



Пренатальная диагностика



- **Пренатальная диагностика** -- область медицины, которая занимается дородовым выявлением различных патологических состояний плода, в том числе, диагностикой врожденных пороков развития (ВПР) и наследственных заболеваний (НЗ).

Задачи пренатальной диагностики как одного из разделов медико-генетической службы включают:

- Предоставление будущим родителям исчерпывающей информации о степени риска рождения больного ребенка.
- В случае высокого риска предоставление информации о возможности прерывания беременности и последствиях принятого родителями решения - родить больного ребенка или прервать беременность.
- Обеспечение оптимального ведения беременности и ранней диагностики внутриутробной патологии.

● **Методы пренатальной диагностики:**

- ❖ ультразвуковой скрининг (динамическое наблюдение) развития плода и скрининг сывороточных факторов материнской крови считаются **НЕИНВАЗИВНЫМИ** — т.е. не предусматривают хирургического вторжения в полость матки.
- ❖ Другие же технологии (биопсия хориона или амниоцентез, например) являются **ИНВАЗИВНЫМИ** — т.е. предполагают хирургическое вторжение в полость матки с целью взятия плодного материала для последующего лабораторного исследования.

методы дородовой диагностики

Предимплантационная диагностика

Неинвазивные методы:

Ультразвуковое исследование (во все сроки)

ХГЧ, альфа-фетопротеин и эстриол в крови матери (1 и 2 триместры)

Инвазивные методы (есть риск прерывания беременности):

Биопсия хориона (10-11 нед.)

Амниоцентез (16 – 17 нед.)

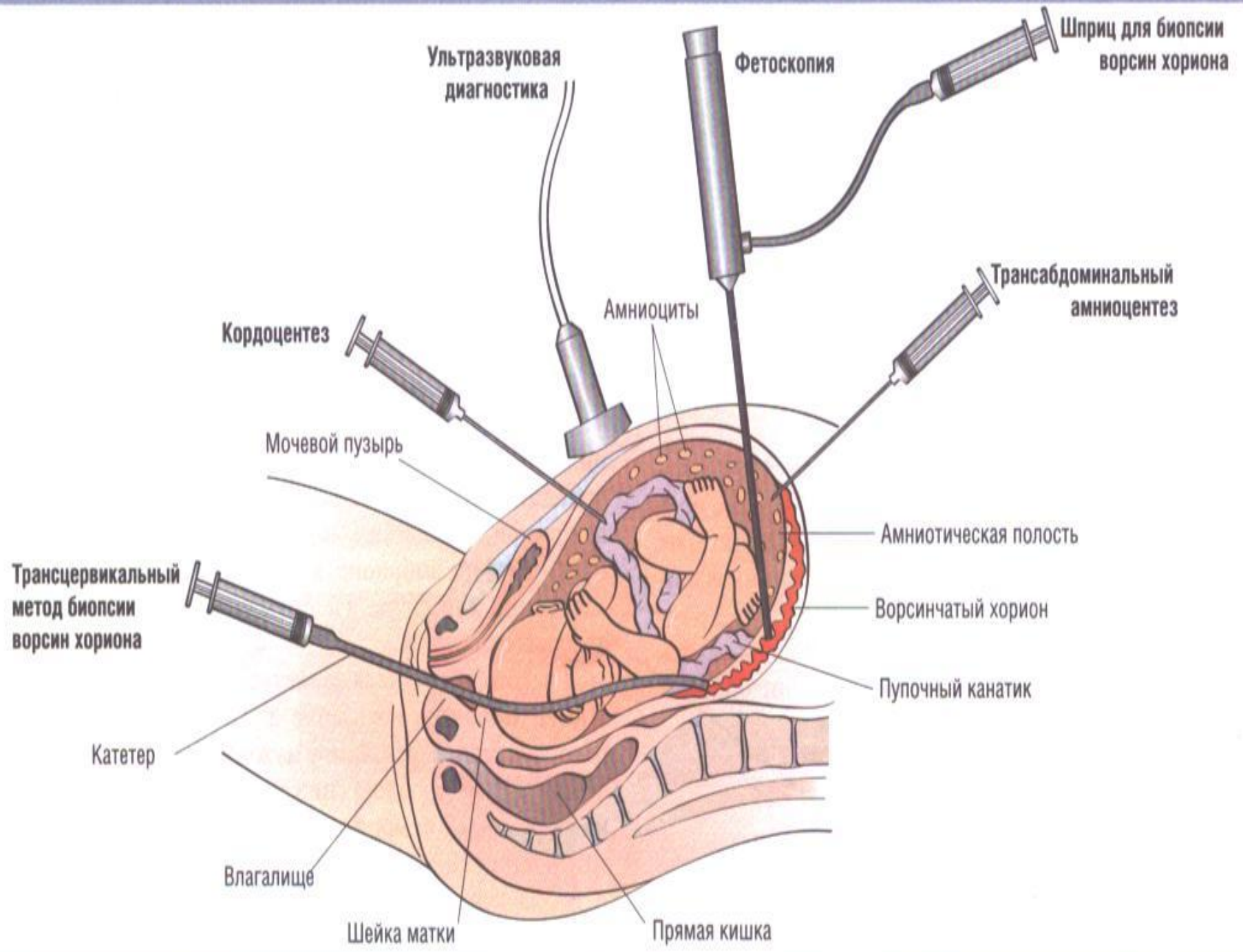
Кордоцентез и плацентоцентез (после 20 нед.)

