

# **Пренатальный скрининг**

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

# Цели пренатального скрининга:

- 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.
- Определение прогноза здоровья будущего потомства.

## **Показания к проведению пренатальной диагностики:**

- возраст женщины, вынашивающей плод 35 лет и старше
- в семье существуют заболевания, передающиеся наследственно, сцепленные с полом
- наблюдаются патологии нервной трубки
- у ранее родившегося ребенка наблюдается хромосомные отклонения или же синдром Дауна
- имеются врожденные дефекты процесса обмена веществ
- наблюдается заболевание гемоглобинопатия
- имеются различные недуги, передающиеся по наследству, которые анализируются путем методов ДНК-диагностики
- существуют иные показания для выполнения цитогенетических методов пренатальной диагностики
- если наблюдаются родительские хромосомные мутации

# Методы пренатальной диагностики

## 1. Инвазивные:

- ✓ биопсия хориона
- ✓ амниоцентез
- ✓ плацентоцентез
- ✓ кордоцентез

## 2. Неинвазивные:

- ✓ УЗИ
- ✓ биохимический скрининг
- ✓ генетический анализ для родителей

# Показания к инвазивным методам

- Возраст женщины старше 35 лет, так как с возрастом увеличивается частота спонтанных мутаций даже при отсутствии других факторов риска
- Наличие признаков врождённой патологии при ультразвуковом скрининге
- Отклонение уровня сывороточных белков в крови матери
- Кровнородственный брак
- Наличие у одного из супругов хромосомной перестройки, наследственного заболевания или порока развития
- Рождение ребёнка с наследственным заболеванием или пороком развития
- Наличие в анамнезе самопроизвольных выкидышей, мертворождений, первичной аменореи, первичного бесплодия у супругов
- Неблагоприятное воздействие факторов окружающей среды в ранние сроки беременности (радиоактивное облучение, вдыхание парообразных ядов и др.)
- Приём эмбриотоксических препаратов в ранние сроки беременности
- Рентгенологическое исследование на ранних сроках
- Групповая или резус-несовместимость матери и плода

# Противопоказания к инвазивным методам

- Угроза прерывания беременности
- Воспалительные заболевания влагалища и шейки матки, или кожи живота (в зависимости от места прокола)

