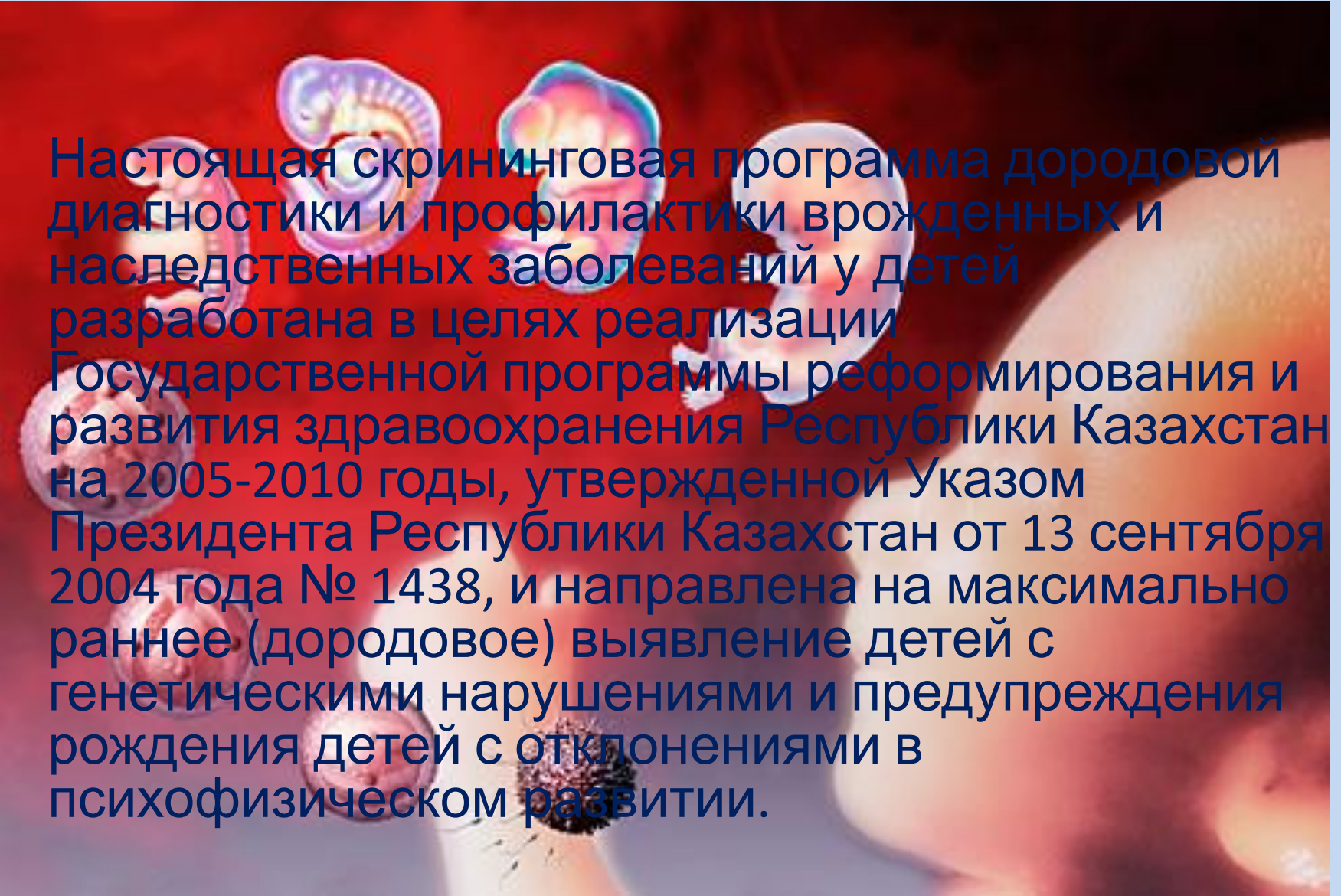


# **Профилактика и диагностика врожденных патологий плода**

**Выполнила: Игембаева К.**

**Группа: 081-01**

**Проверила: \_\_\_\_\_**



Настоящая скрининговая программа дородовой диагностики и профилактики врожденных и наследственных заболеваний у детей разработана в целях реализации Государственной программы реформирования и развития здравоохранения Республики Казахстан на 2005-2010 годы, утвержденной Указом Президента Республики Казахстан от 13 сентября 2004 года № 1438, и направлена на максимально раннее (дородовое) выявление детей с генетическими нарушениями и предупреждения рождения детей с отклонениями в психофизическом развитии.

