прерывания беременности: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_