# Биопсия хориона

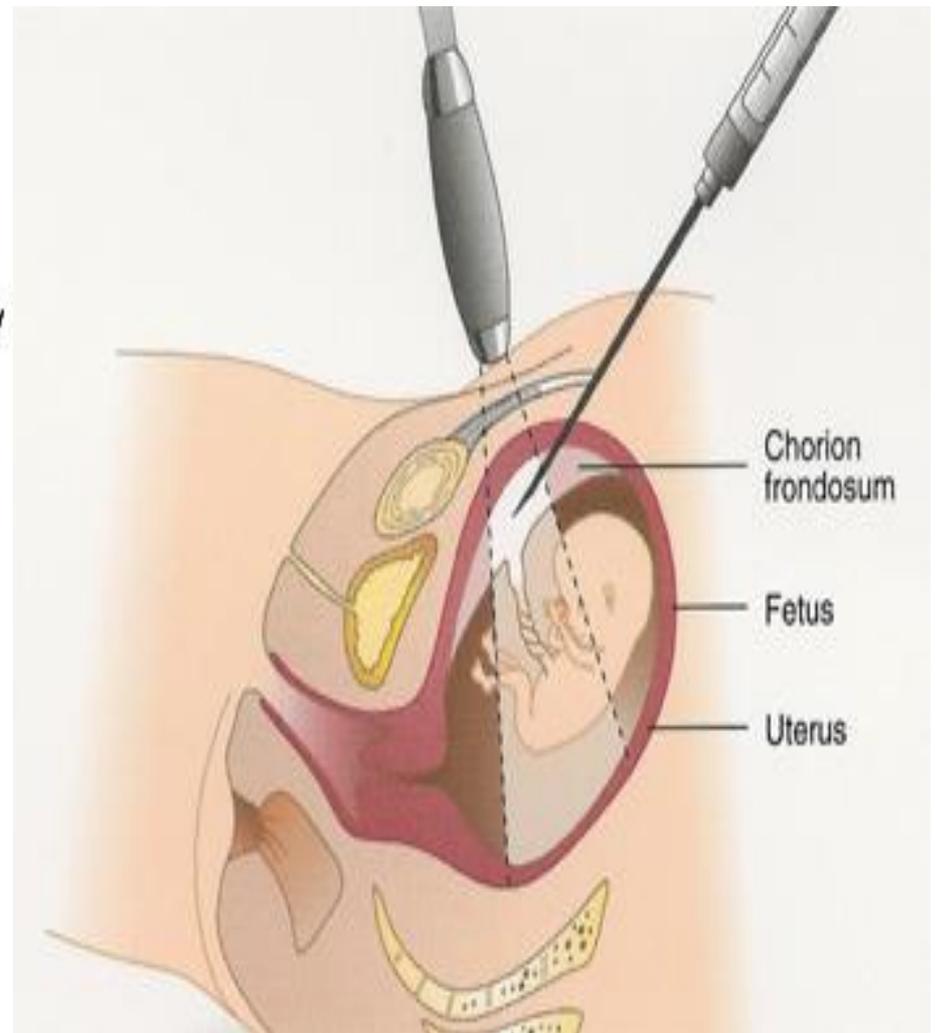
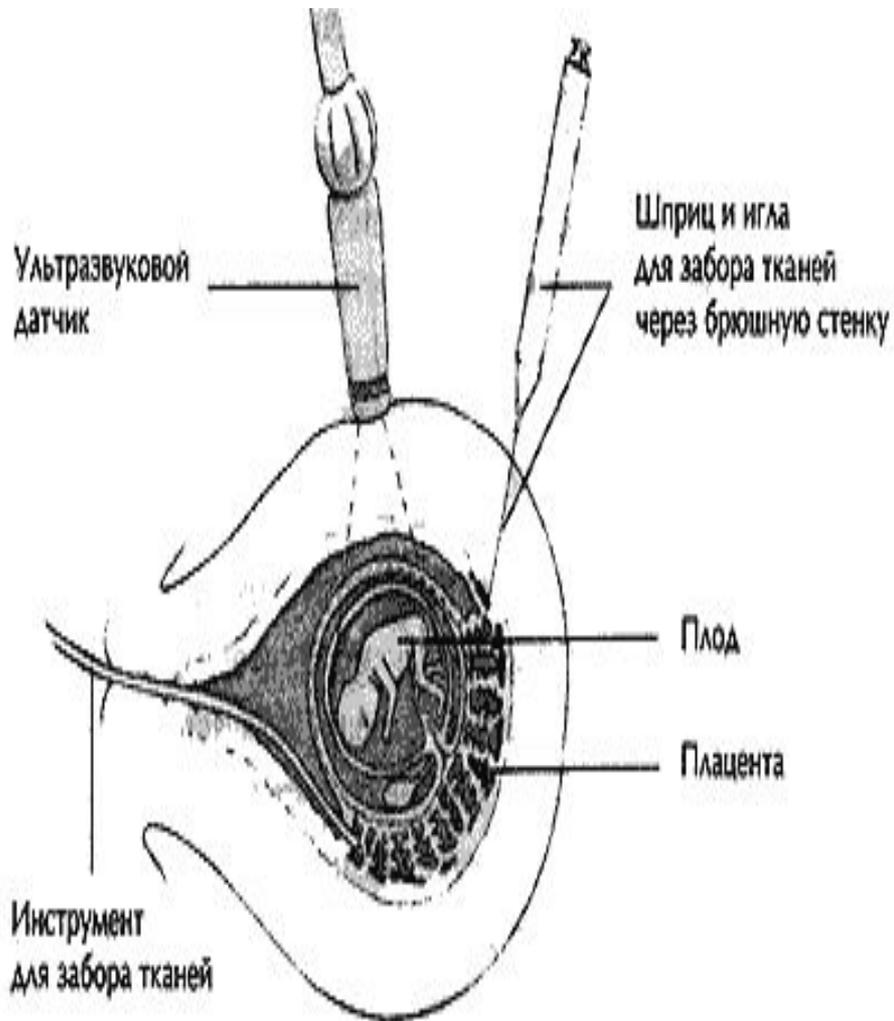
Проводится до 12 недели беременности.