# Цели и задачи

Внедрение в Республике Казахстан генетического скрининга для максимально раннего (дородового) выявления детей с генетическими нарушениями, углубленной диагностики врожденной и наследственной патологии; предупреждения рождения детей с отклонениями в психофизическом развитии.

Задачи программы:

- 1) Создание материально-технической базы и совершенствование медико-генетической службы в Республике Казахстан для максимально раннего (дородового) выявления детей с генетическими нарушениями.
- 2) Обеспечение скрининга беременных на врожденные аномалии развития плода для предупреждения рождения детей с генетическими нарушениями.
- 3) Организация скринингового обследования новорожденных на наиболее часто встречающиеся наследственные заболевания - фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз для своевременного лечения и предупреждения тяжелых инвалидизирующих последствий.
- 4) Обеспечение контроля и отчетности выполнения генетического скрининга путем совершенствования Национального Генетического Регистра Республики Казахстан (НГР РК).

# Профилактика

- Ведущую роль в профилактике врожденных и наследственных болезней играет медико–генетическое консультирование.

Цель консультации врача–генетика — установление риска рождения ребенка с врожденной или наследственной патологией и оказание помощи семье в принятии решения о деторождении.

✓ Задачи медико–генетического консультирования:

– консультирование супругов до планирования зачатия;

– консультирование больных наследственными болезнями и ВПР;

– диагностика врожденных и наследственных болезней плода в период внутриутробного развития;

– пропаганда среди населения медико–гигиенических знаний, направленных на профилактику врожденных и наследственных болезней.

Планирование деторождения включает три основные направления:

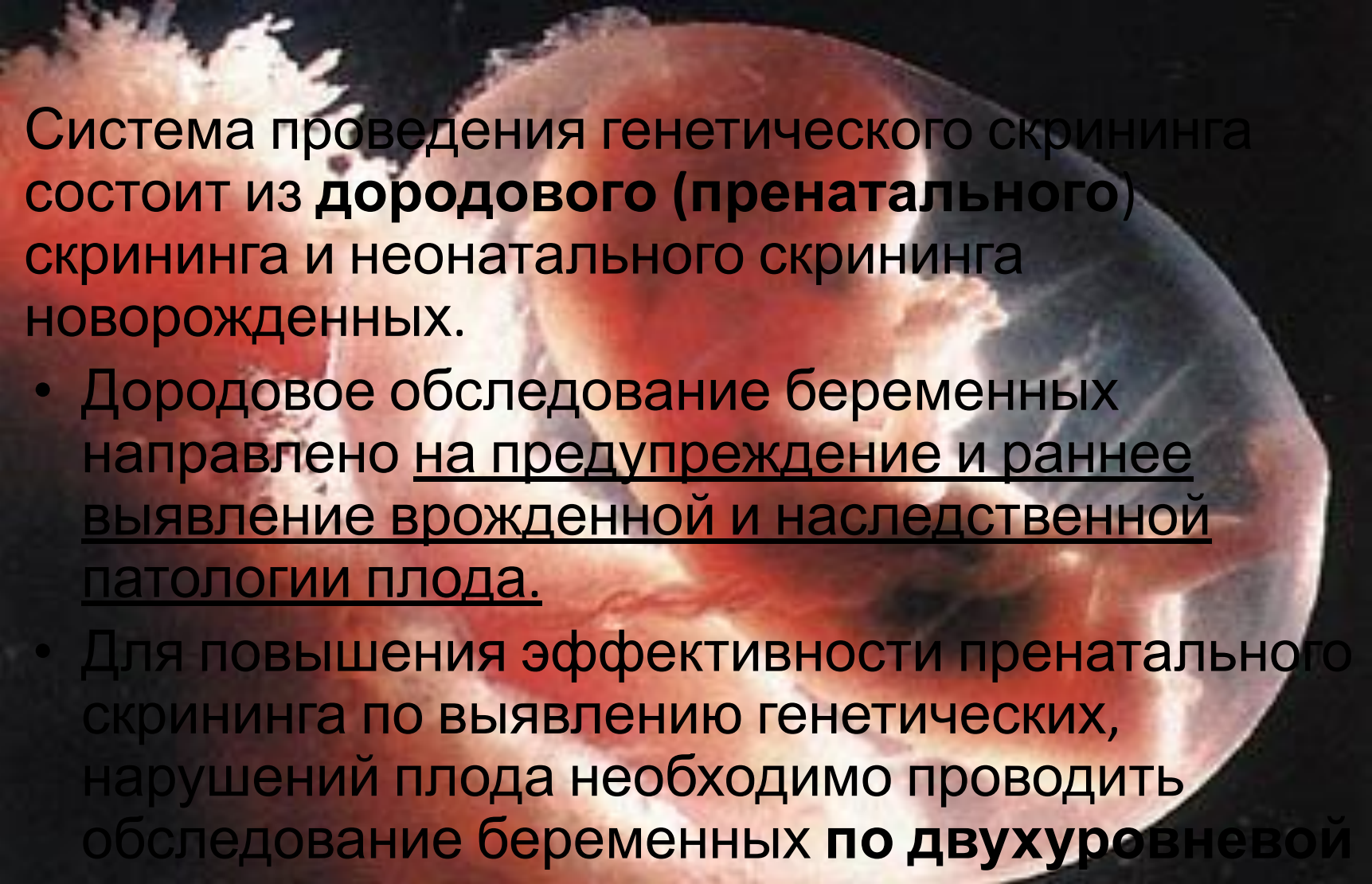
- учет оптимального репродуктивного возраста супругов: для женщины в интервале 19 – 35 лет, для мужчины – не старше 35 лет;
- отказ от деторождения при высоком риске неизлечимых наследственных заболеваний, которые не могут быть выявлены надежными методами дородовой диагностики;
- отказ от деторождения при кровнородственных браках и браках между двумя гетерозиготными носителями мутантного гена.

## **Основные рекомендации по планированию деторождения с низкой степенью риска для плода и ребенка:**

- планирование зачатия осенью и зимой, когда снижена вероятность спонтанных мутаций и иммунного конфликта;
- планирование беременности в оптимальном детородном возрасте;
- соблюдение оптимального интервала между родами – 2 – 4 года;
- отказ обоим супругам от табакокурения, алкоголя, психоактивных веществ не менее чем за 6 месяцев до планируемого зачатия;
- планирование зачатия не ранее чем через два месяца после перенесенного острого инфекционного заболевания (грипп, ангина и др.);
- планирование беременности при отсутствии у женщины обострений хронических болезней в течение 1 – 5 лет (в зависимости от заболевания);

- санация хронических очагов инфекции (кариес, хронический тонзиллит) в организме женщины до наступления беременности;
- вакцинация против краснухи до планирования зачатия (если женщина ранее не была привита или не болела краснухой);
- соблюдение принципов сбалансированного питания с достаточным содержанием незаменимых аминокислот, витаминов и минеральных веществ;
- отказ от необоснованного приема медикаментов и самолечения в период беременности;
- ранний учет по беременности в женской консультации (до 12 недель, желательно на 4 – 6–й неделях);
- обследование в период беременности на носительство возбудителей инфекций, способных вызывать ВПР плода (краснуха, токсоплазмоз, ВИЧ, гепатит В и С, сифилис, простой герпес, цитомегаловирус и др.).