Предимплантационная диагностика



- При экстракорпоральном оплодотворении (ЭКО) берутся бластомеры на стадии морулы и изучаются до имплантации зародыша





- ❑ **Биопсия хориона** – данный метод проводится до 12 недели беременности. Суть метода: под контролем УЗИ аспирируется очень небольшое количество этой ткани хориона, имеющего плодное происхождение.
- ❑ Риск осложнений после этой процедуры – 2%.
- ❑ Кроме хромосомных и некоторых моногенных заболеваний можно определить еще и пол плода.
- ❑ Процедуру проводят в амбулаторных условиях.

Биопсия хориона

датчик УЗИ

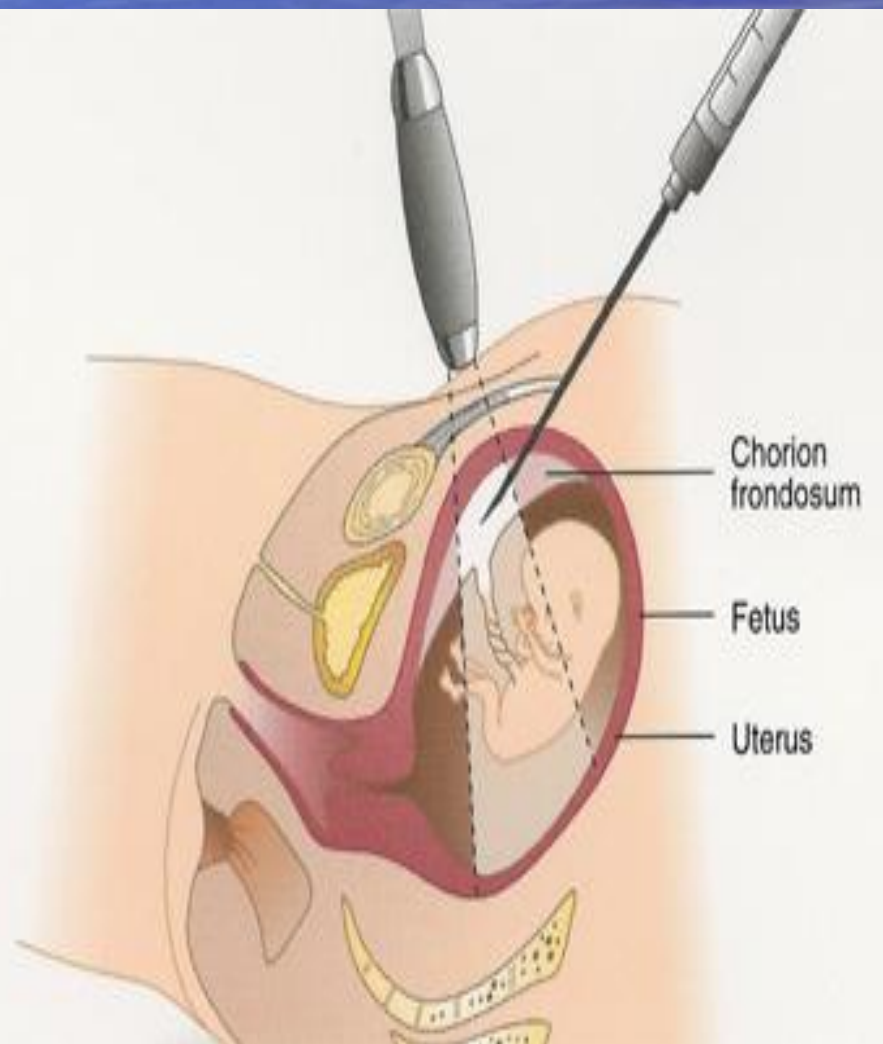
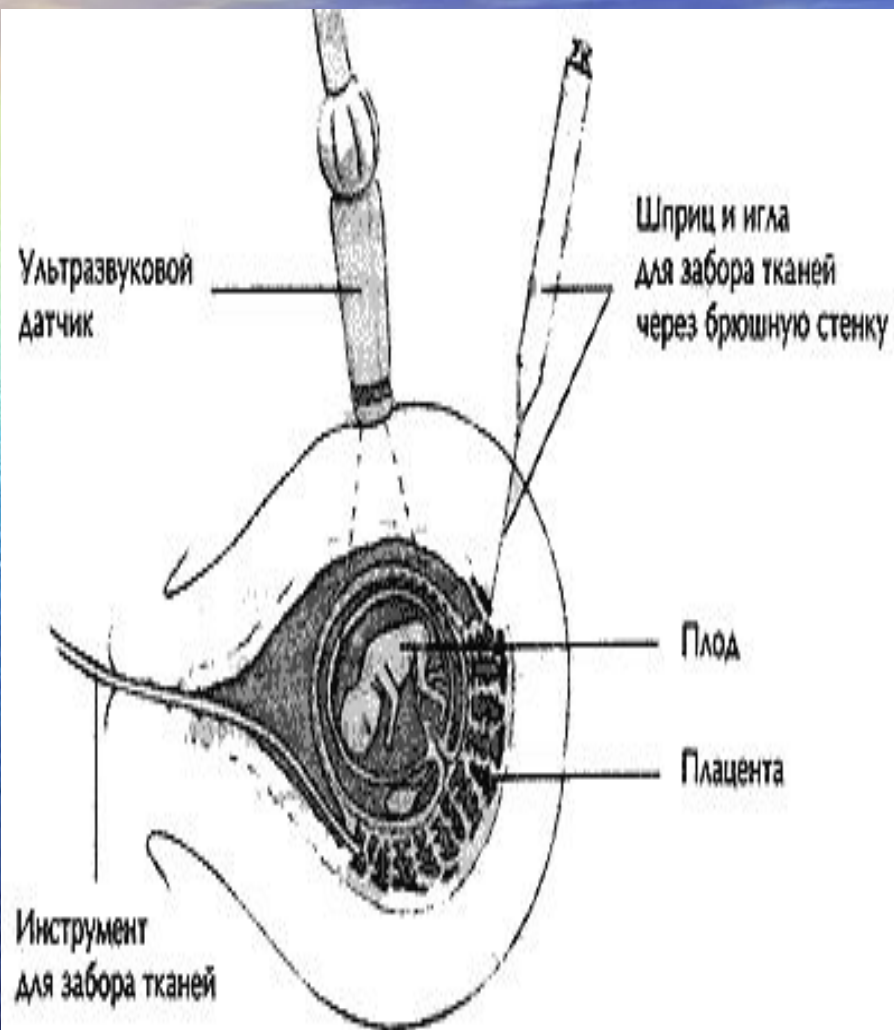
Биопсия хориона через
цервикальный канал