2 способа взятия биоматериала:

**Трансцервикальный доступ** – тонкую гибкую трубочку вводят через влагалище и канал шейки матки в полость матки и аккуратно отщипывают кусочек ворсин хориона.

**Трансабдоминальный способ** – прокол производят через кожу живота женщины тонкой иглой и набирают в неё немного клеток хориона.

# Схематическое изображение биопсии хориона.

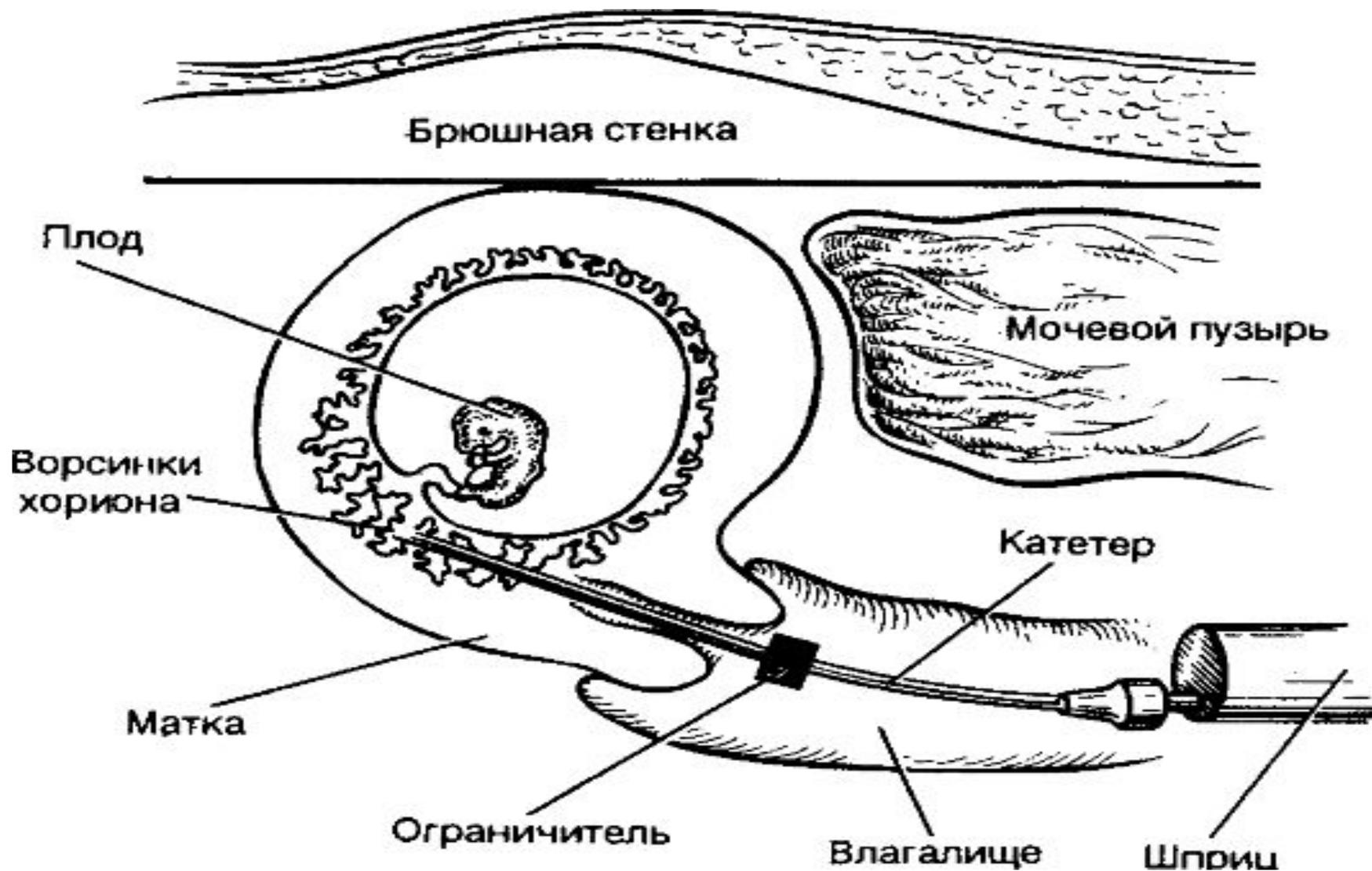


