

**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И
НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего профессионального образования
«Национальный исследовательский
ядерный университет «МИФИ»**



**Обнинский институт атомной энергетики
Медицинский факультет**



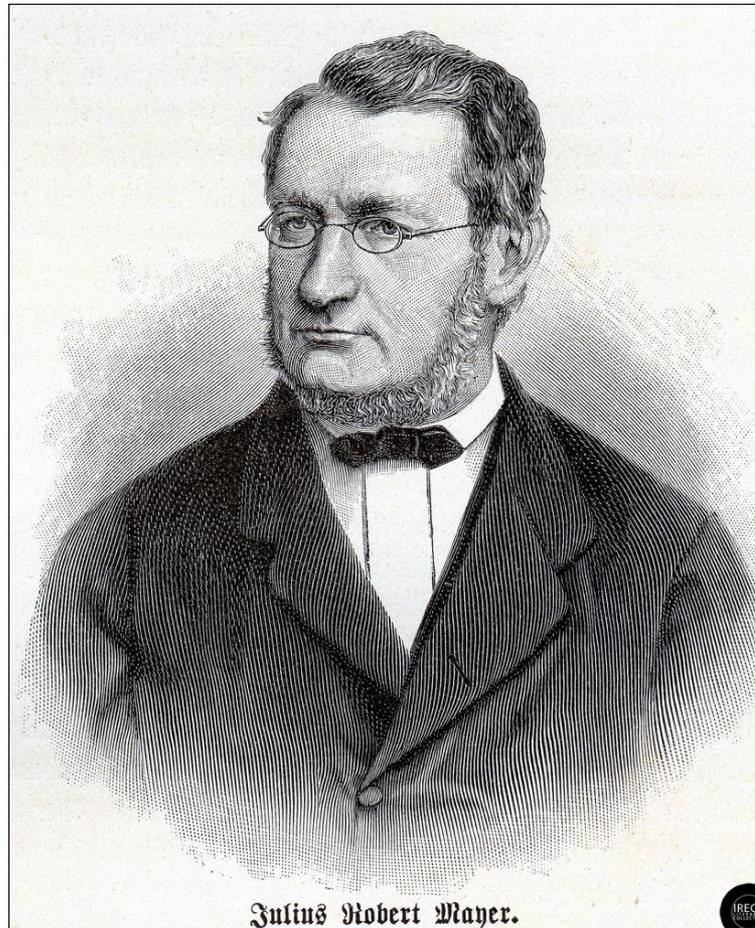
- **Выполнила студентка**
- **Группы ЛДЗС13**
- **Диордиева Н.С.**

Пренатальная диагностика наследственных болезней

- – совокупность диагностических методов, которые могут быть применены для выявления заболеваний плода. Перинатология и пренатальная диагностика являются одними из самых молодых и развивающихся направлений в медицинской генетике. В настоящее время в ранние сроки гестации с успехом могут быть диагностированы хромосомные синдромы и многие врожденные пороки развития у плода, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, миодистрофия Дюшена–Беккера, фенилкетонурия, гемофилия А и В и целый ряд других заболеваний. Организация пренатальной диагностики проводится в региональном центре и осуществляется врачом–перинатологом.
- **Целью пренатальной диагностики** является профилактика рождения детей с тяжелыми наследственными и врожденными болезнями, выделение и регистрация беременных женщин, имеющих риск рождения детей с наследственными дефектами.
- http://studopedia.ru/3_84513_prenatalnaya-diagnostika.html

История пренатальной диагностики

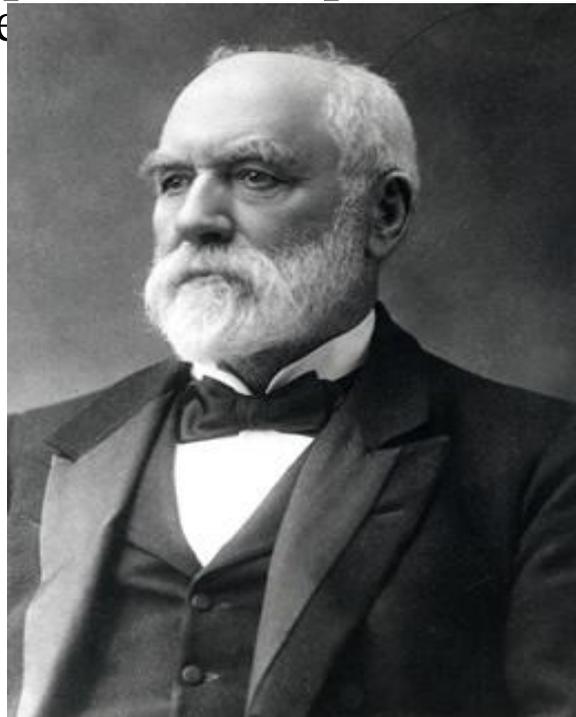
- 1818 г. швейцарский врач Мейер, проводя осмотр беременной, впервые выслушал сердечные тоны плода обычным терапевтическим стетоскопом.



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

История пренатальной диагностики

- В 1827 г. в Дублине ирландский врач Джон Фергюсон представил технику выслушивания сердцебиения плода стетоскопом.
- А в 1833 г. Эвори Кеннеди опубликовал монографию «Аускультативные наблюдения в акушерстве», где он определил критерии ЧСС здорового плода (от 100 до 160 уд/мин), которые используются в акушерстве.



История пренатальной диагностики

- На X Международном медицинском конгрессе в 1891 г. впервые представлена фонокардиограмма (ФКГ) плода
- в 1906 г. немецкий исследователь Кремер продемонстрировал первую ЭКГ плода, снятую при помощи абдоминального и влагалищного электродов.
- Первая инвазивная манипуляция с целью получения плодного материала была произведена в 1956 г. в Великобритании.
- В 1958 г. Donald делает первое сообщение о применении в акушерстве ультразвукового сканирования.
- В 1962 г. Saling предложил новый метод визуального контроля состояния плода - амниоскопию, трансцервикальный осмотр нижнего полюса плодного пузыря.
- 1967 г. освоена методика культивирования клеток амниотической жидкости и произведен первый диагностический амниоцентез для пренатальной диагностики хромосомной патологии плода.
- В начале 1970-х годов в США разработан и предложен к применению новый диагностический метод визуального контроля за плодом - фетоскопия, осмотр плода через оптическую систему специально приспособленного эндоскопа малого диаметра.
- С 1976 г. начинают проводиться биохимические исследования амниотической жидкости для определения зрелости легких плода и диагностики обменных заболеваний.
- В 1977 г. Фиджеральд и Друмм сообщают о применении в акушерстве доплерометрии - исследования кровотока в артериях пуповины и аорте плода.
- В начале 1980-х годов в США и Великобритании при выполнении фетоскопии получена кровь из пуповины плода с целью определения кариотипа плода. В 1983 г. Даффос произвел первый кордоцентез (пункцию вены пуповины) под визуальным контролем УЗИ.
- В 1986 г. Мейлин и Куржак вводят в акушерскую практику новый метод двухмерной цветной доплеркардиографии.

Методы пренатальной диагностики

- В настоящее время к наиболее распространенным современным методам оценки состояния плода относятся следующие.
- 1. Ультразвуковое исследование с применением черно-белой и цветной доплерографии.
- 2. Кардиомониторное исследование сердечной деятельности плода с одновременной регистрацией его двигательной активности и тонуса матки.
- 3. Методы визуального контроля:
 - амниоскопия;
 - фетоскопия.
- 4. Инвазивные диагностические процедуры:
 - амниоцентез;
 - биопсия хориона;
 - кордоцентез.
- 5. Определение концентрации основных гормонов беременности и факторов материнской сыворотки (эстрогены, ПЛ, ХГ, АФП и т.д.).

Методы пренатальной диагностики

- Методы пренатальной диагностики можно разделить на :
 - *просеивающие*
 - *неинвазивные*
 - *инвазивные.*
- Для каждого метода есть показания и противопоказания, разрешающие возможности и осложнения. Выбор метода и вся тактика пренатальной диагностики должны быть строго индивидуальны.