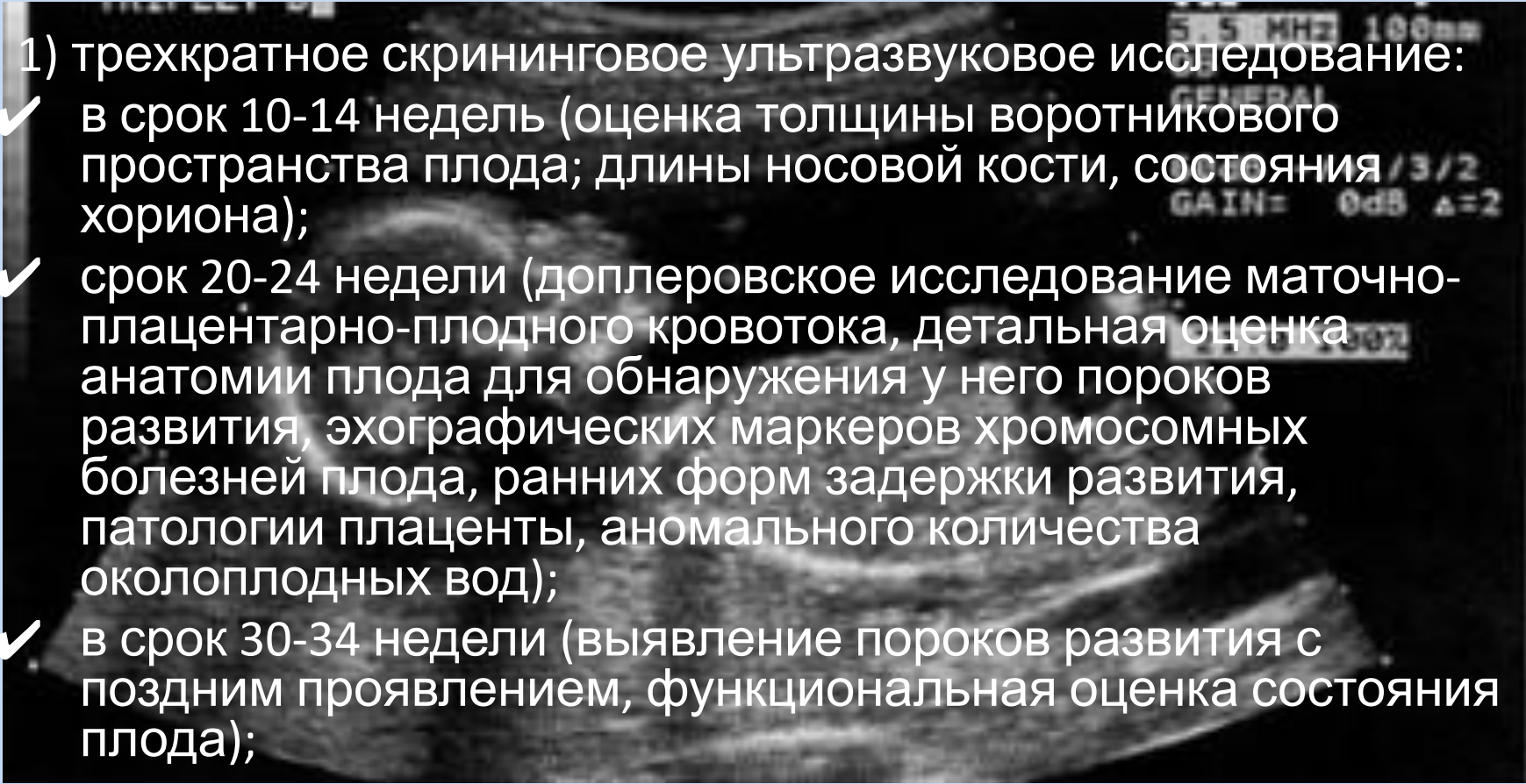




Система проведения генетического скрининга состоит из **дородового (пренатального)** скрининга и неонатального скрининга новорожденных.