# Плацентобиопсия

Плацентобиопсия - это малое оперативное вмешательство, позволяющее получить микроскопические кусочки тканей плаценты – образцы клеток плаценты с последующим проведением цитогенетических, биохимических и гистологических исследований.

Проводится на сроке беременности от 14 до 20 недель.

# Плацентобиопсия



# Амниоцентез

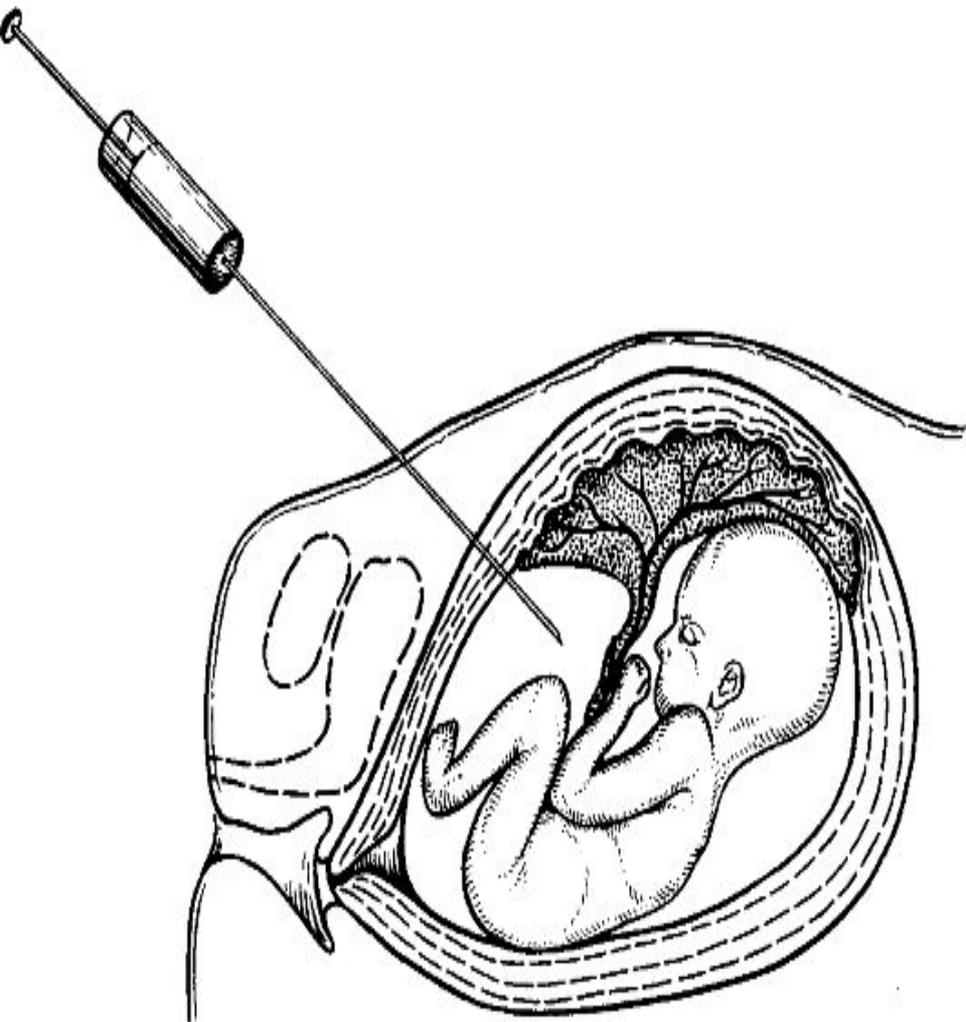
Амниоцентез - пункция плодного пузыря с целью взятия на анализ околоплодных вод.