Биопсия хориона на 8 – 10 неделе беременности



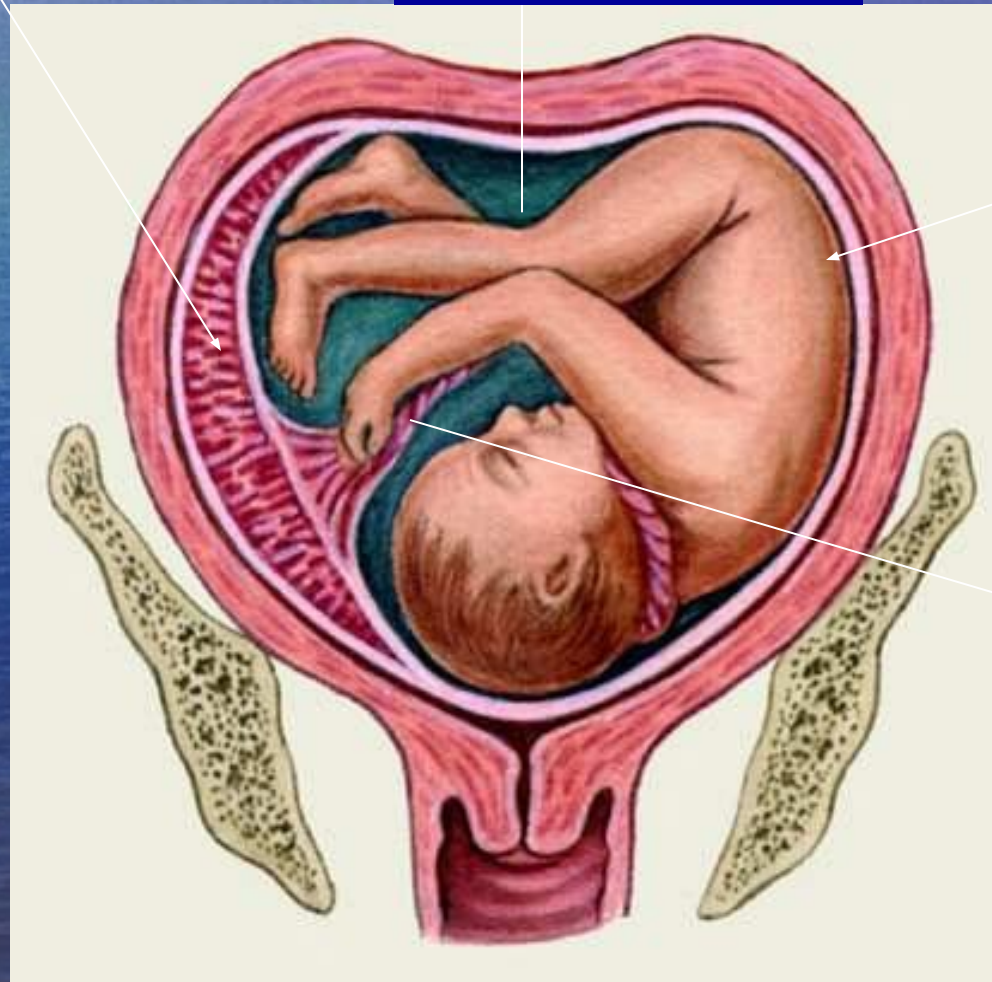
схематическое изображение биопсии хориона.