Методы пренатальной диагностики

- *Просеивающие методы* позволяют выделить женщин, имеющих риск рождения ребенка с наследственной или врожденной патологией. К просеивающим методам относятся: определение в сыворотке крови беременной веществ, получивших название сывороточных маркеров матери (α -фетопротеина – АФП, хорионического гонадотропина человека – ХГЧ, несвязанного эстриола, ассоциированного с беременностью плазменного белка А – РААР-А) и выделение клеток или ДНК плода из организма матери. методы используются для ранней диагностики синдрома Дауна.
- http://studopedia.ru/3_84513_prenatalnaya-diagnostika.html

Методы пренатальной диагностики

- *Неинвазивные методы* не предусматривают оперативного вмешательства. Фактически единственным неинвазивным методом сейчас является ультразвуковое исследование. УЗИ используют с 6-8 недели беременности, сроки проведения регламентированы приказом Министерства здравоохранения: 10-13, 20-22 и 30-32 недели беременности. Метод позволяет выявить как врожденные пороки развития конечностей, ЦНС, сердечно-сосудистой, пищеварительной и мочеполовой систем, так и определить функциональное состояние плода, плаценты, пуповины и оболочек. В последнее время предложено использовать для пренатальной диагностики метод магнито-резонансной томографии (МРТ), которую можно применять в течение всей беременности.
- *Инвазивные методы* служат для получения клеток и тканей эмбриона, плода и провизорных органов в любом периоде беременности. Полученный биоптат подлежит лабораторному исследованию на предмет выявления наследственных болезней.

Методы пренатальной диагностики

- К инвазивным методам относятся:
- - *хорион- и плацентобиопсия* (применяются для получения небольшого количества ворсин хориона или кусочков плаценты в период с 7 по 16 неделю беременности);
- - *амниоцентез* (прокол плодного пузыря с целью получения околоплодной жидкости и находящихся в ней слущенных клеток амниона и плода; проводится на 15-18 неделе беременности);
- - *кордоцентез* (взятие крови из пуповины с 20-й недели беременности);
- - *биопсия тканей плода* (проводится биопсия кожи или мышц во втором триместре беременности под контролем УЗИ);
- - *фетоскопия* (введения зонда и осмотр плода на 18-23 неделе; используется редко, только при особых показаниях, так как может быть заменена более безопасным УЗИ).

УЗИ



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

УЗИ

| Срок гестации, нед | Диаметр плодного яйца, мм | Копчиково-теменной размер, мм | Бипариетальный размер, мм | Размеры матки, мм |
|--------------------|---------------------------|-------------------------------|---------------------------|-------------------|
| 4 | 15 | 4 | — | — |
| 5 | 18 | 6 | — | 71–40–50 |
| 6 | 22 | 9 | — | 80–45–57 |
| 7 | 24 | 14 | — | 91–49–68 |
| 8 | 30 | 20 | 6 | 99–52–74 |
| 9 | 33 | 28 | 8 | 106–55–78 |
| 10 | 39 | 37 | 11 | 112–58–83 |
| 11 | 47 | 49 | 15 | 118–62–89 |
| 12 | 56 | 59 | 20 | 122–66–95 |
| 13 | 65 | 66 | 24 | 135–70–102 |

- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

УЗИ

- Размеры сердца плода

| Измеряемый параметр | Размер, мм | | Колебания размеров, мм |
|---------------------|---------------------|---------------------|------------------------|
| | 17 нед беременности | 40 нед беременности | |
| Левый желудочек* | 4 | 16 | +1,7 |
| Правый желудочек* | 4 | 19 | +1,8 |
| Левое предсердие** | 4 | 16 | +1,9 |
| Правое предсердие** | 6 | 16 | +1,5 |
| Дуга аорты | 2,4 | 10 | +1,3 |

УЗИ

- **Размеры печени плода**

| Срок гестации, нед | Длина «длинной оси» печени, мм | |
|--------------------|--------------------------------|----------------|
| | Средний размер | Вариабельность |
| 20 | 27,3 | 20,9-33,7 |
| 25 | 33,6 | 28,3-38,9 |
| 30 | 38,7 | 33,7-43,7 |
| 35 | 47,8 | 38,7-56,9 |
| 40 | 49,0 | |
| 41 и более | 49,3 | 46,9-51,7 |

УЗИ

- **Частота встречаемости врожденной и наследственной патологии**

Генные болезни (1%)

| | |
|--------------------------|----------|
| Муковисцидоз | 1:2000 |
| Фенилкетонурия | 1:3000 |
| Ахондроплазия | 1:10 000 |
| Миопатия Дюшена | 1:10 000 |
| Поликистоз почек | 1: 11000 |
| Гемофилия А | 1:20 000 |
| Несовершенный остеогенез | 1:50 000 |

УЗИ

- **Частота встречаемости врожденной и наследственной патологии**

Хромосомные болезни (0,5%)

| | |
|---------------------------------|---------|
| Трисомия 21 (синдром Дауна) | 1:700 |
| Трисомия 18 (синдром Эдвардса) | 1:7000 |
| Трисомия 13 (Синдром Патау) | 1: 8000 |
| Врожденные пороки развития (2%) | |
| Пороки ЦНС | 1:700 |
| Расщепление губы и(или) нёба | 1:1000 |

УЗИ

- Риск рождения новорожденного с синдромом Дауна**

| Возраст матери Дауна, % | Риск синдрома aberrаций, % | Риск хромосомных болезней |
|-------------------------|----------------------------|---------------------------|
| 20 | 0,09 (1/1667) | 0,2 (1/526) |
| 25 | 0,1 (1/1250) | 0,3 (1/476) |
| 30 | 0,15 (1/952) | 0,4 (1/385) |
| 35 | 0,4 (1/375) | 1,5 (1/202) |
| 36 | 0,5 (1/289) | 1,6 (1/163) |
| 37 | 0,6 (1/224) | 2,1 (1/129) |
| 38 | 1,1 (1/173) | 2,9 (1/103) |
| 39 | 1,4 (1/136) | 3,0 (1/82) |

УЗИ

- **Риск рождения новорожденного с синдромом Дауна**

| | | |
|----|-------------|------------|
| 40 | 1,8 (1/106) | 3,5 (1/65) |
| 41 | 2,1 (1/82) | 4,5 (1/51) |
| 42 | 2,5 (1/63) | 4,7 (1/40) |
| 43 | 3,8 (1/49) | 8,0 (1/32) |
| 44 | 3,4 (1/38) | 7,1 (1/25) |
| 45 | 5,9 (1/30) | 7,6 (1/20) |

УЗИ

• Фетометрическая таблица

Ультразвуковая фетометрия и биометрия внутренних органов плода во II и III триместрах

19

Таблица 2.5. Объем фетометрических показателей, рекомендуемых при скрининговом ультразвуковом исследовании (Москва, М.В. Медведев, Е.В. Юдина, 1999).