Проводят на 15-16 неделе беременности.

Околоплодная жидкость исследуется на химический состав, а так же исследуются клетки плода, которые в ней находятся.

Кроме диагностики хромосомных заболеваний определяется степень зрелости плода, гипоксия плода, есть ли резус-конфликт и его тяжесть.

# Амниоцентез



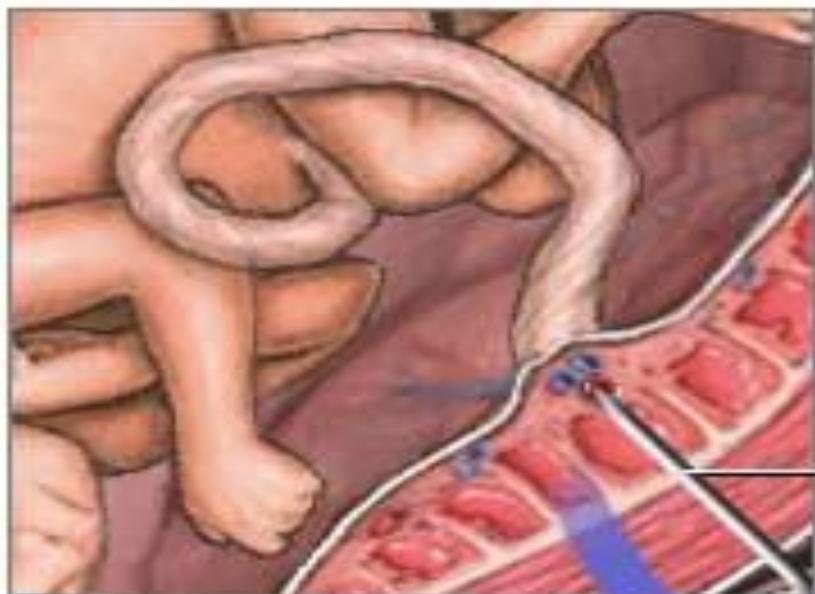
# Кордоцентез

**Кордоцентез** –пункция сосудов пуповины плода под УЗИ контролем, с целью получения крови плода.

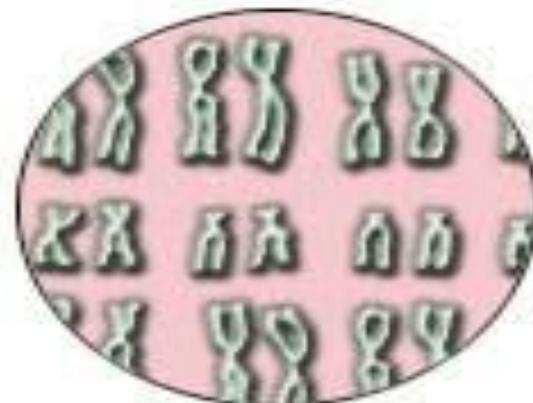
Выполняется после 20й недели беременности.

Выполняется под наркозом.

# Кордоцентез



Игла



Хромосомы

Образец пуповинной  
крови плода



# Возможные осложнения

- преждевременное излитие околоплодных вод
- преждевременные роды
- ранение плода
- отслойка плаценты
- повреждение пуповины
- ранение мочевого пузыря и кишечника матери
- хориоамнионит (воспаление плодных оболочек)

# УЗИ

Данный метод диагностики проводится **каждой** беременной женщине.

В нашей стране законодательством установлены следующие сроки обязательного УЗИ скрининга:

- 1.10-14 недель
- 2.20-24 недели
- 3.30-34 недели

# Первый скрининг

Проводится не ранее 10 и не позже 14й недели беременности.