- Дородовое обследование беременных направлено на предупреждение и раннее выявление врожденной и наследственной патологии плода.
- Для повышения эффективности пренатального скрининга по выявлению генетических, нарушений плода необходимо проводить обследование беременных **по двухуровневой схеме.**

# На первом уровне обследование беременных включает:

- 
- 1) трехкратное скрининговое ультразвуковое исследование:
    - ✓ в срок 10-14 недель (оценка толщины воротникового пространства плода; длины носовой кости, состояния хориона);
    - ✓ срок 20-24 недели (доплеровское исследование маточно-плацентарно-плодного кровотока, детальная оценка анатомии плода для обнаружения у него пороков развития, эхографических маркеров хромосомных болезней плода, ранних форм задержки развития, патологии плаценты, аномального количества околоплодных вод);
    - ✓ в срок 30-34 недели (выявление пороков развития с поздним проявлением, функциональная оценка состояния плода);

2) исследование уровня не менее двух биохимических маркеров врожденной патологии плода:

- плазменного протеина, связанного с беременностью (ПАПП-А) и хорионического гонадотропина ( $\beta$ ХГЧ) в сроки 10-14 недель;
- альфа-фетопротеина (АФП) и хорионического гонадотропина ( $\beta$ ХГЧ) в сроки 16-22 недели.

Низкий уровень АФП и ЭЗ в сочетании с высоким уровнем ХГ в эти сроки свидетельствует о вероятности хромосомной патологии у плода; повышение обоих маркеров - АФП и ХГ - указывает на риск дефекта у плода открытого порока нервной трубки;

снижение ЭЗ и ХГ при увеличении АФП предполагает развитие плацентарной недостаточности.

Основная цель материнского скрининга по отклонениям в содержании сывороточных маркеров выделить **группы высокого генетического и акушерского риска, которым показан второй этап генетического скрининга.** Проведение биохимического скрининга беременных без подтверждающих диагнозов пренатальных инвазивных процедур нецелесообразно, так как наносит морально-психологический вред обследуемым семьям. Итогом материнского скрининга является отбор тех 5-10% беременных, которым показаны инвазивные методики.

# Обследование второго уровня

## включает:

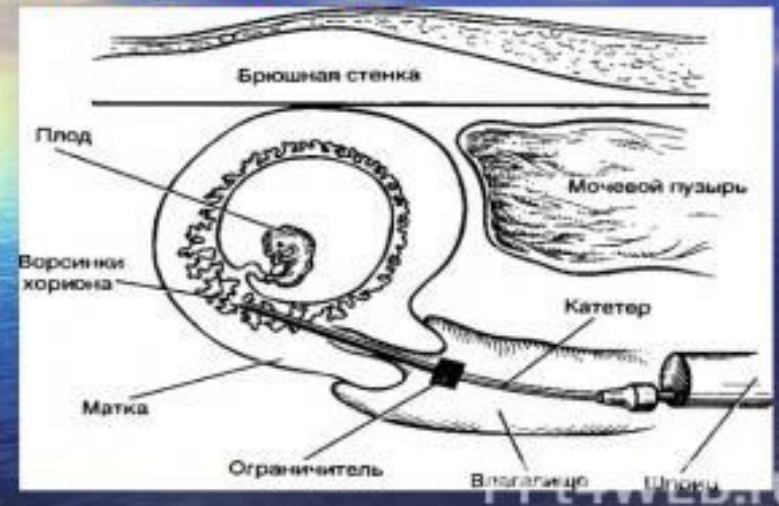
У генетического диагноза внутриутробного плода путем проведения инвазивных пренатальных процедур:

- хорионбиопсии
- плацентобиопсии
- амниоцентеза
- Кордоцентеза(внутриматочная пункция сосудов пуповины для получения крови плода, сроки кордоцентеза - 18-22-я неделя беременности)