| Срок беременности, нед. | Бипариетальный размер, мм | | | Лобно-затылочный размер, мм | | | Окружность головы, мм | | | Окружность живота, мм | | | Длина бедренной кости, мм | | | Длина костей голени, мм | | | Длина плечевой кости, мм | | | Длина костей предплечья, мм | | |
|-------------------------|---------------------------|----|-----|-----------------------------|-----|-----|-----------------------|-----|-----|-----------------------|-----|-----|---------------------------|----|----|-------------------------|----|----|--------------------------|----|----|-----------------------------|----|----|
| | процентиля | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | 10 | 50 | 90 | 10 | 50 | 90 | 10 | 50 | 90 | 10 | 50 | 90 | 10 | 50 | 90 | 10 | 50 | 90 | 10 | 50 | 90 | 10 | 50 | 90 |
| 16 | 31 | 34 | 37 | 41 | 45 | 49 | 112 | 124 | 136 | 88 | 102 | 116 | 17 | 20 | 23 | 15 | 18 | 21 | 15 | 18 | 21 | 12 | 15 | 18 |
| 17 | 34 | 36 | 42 | 46 | 50 | 54 | 121 | 135 | 149 | 93 | 112 | 131 | 20 | 24 | 28 | 17 | 21 | 25 | 17 | 21 | 25 | 15 | 18 | 21 |
| 18 | 37 | 42 | 47 | 49 | 54 | 59 | 131 | 146 | 161 | 104 | 124 | 144 | 23 | 27 | 31 | 20 | 24 | 28 | 20 | 24 | 28 | 17 | 20 | 23 |
| 19 | 41 | 45 | 49 | 53 | 58 | 63 | 142 | 158 | 174 | 114 | 134 | 154 | 26 | 30 | 34 | 23 | 27 | 31 | 23 | 27 | 31 | 20 | 23 | 26 |
| 20 | 43 | 48 | 53 | 56 | 62 | 68 | 154 | 170 | 186 | 124 | 144 | 164 | 29 | 33 | 37 | 26 | 30 | 34 | 26 | 30 | 34 | 22 | 26 | 29 |
| 21 | 46 | 51 | 56 | 60 | 66 | 72 | 166 | 183 | 200 | 137 | 157 | 177 | 32 | 36 | 40 | 29 | 33 | 37 | 29 | 33 | 37 | 24 | 28 | 32 |
| 22 | 48 | 54 | 60 | 64 | 70 | 76 | 178 | 195 | 212 | 148 | 169 | 190 | 35 | 39 | 43 | 31 | 35 | 39 | 31 | 35 | 39 | 26 | 30 | 34 |
| 23 | 52 | 58 | 64 | 67 | 74 | 81 | 190 | 207 | 224 | 160 | 181 | 202 | 37 | 41 | 45 | 34 | 38 | 42 | 34 | 38 | 42 | 29 | 33 | 37 |
| 24 | 55 | 61 | 67 | 71 | 78 | 85 | 201 | 219 | 237 | 172 | 193 | 224 | 40 | 44 | 48 | 36 | 40 | 44 | 36 | 40 | 44 | 31 | 35 | 39 |
| 25 | 58 | 64 | 70 | 73 | 81 | 89 | 214 | 232 | 250 | 183 | 206 | 229 | 42 | 46 | 50 | 38 | 42 | 46 | 39 | 43 | 47 | 33 | 37 | 41 |
| 26 | 61 | 67 | 73 | 77 | 85 | 93 | 224 | 243 | 262 | 194 | 217 | 240 | 45 | 49 | 53 | 41 | 45 | 49 | 41 | 45 | 49 | 35 | 39 | 43 |
| 27 | 64 | 70 | 76 | 80 | 88 | 96 | 235 | 254 | 273 | 205 | 229 | 253 | 47 | 51 | 55 | 43 | 47 | 51 | 43 | 47 | 51 | 37 | 41 | 45 |
| 28 | 67 | 73 | 79 | 83 | 91 | 99 | 245 | 265 | 285 | 217 | 241 | 265 | 49 | 53 | 57 | 45 | 49 | 53 | 45 | 49 | 53 | 39 | 43 | 47 |
| 29 | 70 | 76 | 82 | 86 | 94 | 102 | 255 | 275 | 295 | 228 | 253 | 278 | 50 | 55 | 60 | 47 | 51 | 55 | 47 | 51 | 55 | 40 | 44 | 48 |
| 30 | 71 | 78 | 85 | 89 | 97 | 105 | 265 | 285 | 305 | 238 | 264 | 290 | 52 | 57 | 62 | 49 | 53 | 57 | 49 | 53 | 57 | 42 | 46 | 50 |
| 31 | 73 | 80 | 87 | 93 | 101 | 109 | 273 | 294 | 315 | 247 | 274 | 301 | 54 | 59 | 64 | 50 | 55 | 60 | 51 | 55 | 59 | 44 | 48 | 52 |
| 32 | 75 | 82 | 89 | 95 | 104 | 113 | 283 | 304 | 325 | 258 | 286 | 314 | 56 | 61 | 66 | 51 | 56 | 61 | 52 | 56 | 60 | 45 | 49 | 53 |
| 33 | 77 | 84 | 91 | 98 | 107 | 116 | 289 | 311 | 333 | 267 | 296 | 325 | 58 | 63 | 68 | 53 | 58 | 63 | 54 | 58 | 62 | 46 | 50 | 54 |
| 34 | 79 | 86 | 93 | 101 | 110 | 119 | 295 | 317 | 339 | 276 | 306 | 336 | 60 | 65 | 70 | 55 | 60 | 65 | 55 | 59 | 63 | 48 | 52 | 56 |
| 35 | 81 | 88 | 95 | 103 | 112 | 121 | 299 | 322 | 345 | 285 | 315 | 345 | 62 | 67 | 72 | 56 | 61 | 66 | 57 | 61 | 65 | 49 | 53 | 57 |
| 36 | 83 | 90 | 97 | 104 | 114 | 124 | 303 | 326 | 349 | 292 | 323 | 354 | 64 | 69 | 74 | 57 | 62 | 67 | 58 | 62 | 66 | 50 | 54 | 58 |
| 37 | 85 | 92 | 98 | 106 | 116 | 126 | 307 | 330 | 353 | 299 | 330 | 361 | 66 | 71 | 76 | 59 | 64 | 69 | 59 | 63 | 67 | 51 | 55 | 59 |
| 38 | 86 | 94 | 100 | 108 | 118 | 128 | 309 | 333 | 357 | 304 | 336 | 368 | 68 | 73 | 78 | 60 | 65 | 70 | 60 | 64 | 68 | 52 | 56 | 60 |
| 39 | 88 | 95 | 102 | 109 | 119 | 129 | 311 | 335 | 359 | 310 | 342 | 374 | 69 | 74 | 79 | 61 | 66 | 71 | 60 | 65 | 70 | 53 | 57 | 61 |
| 40 | 89 | 96 | 103 | 110 | 120 | 130 | 312 | 337 | 362 | 313 | 347 | 381 | 70 | 75 | 80 | 62 | 67 | 72 | 61 | 66 | 71 | 54 | 58 | 62 |

УЗИ

- УЗИ-критерии трисомии 21 (синдром Дауна).
- Утолщение шейной складки.
- Укорочение бедренной кости.
- Порок сердца.
- Гипертелоризм.



УЗИ

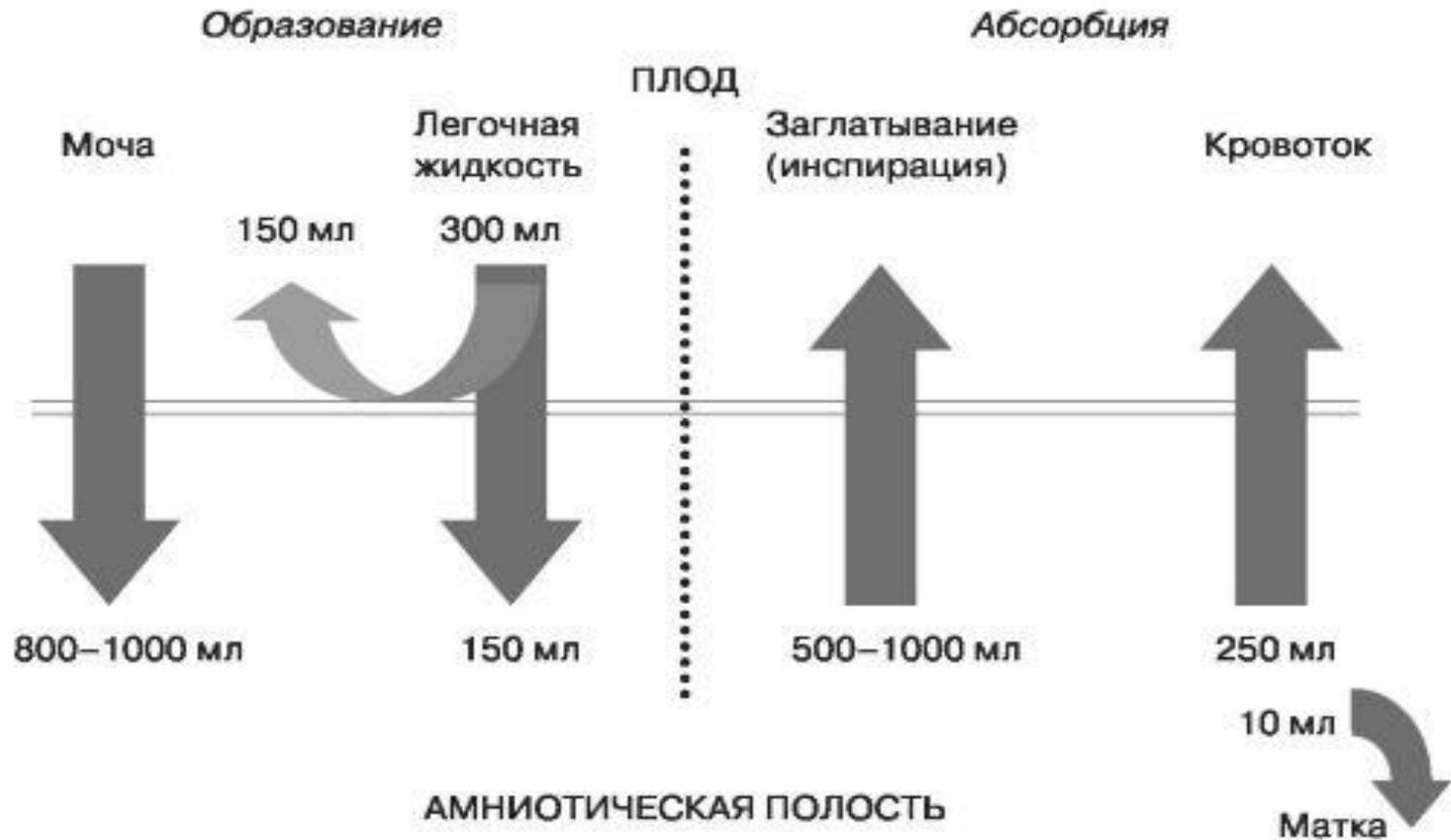
- УЗИ-критерии трисомии 18 (синдром Эдвардса).