Данные сроки оптимальны для выявления грубых пороков развития и определенных показателей,стораживающих в плане генетических отклонений и заболеваний.

- Определение месторасположения беременности в матке.
- Определение количества плодов.
- Определение жизнеспособности плода.
- Определение срока беременности.
- Рассмотрение анатомии плода.
- Определение толщины кожной складки на шее плода – воротникового пространства. Утолщение складки может свидетельствовать о наличии у плода генетических отклонений и требует проведения анализа хромосом в 16 недель.

# Второй скрининг

- Проводится на 19-20 неделе беременности
- Выявление пороков развития плода
- Выявление признаков осложненного течения беременности
- Если женщина находится в группе риска по возможным проблемам у плода, рекомендуется пройти исследование раньше - в 19 недель
- предлежание и положение плода, его масса и размеры
- частота сердцебиения плода
- состояние лицевых костей черепа, длины парных костей, оценка грудной клетки, позвоночника
- объем околоплодных вод
- оценка состояния и зрелости плаценты
- анатомия всех внутренних органов будущего ребенка
- оценка пуповины, выявление обвития
- оценка тонуса маточных стенок и состояние шейки матки

# Третий скрининг

- положение плода в матке (предлежание)
- состояние плаценты и количество околоплодных вод
- развитие внутренних органов плода
- наличие пороков развития и патологий с поздним проявлением
- кровообращение плода, плаценты, пуповины
- предполагаемый сценарий будущих родов (показания для кесарева сечения, наличие осложнений беременности)
- при УЗИ в третьем триместре всем беременным проводится доплерографическое исследование сосудов плаценты и плода (доплерометрия)

# Биохимический скрининг

Биохимический скрининг - это определение в крови специфических веществ (маркеров), которые изменяются при определенных патологиях плода.

Кровь для исследования чаще всего берется из локтевой вены беременной женщины дважды:

- 1) на сроке 15 недель
- 2) через 1-3 недели с таким расчетом, чтобы второй забор крови был не позже 20 недели беременности.

## Биохимический скрининг в первом триместре

Первый скрининг представляет собой «двойной тест», т.е. определяют в крови два вещества: ХГЧ (в частности, свободную единицу хорионического гонадотропина человека) и РАРР-А (плазменный протеин А, связанный с беременностью).

# ХГЧ

- Хорионический гонадотропин выделяется клетками хориона (оболочки зародыша)
- Определяться в крови начинает достаточно рано (уже в первые дни после произошедшего зачатия)
- Его количество постепенно нарастает, достигает максимума к концу первого триместра, затем начинает снижаться и со второй половины беременности остается на постоянно уровне

# Расшифровка анализа на ХГЧ

Отклонения показателя от нормы	Причины
<b>Пониженный уровень ХГЧ</b>	Внематочная беременность Неразвивающаяся беременность Задержка развития эмбриона Высокий риск самопроизвольного выкидыша Синдром Эдвардса у плода
<b>Повышенный уровень ХГЧ</b>	Многоплодная беременность Выраженный токсикоз Сахарный диабет у матери Синдром Дауна у плода Выраженные пороки развития у плода (сердечно-сосудистая, нервная системы и другие) Прием гестагенных препаратов Злокачественные заболевания (хорионкарцинома)

# РАРР-А

(плазматический протеин А,  
ассоциированный с беременностью)

- Это белок, продуцируемый трофобластом на протяжении всего периода гестации, его количество увеличивается постоянно пропорционально сроку беременности
- Биологическая функция не определена  
*(Он обладает способностью расщеплять один из белков, связывающих инсулиноподобный фактор роста. Это вызывает повышение биодоступности инсулиноподобного фактора роста, который является важным фактором развития плода во время беременности. Предполагается, что РАРР-А участвует в модуляции иммунного ответа материнского организма при беременности)*
- Существуют и другие источники секреции: можно определить у молодых женщин и женщин в постменопаузе в отсутствие беременности, а также у здоровых мужчин