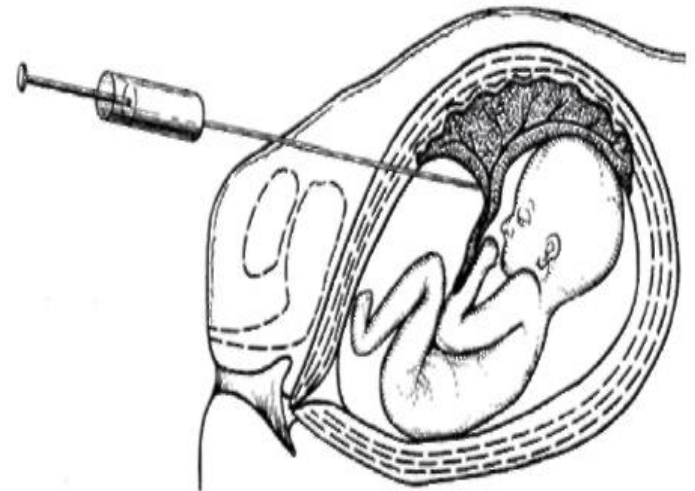
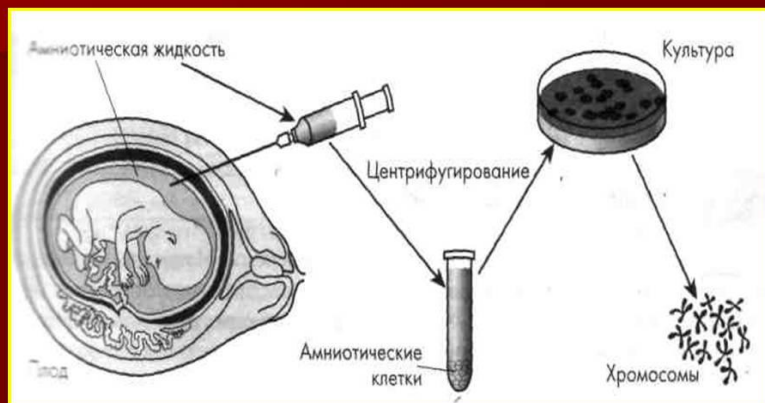
## Трансвагинальная биопсия ворсин хориона



## Плацентобиопсия



## Метод амниоцентеза



!!!Основная цель второго этапа -  
установить или исключить генетический  
диагноз внутриутробного плода для  
решения дальнейшей тактики ведения  
беременности.

На второй уровень обследования  
должны быть направлены  
беременные, которые входят в

### фактор риска:

- Ж. в возрасте 35 лет и старше;
- Ж. имеющие в анамнезе рождение ребенка с врожденными пороками развития, хромосомной патологией или моногенными заболеваниями;
- с установленным семейным носительством хромосомных аномалий или генных мутаций;
- с выявленными при ультразвуковом скрининге нарушениями развития плода (наличие врожденных пороков развития, эхографических маркеров хромосомных и наследственных болезней, аномальное количество околоплодных вод и т.д.);
- с выявленными отклонениями в уровне сывороточных маркеров крови.



# Обследование второго уровня

## включает:

- 1) медико-генетическое консультирование беременных с риском генетического поражения плода;
- 2) комплексное ультразвуковое обследование беременных, при необходимости доплерометрия, цветное доплерографическое картирование, по показаниям - кардиотокография;
- 3) инвазивные методы пренатальной диагностики (аспирация ворсин хориона, плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез) с последующим генетическим анализом клеток плода;
- 4) выработка тактики ведения беременности при подтверждении патологии плода и рекомендации супружеской паре (женщине).

# Заключение

- При выявлении патологии плода, тактика ведения беременности определяется с учетом данных биохимического скрининга, для чего необходимо провести консилиум в составе врача-генетика, врача ультразвуковой диагностики, врача акушера-гинеколога, при необходимости врача неонатолога и других специалистов. Беременная информируется о характере поражения плода, возможностях коррекции, прогнозе для жизни и здоровья ребенка.
- В случае принятия супружеской парой (женщиной) решения о прерывании беременности при выявлении аномалий развития плода, необходимо провести верификацию диагноза после прерывания беременности путем обязательного патологоанатомического исследования. После прерывания беременности супружеской паре рекомендуется провести повторное медико-генетическое консультирование, дать рекомендации по планированию последующей беременности, методах пренатальной диагностики.

**Спасибо за внимание!**



# Использованная литература

- Гинекология – Савельева, Бреусенко
- Booksmed.ru
- Meduniver.com
- [https://diseases.medelement.com/diseases\\_list/](https://diseases.medelement.com/diseases_list/)