- Многоводие.
- Микрогнатия.
- СЗРП.
- Деформация пальцев рук.
- Деформация стоп.
- Укорочение I пальца стопы.
- Единственная артерия пуповины.
- Омфалоцеле



УЗИ

- Рис. 44. Физиология обмена околоплодных вод (при доношенной беременности)



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

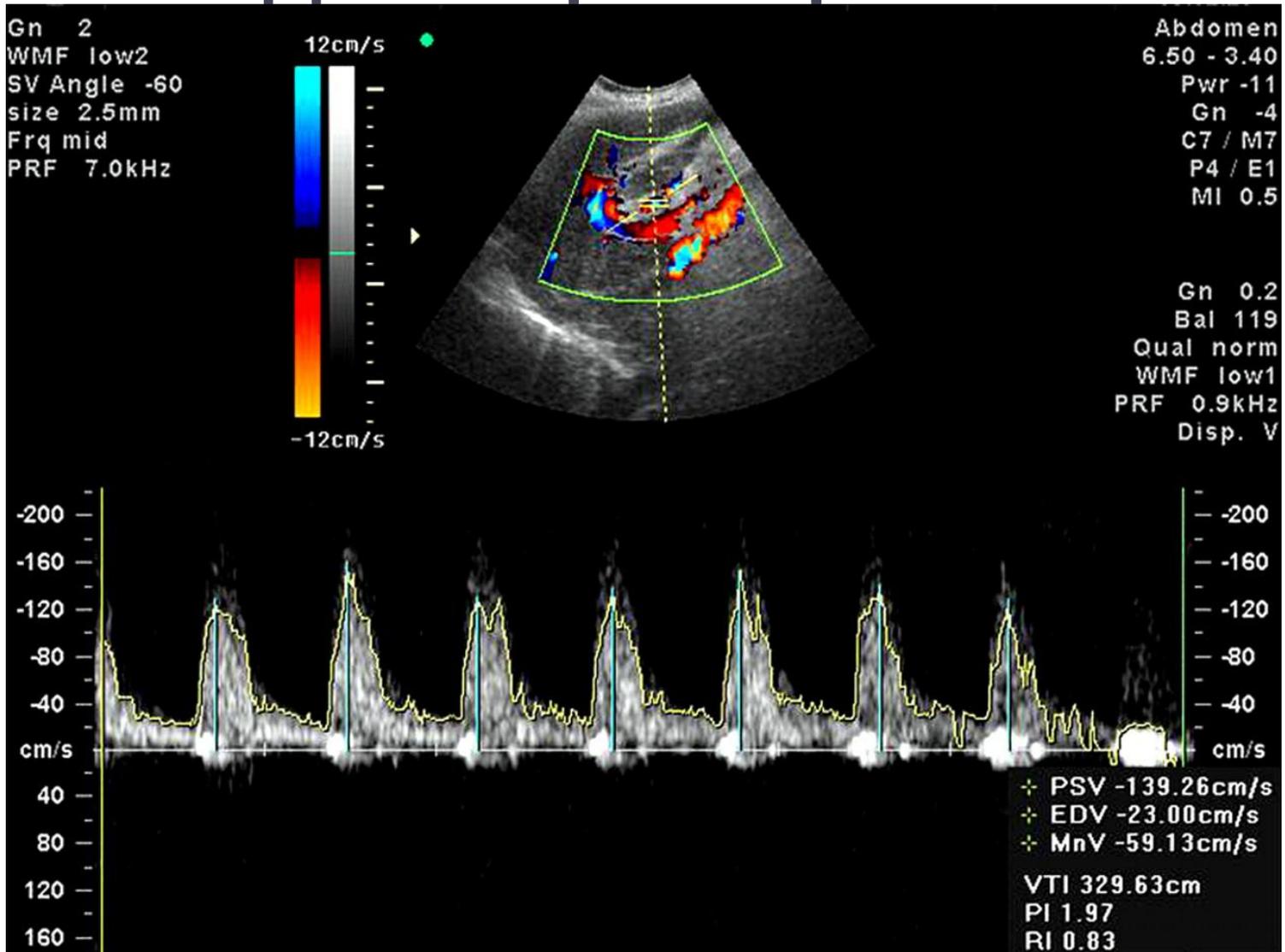
Основные причины многоводия

- Инфицирование.
- Трансфузионный синдром (плод-реципиент).
- Порок развития плода.
- Сахарный диабет.
- Изосерологическая несовместимость.

Основные причины маловодия

- Хроническая гипоксия плода.
- Амнионит.
- Пороки развития плода.
- Разрыв плодных оболочек.

Допплерометрия



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография

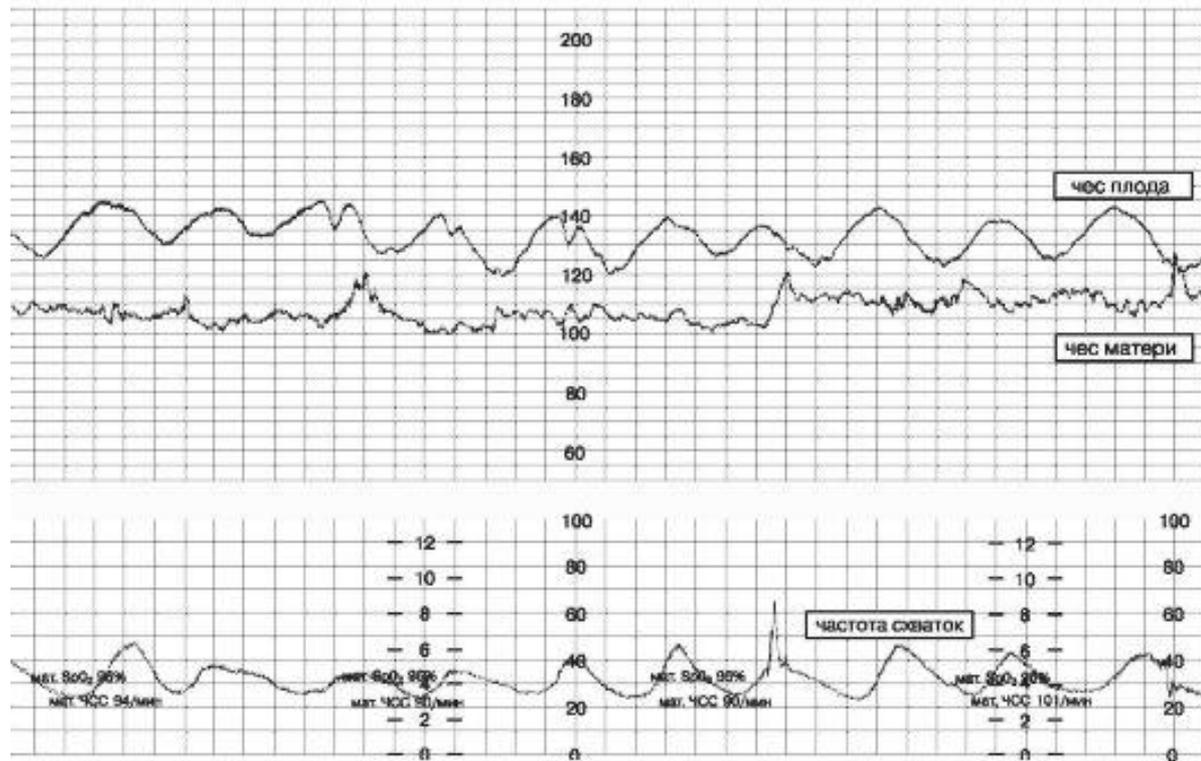
- Сердечный ритм может быть условно подразделен на три основных параметра:
- базальный ритм (БР),
- вариабельность сердечного ритма
- периодические изменения.
- БР - это средняя величина между мгновенными значениями ЧСС за 10 мин при отсутствии стрессорного воздействия на плод. Частота БР - результат параллельного воздействия на собственный автономный сердечный ритм симпатической и парасимпатической нервных систем.
- Нормальный БР составляет 120-160 уд/мин. при головном предлежании плода и 110-180 - при тазовом. Патологический вариант БР - синусоидаальный ритм (рис. 47), который наблюдается как антенатально, так и в родах, и обычно связан с тяжелой степенью анемии или гипоксии плода.