# Расшифровка анализа на РАРР-А

Отклонения показателя от нормы	Причины
<b>Пониженный уровень РАРР-А</b>	Неразвивающаяся беременность Высокий риск самопроизвольного прерывания беременности Синдром Дауна Синдром Эдвардса
<b>Повышенный уровень РАРР-А (диагностического значения не имеет)</b>	Многоплодная беременность

## Биохимический скрининг во втором триместре

Биохимический скрининг 2 триместра состоит из «тройного теста»: определение АФП (альфа-фетопротеин), ХГЧ и свободный эстриол. Анализ выполняется с 16 по 20 неделю, но наиболее информативно будет обследование в 16-18 недель.

# АФП

- Вырабатывается в желточном мешке, затем в ЖКТ и печени плода
- Наибольшее диагностическое значение в 16-18 недель

# Расшифровка анализа на АФП

Отклонения от нормы	Причины
<b>Пониженный АФП</b>	Синдром Дауна Синдром Эдвардса Гибель плода Неверное определение срока беременности
<b>Повышенный АФП</b>	Пороки развития нервной системы у плода Несращение передней брюшной стенки Пупочная грыжа Атрезия пищевода Некроз печени плода

# Свободный эстриол

Это гормон, вырабатываемый первоначально только плацентой, а затем и печенью ребенка. При нормальном течении беременности количество свободного эстриола постоянно увеличивается.

# Расшифровка анализа на свободный эстриол

Отклонения от нормы	Причины
Пониженный эстриол	Синдром Дауна Фетоплацентарная недостаточность Высокий риск преждевременных родов Внутриутробное инфицирование Анэнцефалия плода Гипоплазия надпочечников у плода
Повышенный эстриол	Многоплодная беременность Крупные размеры плода Заболевания мочевыводящей системы и печени у беременной

# PRISCA

Компьютерная программа для расчета врожденной патологии плода, учитывающая данные анамнеза пациентки, данные гинекологических клинических исследований, данные УЗИ, результаты определения сывороточных биохимических маркеров патологии плода, а также влияние других факторов.

List Patient Details

Last name: LN01000  
 First name: FN01000  
 Patient ID: PC01000  
 Sample ID: SC01000  
 Physician:   
 Date of birth: 25.05.81 Age: 25.26  
 Weight: 70,1  
 Smoking: no  
 diabetes: no  
 ethnic origin: Caucasian  
 IVF pregnancy: no

Sonographer:   
 Number of fetuses: 1  
 CRL:  Date:   
 Gestation age (date of scan): +   
 Date of sampling: 29.08.06  
 Gestation age on the date of sampling: 16 + 5  
 determination method: unknown  
 Nuchal translucency:   
 MoM:

Risk calculation at sampling date  
 Age risk: 1:1068  
 Biochemistry risk: AFP · HCG · uE3 · Inh: 1:1933  
 Biochem. risk + NT

Markers	Value	Median	MoM	Corrected MoM
Free B. hCG		13,32		
PAPP-A				
AFP	12,80	36,68	0,35	0,36
HCG	7,20	21,27	0,34	0,35
uE3	0,69	3,18	0,22	0,22
Inhibin-A	76,40	228,72	0,33	0,36

NTD risk: <1:10000  
 Risk for Tt.18: >1.50

Navigation icons: back, forward, refresh, print

Buttons: New, Delete, Save, Sort, Find, Report, Batch, Re-calculate, 1000/1000, Help, Close

## **Программа компьютерного обсчета результатов анализа PRISCA позволяет:**

- Рассчитать вероятность различных видов рисков патологии плода
- Учитывать индивидуальные данные пациентки
- Учитывать факторы, влияющие на обнаружение на обнаружение отклонений от нормальных уровней биохимических маркеров

# Особенности вычисления риска

- Расчет риска зависит от точности предоставленных для анализа данных
- Вычисление риска является результатом статистической обработки данных
- Результаты должны быть подтверждены (или исключены) цитогенетическими исследованиями