Во втором триместре беременности проводится

Амниоцентез –
взятие
околоплодных вод

Плацентоцентез –
биопсия ткани
плаценты



Биопсия
кожи

Кордоцентез –
взятие крови
из пупочной
вены

Процедуры проводят под контролем УЗИ



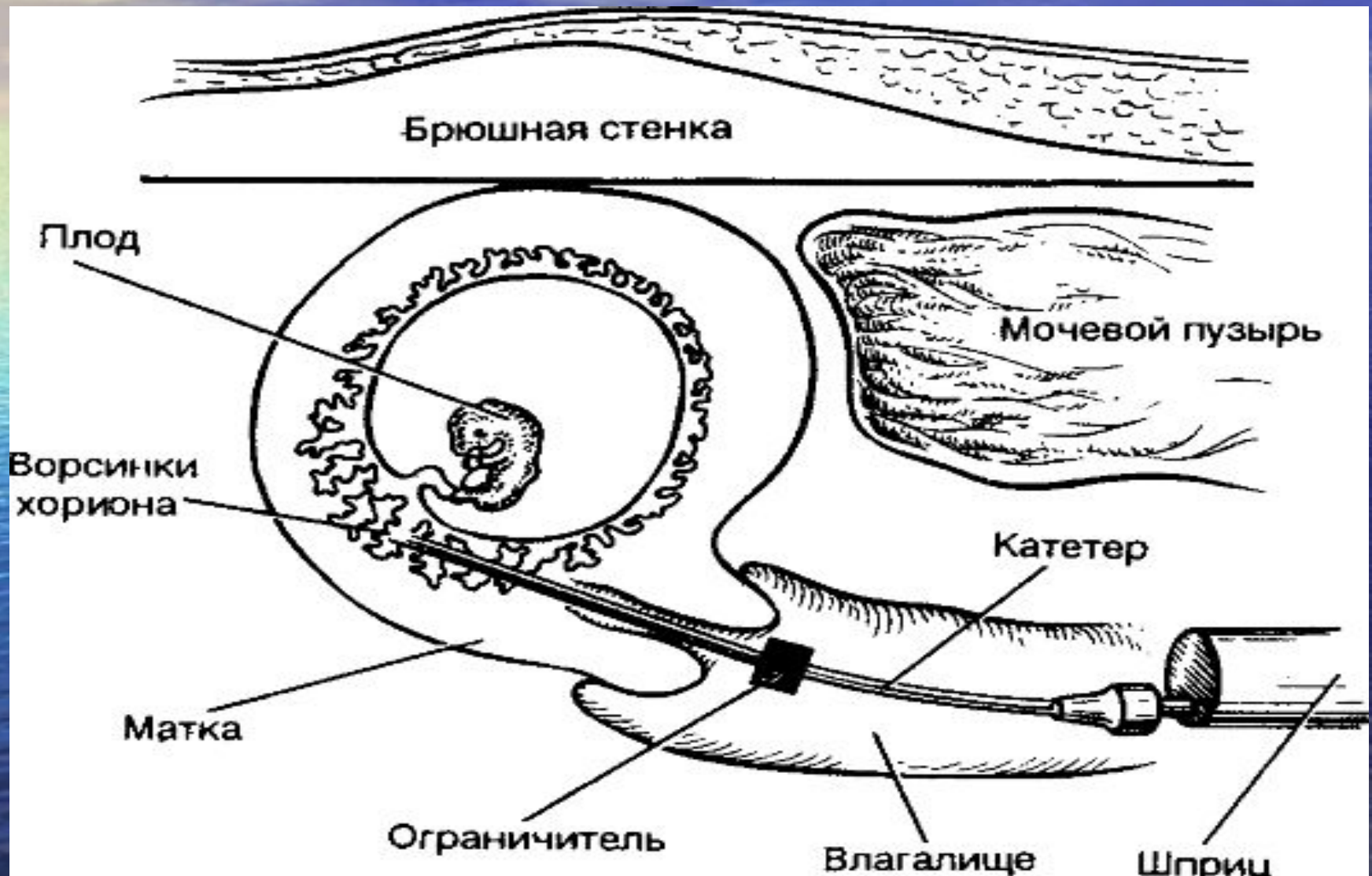
- **Плацентобиопсия** –это малое оперативное вмешательство, позволяющее получить микроскопические кусочки тканей плаценты.

- Показание : исключить грубую генетическую патологию плода.

- **Чаще всего такая необходимость возникает:**

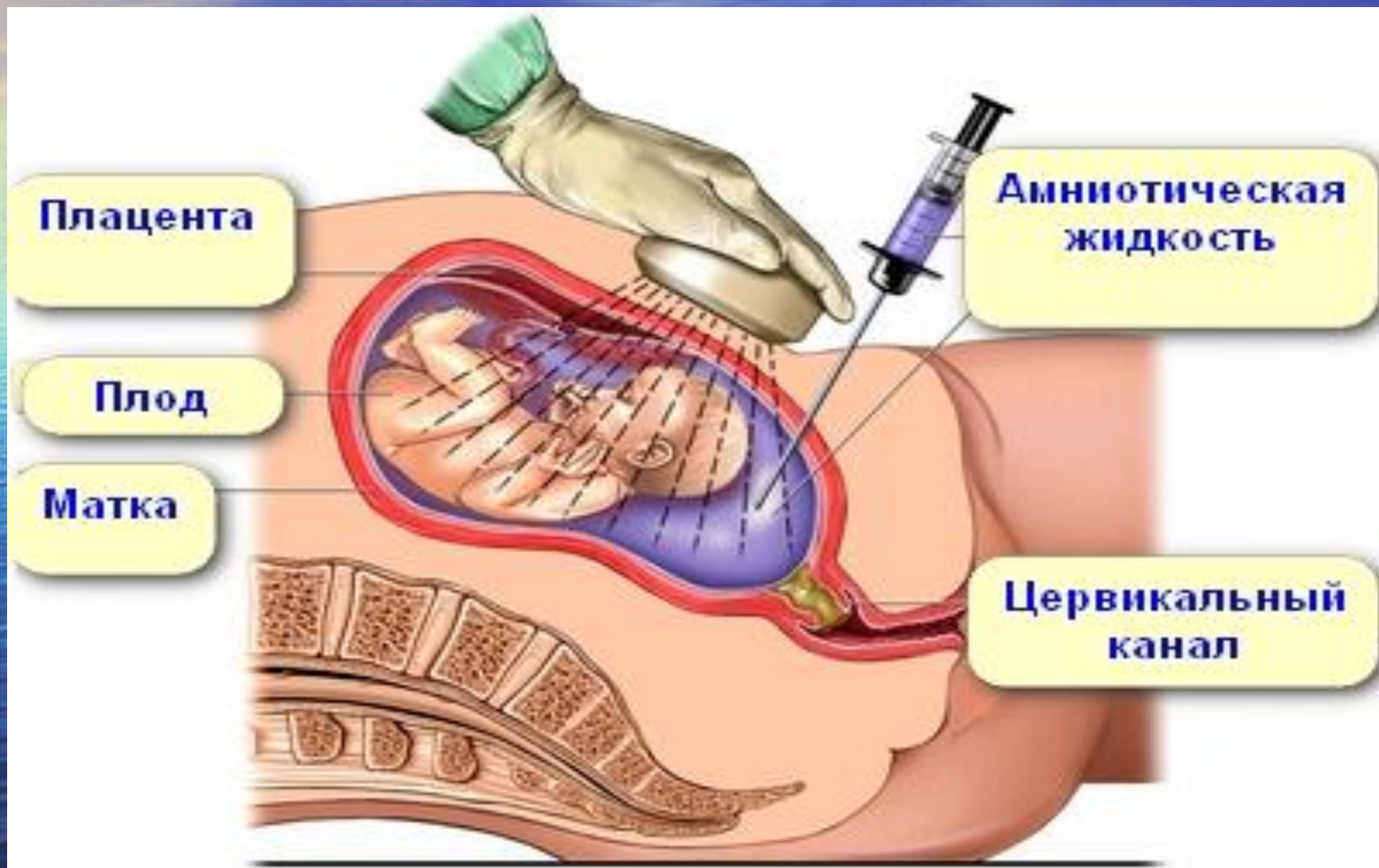
- ✓ у женщин старше 35 лет;
- ✓ у женщин, которые уже имеют ребенка с хромосомными аномалиями либо у которых они определялись при ранее возникавших беременностях;
- ✓ при наличии УЗИ-маркеров хромосомных болезней плода;
- ✓ при подтвержденной хромосомной аномалии у одного из родителей или близких родственников;
- ✓ при определении повышенного риска по результатам одного из скрининговых исследований.