Кардиотокография

- Тахикардия - определяется ЧСС более 160 (180) уд/мин.
Причины возникновения тахикардии.
 - 1. Легкая степень гипоксии плода.
 - 2. Лихорадка матери.
 - 3. Амнионит.
 - 4. Гипертиреозидизм матери.
 - 5. Анемия плода.
 - 6. Лекарственные препараты (β -симпатомиметики, парасимпатолитики (атропин)).
- Брадикардия - определяется ЧСС менее 120 (110) уд/мин.
Причины возникновения брадикардии.
 - 1. Средняя и тяжелая степени гипоксии плода.
 - 2. Блокада проводящей системы сердца при: а) врожденных пороках сердца; б) коллагенозах.
 - 3. Лекарственные препараты (β -блокаторы).

Кардиотокография

- **Рис. 47.** Синусоидальный базальный ритм



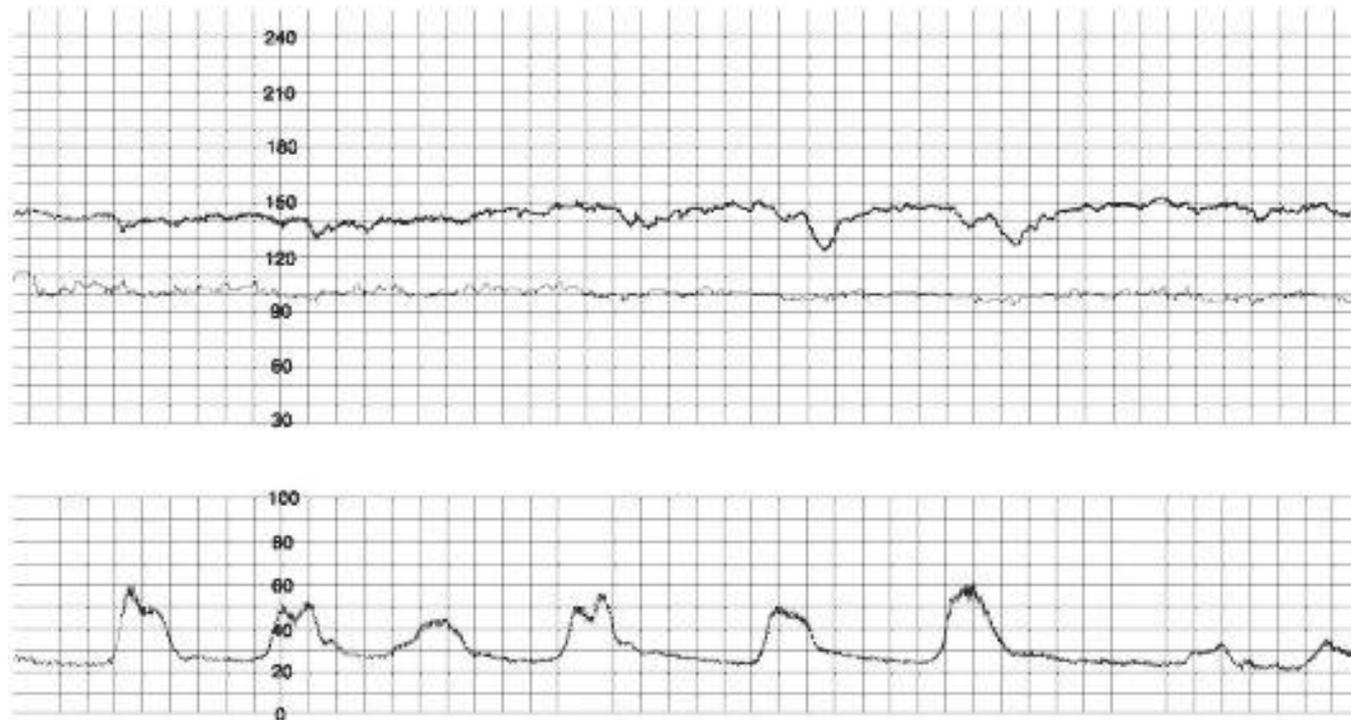
Причины

Гипоксия – ацидоз
Врожденные пороки сердца
Анемия плода

- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография

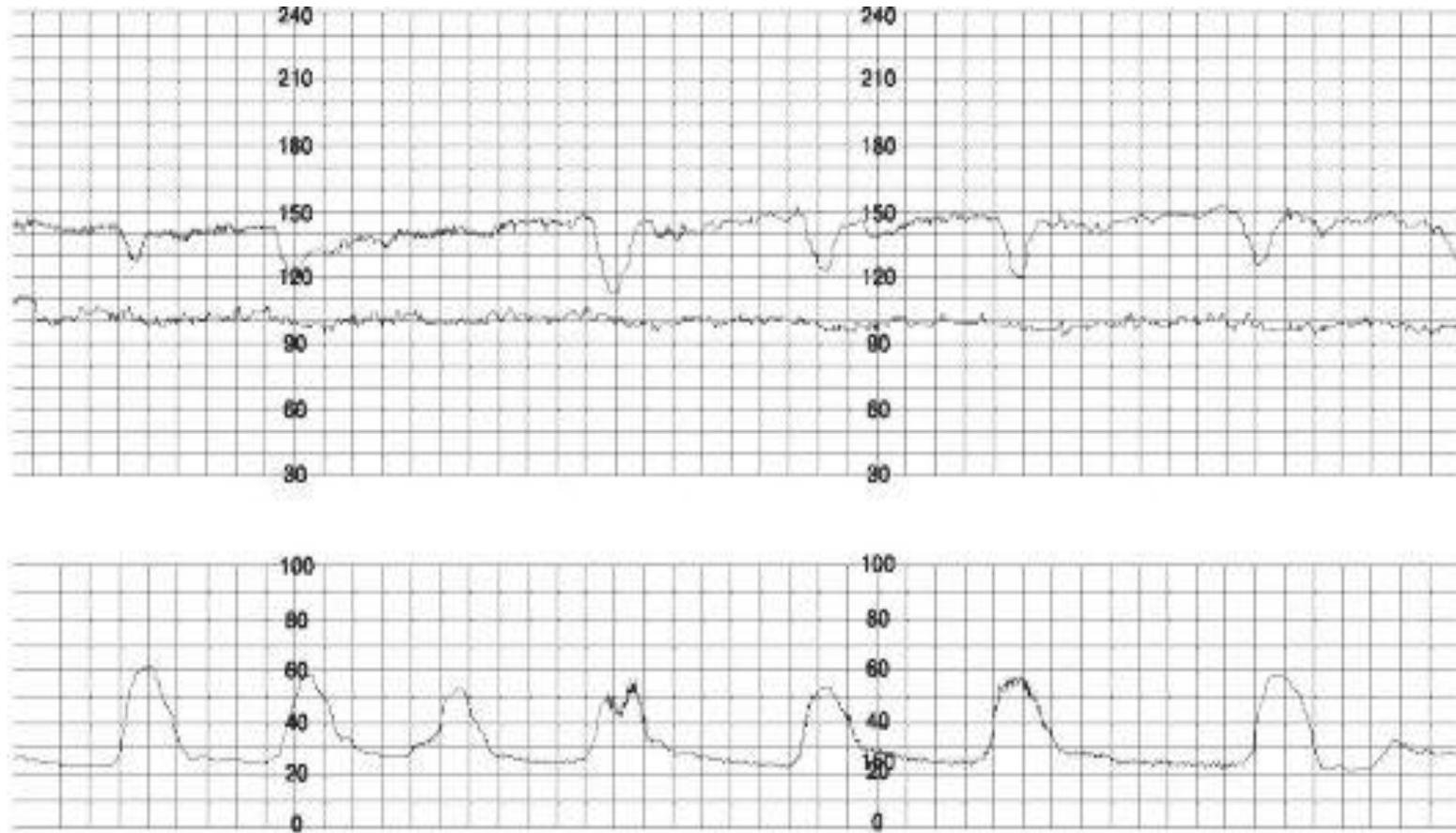
- **Рис. 48.** Монотонный сердечный ритм



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография

- **Рис. 49.** Ранние децелерации



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография

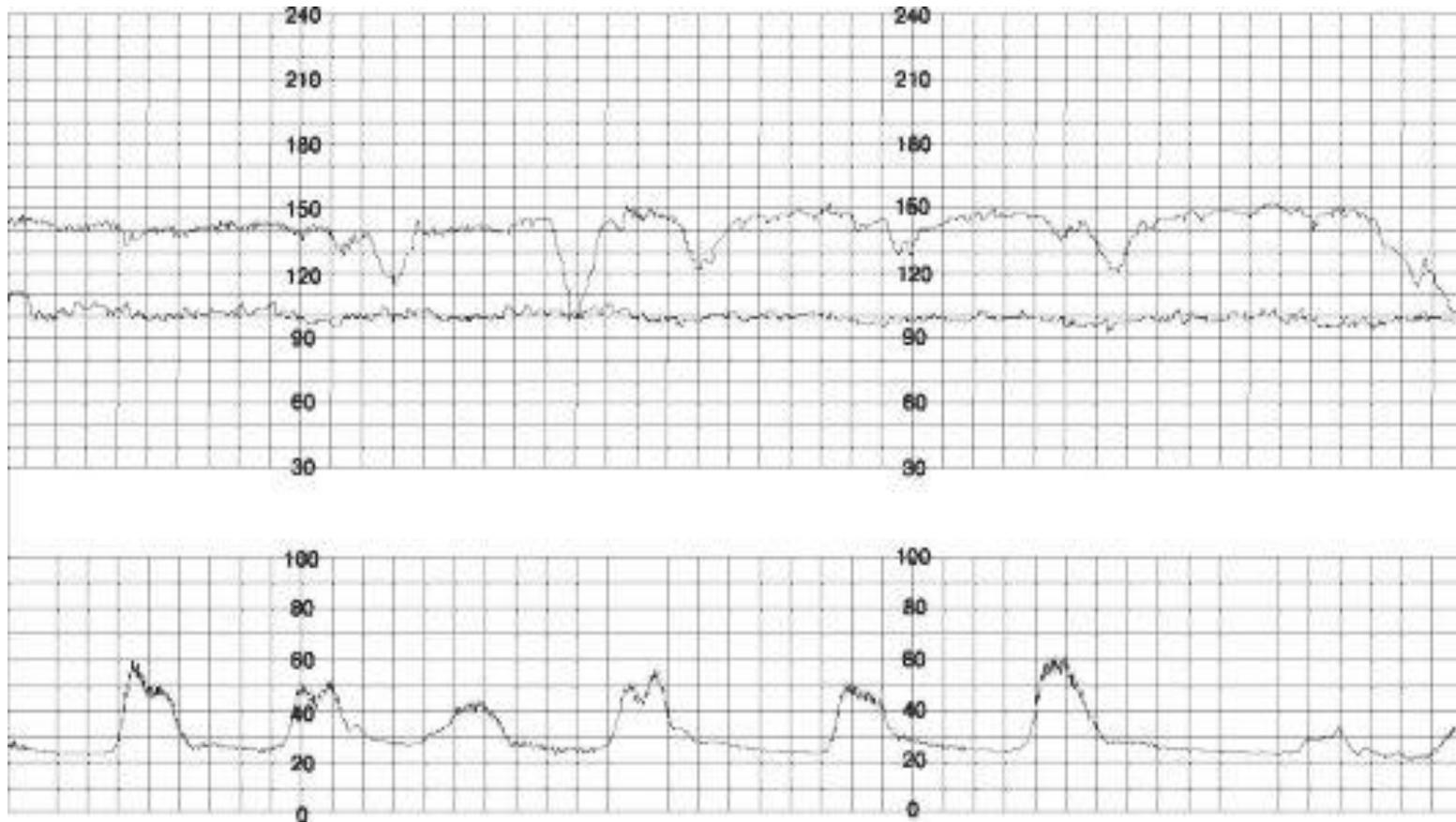
- **Рис. 50.** Поздние децелерации



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография

- **Рис. 51.** Вариабельные децелерации



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

БИОФИЗИЧЕСКИЙ ПРОФИЛЬ ПЛОДА

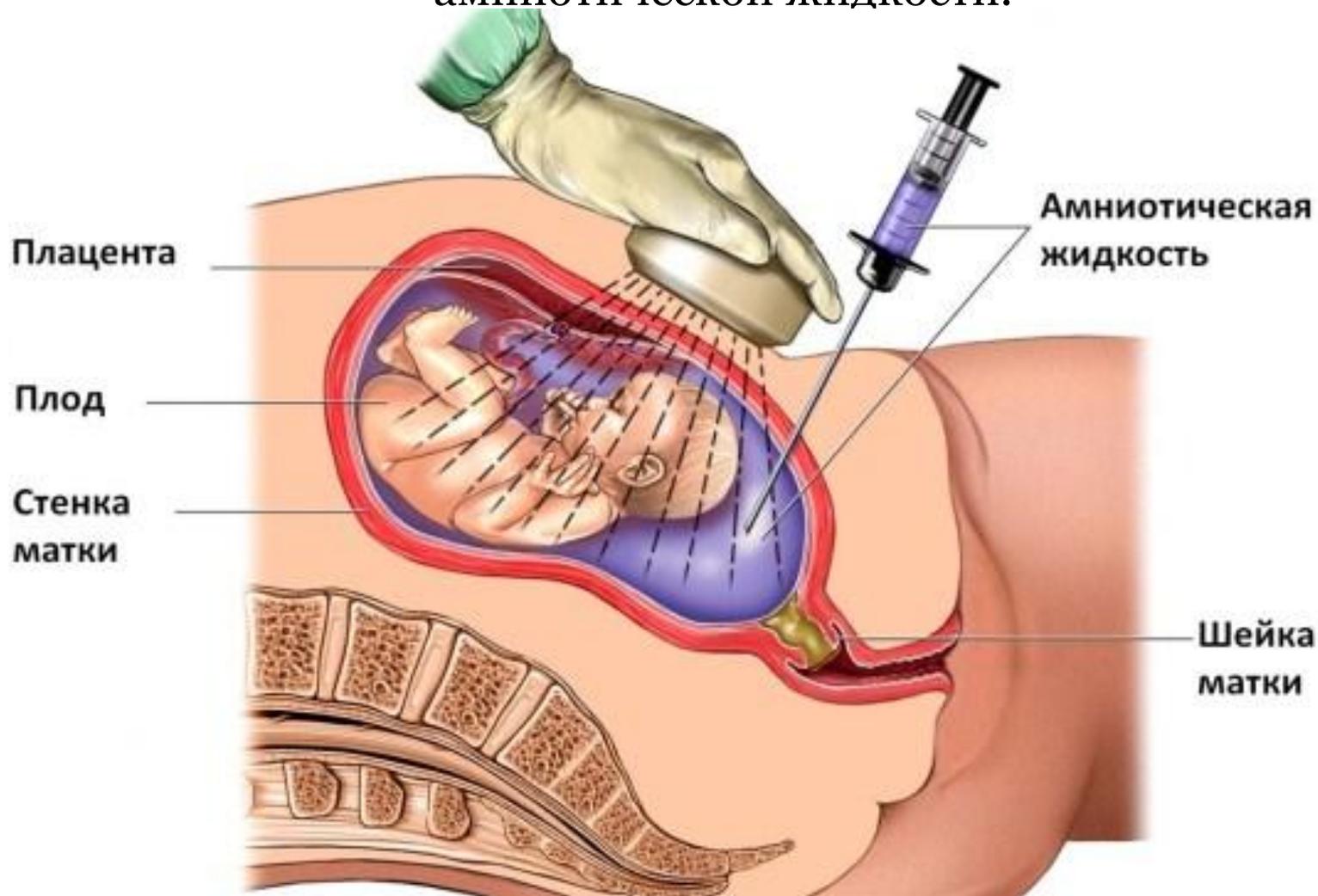
- Manning и соавт. (1980) объединили данные, полученные при проведении УЗИ и НСТ, и создали так называемую балльную систему биофизического профиля (БФП) плода. Manning оценивает нормальные параметры БФП в 2 балла, а патологические - в 0 баллов.
 - Некоторые исследователи дополнили понятие БФП и предложили несколько модификаций системы его оценки. Так, у Vintzileos (1985) система 3-балльная,
 - 1 балл означает пограничное состояние; автор ввел в БФП шестой компонент - степень зрелости плаценты:
 - 2 балла соответствуют 0, I, II степени зрелости,
 - 1 балл - неясной степени зрелости при расположении плаценты на задней стенке;
 - 0 баллов - III степени зрелости, связанной с более высокой частотой патологического сердечного ритма и отслойки плаценты в родах.
 - По данным ряда авторов, при изъятии НСТ из схемы определения БФП прогностическая ценность 8-балльной шкалы соответствует таковой 10-балльной шкалы.
- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

БИОФИЗИЧЕСКИЙ ПРОФИЛЬ ПЛОДА

- БФП - отражает степень риска для плода, выявляемую на основе комплексной оценки маркеров как острого, так и длительно текущего страдания плода. Гипоксемическая стимуляция рецепторов дуги аорты вызывает глубокое перераспределение сердечного выброса. Кровоток к мозгу, сердцу, надпочечникам и плаценте увеличивается, а к другим органам - уменьшается. Во второй половине беременности почки и легкие плода становятся основным источником продукции околоплодных вод, и снижение кровотока в этих органах неминуемо приводит к уменьшению такой продукции и развитию маловодия.

ИНВАЗИВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕДУРЫ

- Амниоцентез - пункция амниотической полости для аспирации амниотической жидкости.



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

ИНВАЗИВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕДУРЫ

- Первая инвазивная манипуляция с целью получения плодного материала произведена в 1956 г. в Великобритании - трансабдоминальный амниоцентез, т.е. пункция амниотической полости через переднюю брюшную стенку (ранее амниоцентез выполнялся трансвагинальным путем для прерывания беременности). Процедура производится трансабдоминальным или трансвагинальным способом (пункция переднего свода влагалища).
- Применяется с 11-12 нед беременности и вплоть до родов с целью цитогенетической диагностики хромосомной патологии плода; *диагностики эритроblastоза, наследственных заболеваний обмена; при необходимости проведения иммуноферментного анализа амниотической жидкости на АФП при подозрении на наличие свищевых дефектов нервной трубки; с целью оценки зрелости легочной ткани на основании анализа соотношения лецитин - сфингомиелин, определения уровня фосфатидилглицерола и других биохимических компонентов околоплодных вод, а также для диагностики степени выраженности гипоксии плода на основании уровня кислотности.*
- Биопсия хориона проводится в I триместре беременности. Существуют две методики проведения биопсии: трансабдоминальная и трансцервикальная.
- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

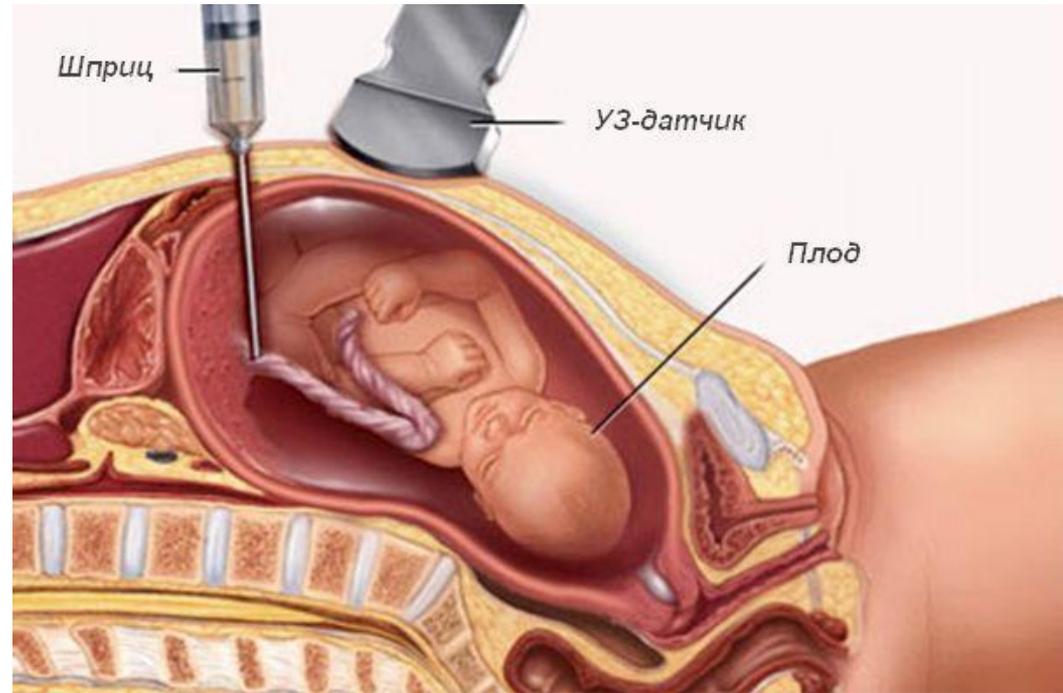
ИНВАЗИВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕДУРЫ

- Биопсия хориона (щипцами) не ранее 16 недели беременности. Проводится под контролем УЗИ с помощью катетера. В 3 — 6% случаев угроза прерывания беременности. При некоторых наследственных болезнях, сцепленных с X-хромосомой, когда болеют только мальчики (гемофилия) достаточно определить только пол плода. Рождение девочки решает проблемы семьи.



ИНВАЗИВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕДУРЫ

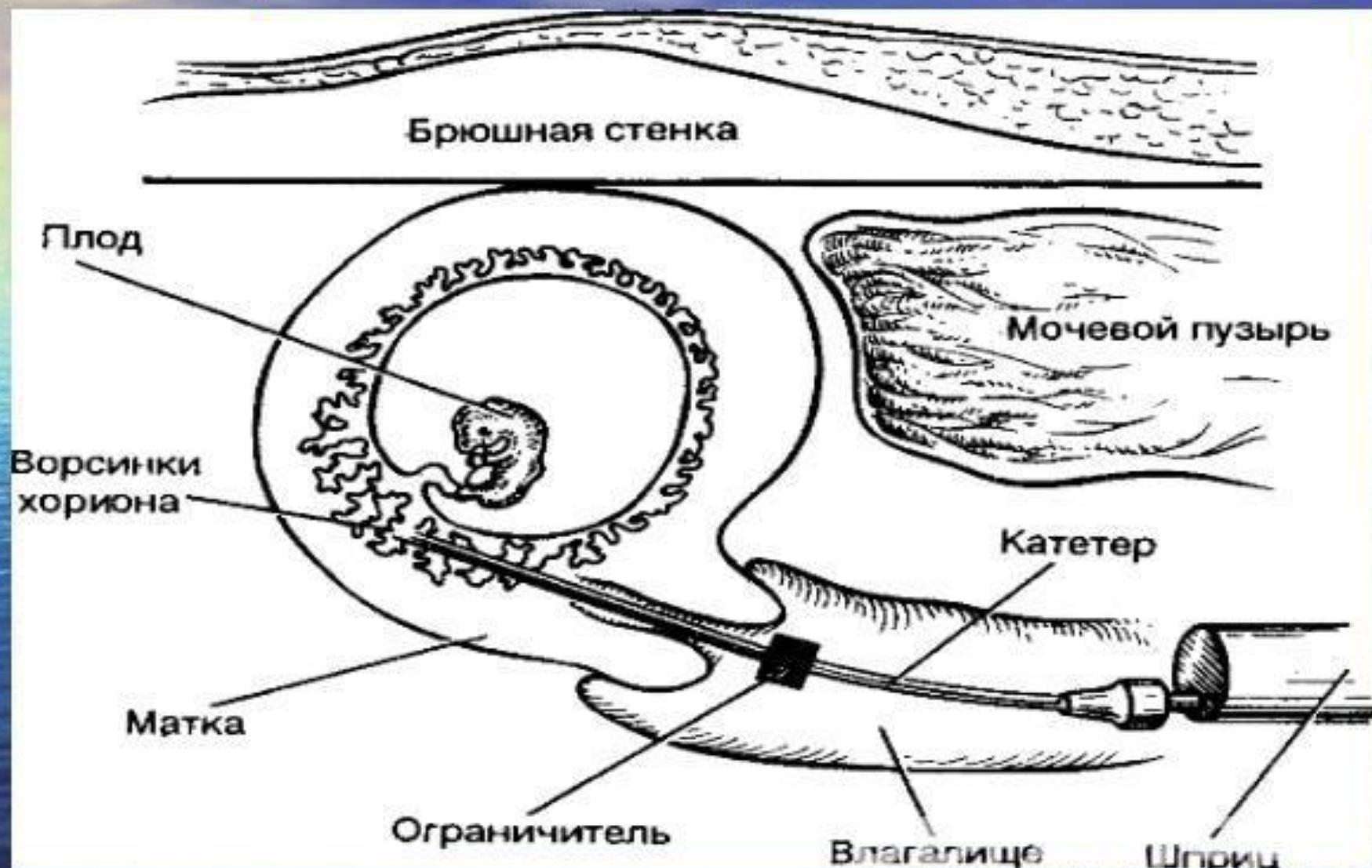
- **КОРДОЦЕНТЕЗ** Пункция крови из пуповины под контролем УЗИ. Метод используют для пренатальной диагностики наследственных болезней, внутриутробной инфекции, а также для внутриутробного переливания крови и оценки риска изоиммунизации. Операцию должен производить опытный врач. Риск гибели плода вследствие кордоцентеза составляет 1—2%. Кроме того, повышается риск пороков развития и внутриутробной задержки развития. Риск осложнений значительно возрастает при маловодии.