Плацентобиопсия

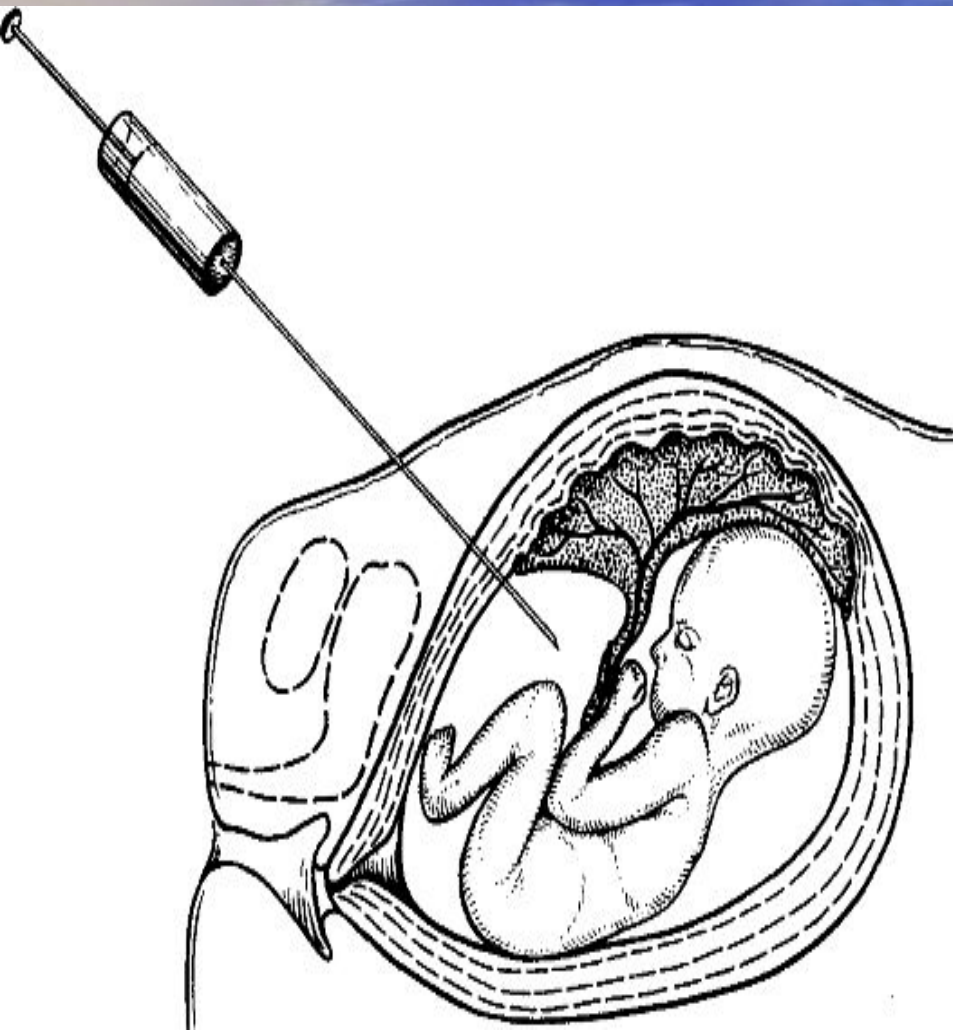


- ❶ Амниоцентез — пункция плодного пузыря с целью получения околоплодных вод.
- ❷ Амниоцентез проводят обычно на 15-16 неделе беременности. Околоплодная жидкость исследуется на предмет выявления моногенной и хромосомной патологии плода.
- ❸ Результаты исследования будут не ранее 2-6 недель от амниоцентеза.
- ❹ Риск осложнений 0,5-1%.