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

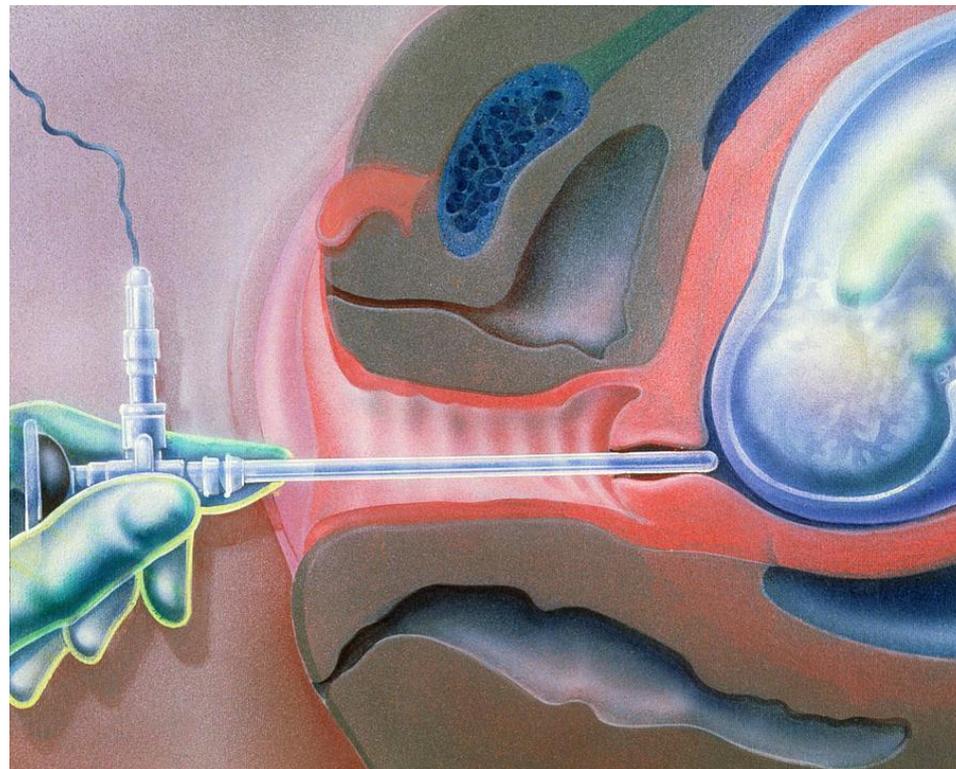
- Плацентобиопсия – это инвазивный метод пренатальной диагностики. То есть это малое оперативное вмешательство, позволяющее получить микроскопические кусочки тканей плаценты – образцы клеток. Плацентобиопсия проводится на сроке беременности от 14 до 20 недель. Показание одно: исключить у плода грубую генетическую патологию. 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



Методы визуального контроля

- Амниоскопия - трансцервикальный осмотр плодного пузыря, применяется для визуальной качественной оценки околоплодных вод при доношенной беременности и (при необходимости) в более ранние сроки.

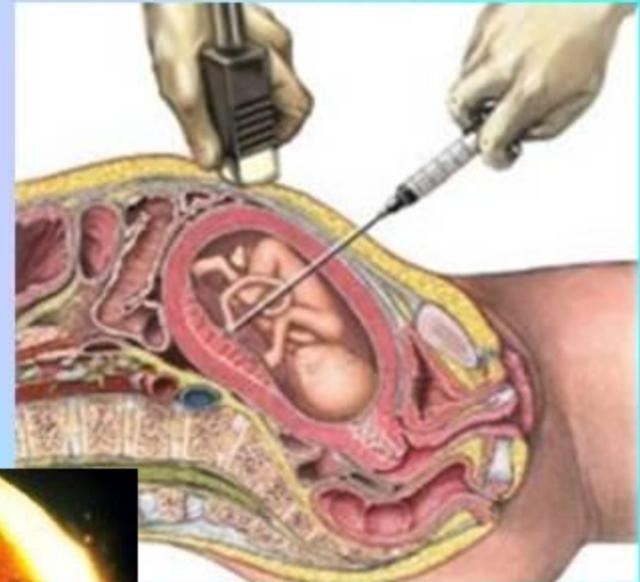
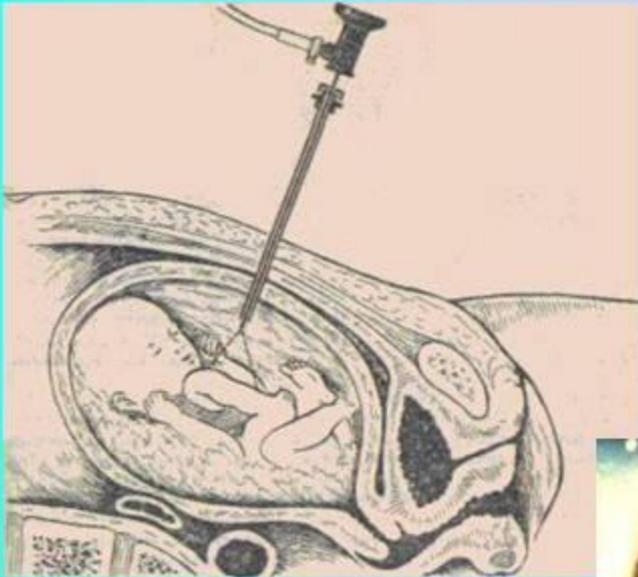


Методы визуального контроля

- Фетоскопия - метод, позволяющий осуществить непосредственный визуальный осмотр плода. Фетоскопию производят специальным эндоскопическим прибором в сроки от 16 до 22 нед беременности. По сущности технического выполнения исследования фетоскопия идентична лапароскопии и гистероскопии.

- **Фетоскопия**

- Фетоскопия (введение зонда и осмотр плода) при современной гибкой оптической технике не представляет больших трудностей. Однако метод визуального обследования плода для выявления врожденных пороков развития применяется только по особым показаниям. Он проводится на 18--19-й неделе беременности.



Оценка концентрации плацентарных гормонов и факторов материнской сыворотки крови

- **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.
- **Хорионический гонадотропин человека**
- **Плацентарный лактоген**
- **Эстриол**
- **Альфа-фетопротеин**
- **и др.**

АФП

Это вещество вырабатывается печенью плода, а затем через плаценту попадает в кровь беременной женщины

- Определение альфа-фетопротейна в сыворотке крови беременной женщины позволяет диагностировать серьёзные пороки развития плода (дефекты закрытия нервной трубки, анэнцефалию, гибель плода). При этом уровень АФП значительно увеличивается.

При синдроме Дауна у плода, уровень АФП в крови матери сильно снижается.



Эмбриология и эпидемиология дефектов невральной трубки

- Невральная трубка, являющаяся предшественником ЦНС, закрывается между 22-м и 28-м днем после зачатия. Недостаточное закрытие цефалической порции трубки часто ведет к анэнцефалии - врожденному отсутствию свода черепа и передней части черепной коробки. Эта аномалия неизбежно приводит к смерти живорожденных анэнцефалов в течение 1-2 дней. Недостаточное закрытие каудальной части невральной трубки вызывает *SPINAЕ BIFIDA*; уровень дефекта определяется стадией развития плода, на которой произошло недостаточное закрытие каудального конца невральной трубки. Дети со *SPINAЕ BIFIDA* имеют обычно моторный паралич и недостаточную чувствительность ниже уровня дефекта, дисфункцию мочевого пузыря и хронические заболевания почек, а 75% таких детей - гидроцефалию. Частота встречаемости дефекта составляет 1-2 на 1 тыс. живорожденных. Каждый год рождаются примерно 6 тыс. детей с дефектами невральной трубки. Последние чаще всего наблюдаются у детей-первенцев, чаще у девочек, чем у мальчиков. Половая пропорция для анэнцефалов - 0,45, а для новорожденных со *SPINAЕ BIFIDA* - 0,67.



Спасибо за
внимание!