Амниоцентез

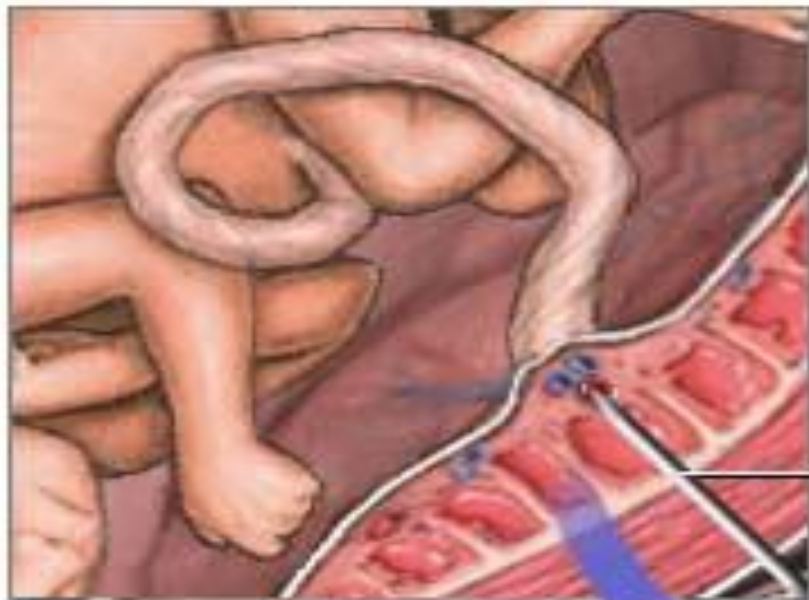


Схематическое изображение процедуры амниоцентеза.



- **Кордоцентез** –пункция сосудов пуповины плода под контролем УЗИ с целью получения крови плода. Выполняют после 20-й недели беременности под наркозом. Взятая из пуповины кровь оценивается цитогенетическим, молекулярно-генетическим и биохимическим методами.
- Результат исследования можно получить через 7-10 дней.
- Риск прерывания беременности около 2%.

Кордоцентез



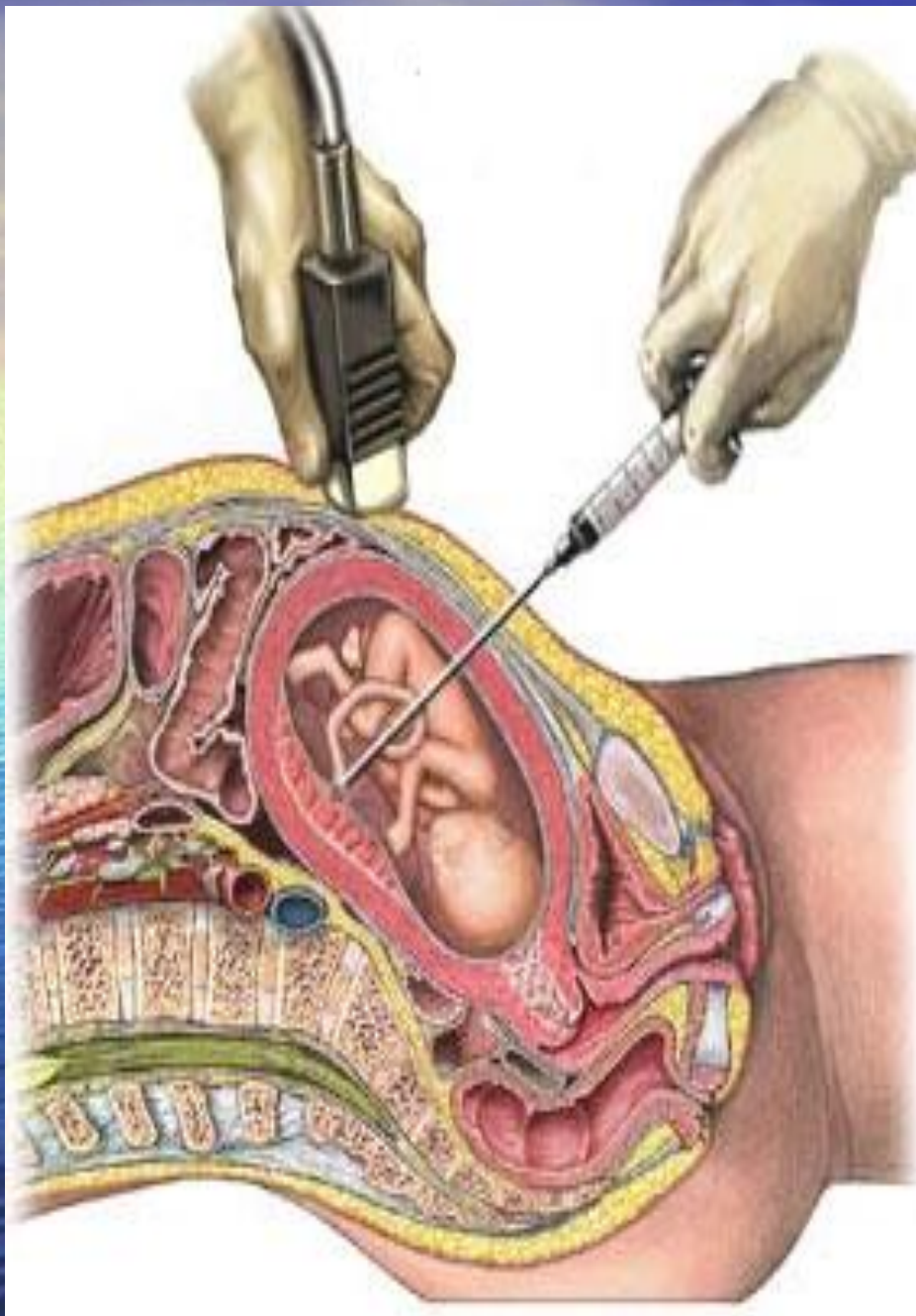
Игла



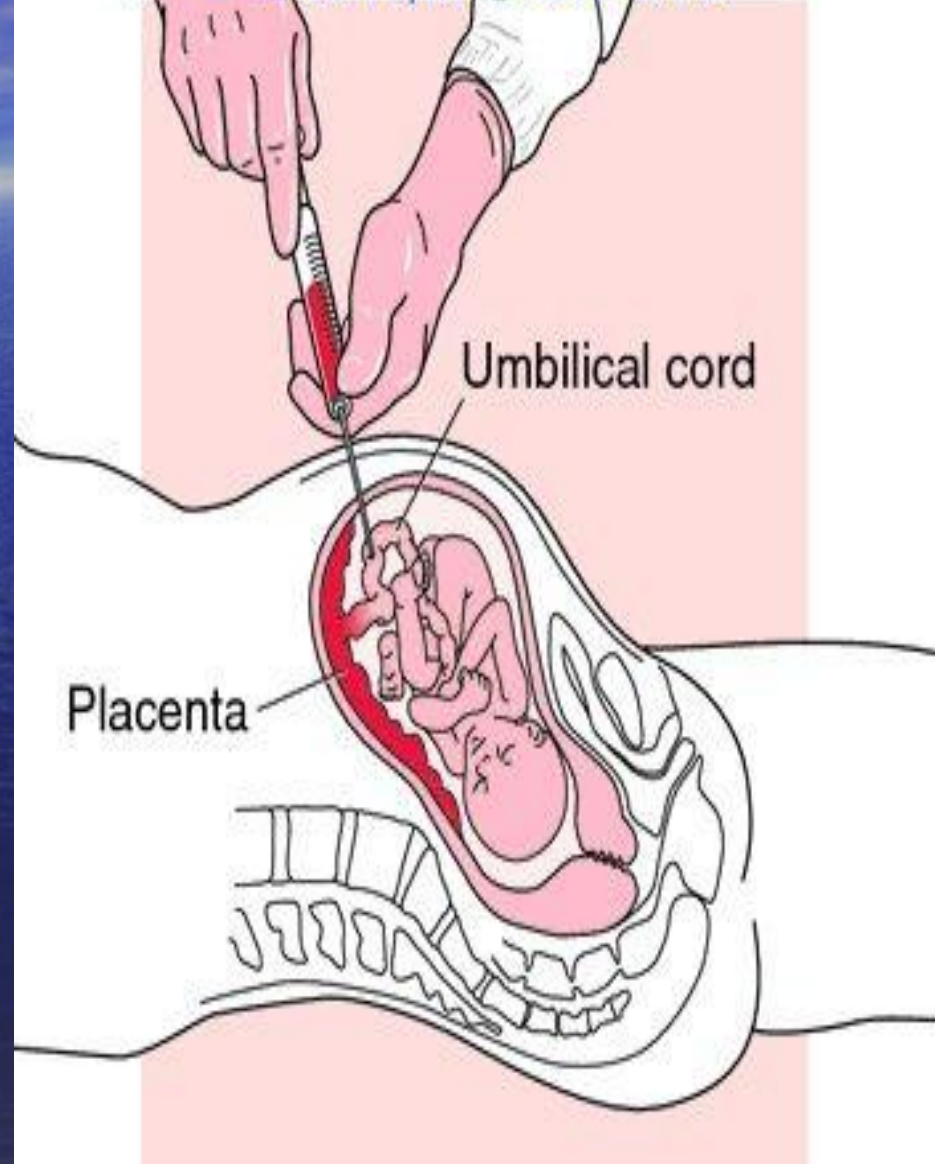
Хромосомы

Образец пуповинной
крови плода





MedicalPlanet.su
— медицина для вас.



- Скрининг в медицине (англ. screening - просеивание) - метод массового обследования населения определенной местности для активного выявления лиц с какой-либо патологией или факторами риска ее развития.
- Скрининг осуществляют с целью ранней диагностики заболевания или предрасположенности к нему, что необходимо для оказания своевременной лечебно-профилактической помощи.

Ультразвуковое исследование



- **УЗИ-скрининг** беременности – это проведение исследования по определенной схеме. Данный метод диагностики должен проводиться абсолютно каждой женщине, готовящейся стать мамой.
- Только качественное УЗИ может с большой степенью достоверности выявить или исключить у плода врожденные пороки развития.
- В нашей стране законодательством установлены следующие сроки обязательного УЗИ скрининга, основанные на многолетнем опыте работы
 - ❖ 11-13 недель
 - ❖ 20-22 недели
 - ❖ 30-34 недели

Первый скрининг проводится не ранее 10 и не позже 14 недель беременности. Это продиктовано тем, что данные сроки оптимальны для выявления грубых пороков развития и определенных показателей,стораживающих в плане генетических отклонений и заболеваний.

Основные этапы:

1. Определение месторасположения беременности в матке. Врач видит развивающегося малыша в полости матки, что исключает наличие внематочной беременности.
2. Определение количества плодов. Чаще всего это один эмбрион, но у каждой женщины существует вероятность двойни или даже тройни. Если выявлены несколько эмбрионов, то можно сделать предположение, будут ли такие близнецы монозиготными или гетерозиготными.

3. Определение жизнеспособности плода. Во время исследования врач четко видит бьющееся сердце малыша. Так как плод в 10 недель уже подвижен, то дополнительно прослеживаются активные движения конечностями и всем телом.
4. Определение срока беременности. Для этого измеряется максимальное расстояние от темени ребенка до его копчика – копчико-теменной размер (КТР). По полученной цифре компьютер автоматически высчитывает срок.
5. Рассмотрение анатомии плода. В 10-14 недель у развивающегося ребенка уже четко видны голова, туловище, конечности. В головке у малыша визуализируется зачаток головного мозга в виде «бабочки», кости черепа, глазницы.

6. Скрининг 1 триместра включает определение толщины кожной складки на шее плода – воротникового пространства. Нормой является величина его до 2 мм. Более толстая складка может свидетельствовать о наличии у плода генетических отклонений и требует проведения анализа хромосом в 16 недель. Также важным показателем в подозрении на наследственные заболевания является размер носовой кости. При его отклонении от нормы могут потребоваться дополнительные обследования.
7. Определение локализации плаценты в полости матки, её структуры, тонуса матки.
8. Определение месторасположения яичников женщины, наличие в них изменений.

Voluson
E8

1. Trim.
Har-high
100 Ω
Gn -6
C6 / M11
FF2 / E2
SRI II 3 / CRI 1



Следующий срок УЗИ – 19-20 недель. Основная задача второго скринингового исследования - выявление пороков развития плода и признаков осложненного течения беременности. Главное - исключить большую часть пороков развития плода и маркеры хромосомных болезней. Если в 11-13 недель при скрининге можно увидеть несколько маркеров синдрома Дауна, то при втором исследовании - уже 22.

Voluson

GE
E8
Exp

RM6C/OB

MI 0.8

AVA-PETER St. PETERSBURG

D13307-12-02-03-6 GA=21w2d

11.2cm / 1.4 / 92Hz

TIs 0.1

03.02.2012

19:39:06

Default

Th32/Qual high2

B35°/V55°

Mix50/50

CRI 1/SRI 3D 3

3D Static



- 3-й триместр беременности (32-33 неделя беременности) - целью УЗИ на этом сроке является оценка развития анатомических особенностей плода и выявления пороков развития с поздним проявлением. Проблемы, выявляемые в эти сроки, поддаются лечению и, как правило, не влияют на дальнейшее качество жизни ребенка. При УЗИ в третьем триместре всем беременным проводится доплерографическое исследование сосудов плаценты и плода (доплерометрия).

Voluson



E8

Exp

RM6C/OB

MI 0.8

AVA-PETER St. PETERSBURG

D13307-12-03-12-3 GA=31w2d

12.2cm / 2.3 / 65Hz

TIs 0.1

12.03.2012

10:48:36

Default

Th32/Qual high2

B48°/V55°

Mix50/50

CRI 1/SRI 3D 3

3D Static



Скрининг материнских сывороточных факторов

- Это неинвазивный метод дородовой диагностики некоторых тяжелых заболеваний у плода. За рубежом его часто называют "тройным" тестом, поскольку при его проведении исследуется содержание в крови беременной женщины трех веществ: альфа-фетопротеина (АФП), хорионического гонадотропина (ХГ) и неконъюгированного эстриола (НЭ).
- Кровь для исследования чаще всего берется из локтевой вены будущей мамы дважды: на сроке 15 недель и через 1-3 недели с таким расчетом, чтобы второй забор крови был не позже 20 недели беременности.

- Исследование сыворотки матери

Нарушение	АФП	ХГ
Трисомия 21 - синдром Дауна	Пониженный	Повышенный
Трисомия 13	Нормальный	Пониженный
Трисомия 18	Пониженный	Пониженный
Открытые дефекты нервной трубки	Повышенный	Нормальный
Задержка развития, угроза преждевременных родов, внутриутробная смерть плода	Повышенный	Нет данных
Многоплодная беременность	Повышенный	Повышенный

Полученный материал исследуют цитогенетически, биохимически, методами ДНК-диагностики. Врач сообщает семье результаты.

По результатам **семья** принимает решение о продолжении или прерывании беременности.

Таблица 53-1. Некоторые наиболее тяжёлые пороки развития, определяемые методом ультразвукового сканирования во II триместре беременности

ЦНС	Скелет	Мультисистемные нарушения	Органы брюшной полости и таза	Грудная клетка	Голова и лицо
Анэнцефалия Энцефалоцеле Аринэнцефалия Гидроцефалия	Ахондроплазия Несовершенный остеогенез Танатофорная дисплазия Полигидрамнион	Задержка роста Водянка Олигогидрамнион	Омфалоцеле Почечная агенезия Гастрошизис Желудочно-кишечная атрезия Почечный кистоз Гидронефроз	Врождённые пороки сердца Диафрагмальная грыжа	Заячья губа с волчьей пастью или без неё Микрофтальмия

Таблица 53-2. Методы пренатальной диагностики и связанный с ними риск

Срок беременности	Оптимальное время	Риск выкидыша	Доступность
Предимплантационный период			
Биопсия эмбриона	6–10-клеточная стадия	Не определён, метод считают безопасным	Ограниченная
I триместр (0–13 недель)			
Биопсия ворсин хориона:			Специализированное оборудование
транспервикальная	9–12 недель	0,5–2,0%	
трансабдоминальная	9–13 недель	0,5–2,0%	
Материнский кровоток	С 6-й недели	Безопасен	Специализированное оборудование
II триместр (14–26 недель)			
Трансабдоминальная биопсия плаценты	14–40 недель	0,5–2,0%	Специализированное оборудование
УЗИ	16–18 недель	Безопасен	Широко применяют
Амниоцентез	16–18 недель	0,5%	Широко применяют
Кордоцентез	18–40 недель	1%	Специализированное оборудование
Фетоскопия	18–20 недель	3%	Широко применяют
Биопсия тканей плода	18–20 недель	3%	Узко специализированное оборудование

Примечание. В случае если необходимо культивирование эмбриональных тканей, диагноз может быть отложен на 2–4 недели.

Спасибо за внимание!!!

Будьте здоровы!!!

