

# Инвазивные методы исследования при беременности

Выполнила студентка Л1-С-О-175-В группы Определение





Инвазивные методы диагностики (ИМД) – это сборная группа исследований, позволяющих получать для анализа биологический материал плодового происхождения (околоплодная жидкость, ворсины хориона или плаценты, участки кожи и кровь плода).

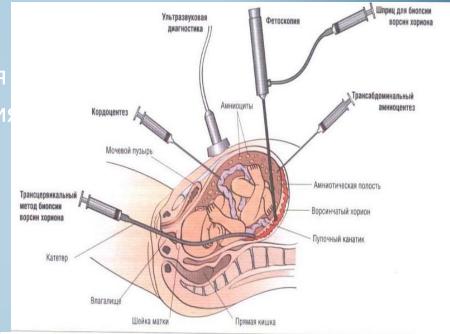


### Задачи:

- ✓Практические-эффективная диагностика, профилактика и лечение наследственных и врожденных болезней.
- ✓ Научные-познание механизмов биологии раннего развития человека,включая гаметогенез,эмбриогенез и фекальный период.

### Инвазивные методы

- 1. Хорионобиопсия
- 2.Плацентобиопсия
- 3.Амниоцентез
- •Ранний
- •Обычный
- 4. Кордоцентез
- 5.Фетоскопия



6.Биопсия тканей плода или трансцервикальная биопсия ворсин хориона (можно сделать уже на 10-й неделе)

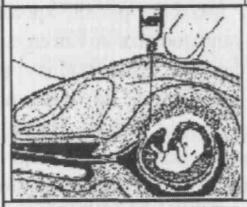
- **Хорионобиопсия** получение клеток, формирующих плаценту (срок беременности 10-14 недель);
- Плацентобиопсия (плацентоцентез) получение клеток плаценты (срок беременности 14-20 недель);
- **Амниоцентез** пункция околоплодного пузыря с забором небольшого количества околоплодных вод (срок беременности 15 -18 недель);
- ранний (13-14 недель);
- □ обычный (15-22 недели);
- **Фетоскопия** введение зонда и осмотр плода (проводится на 18--19-й неделе беременности)
- **Кордоцентез** забор крови из пуповины плода (срок беременности с 20-ой недели);
- в редких случаях проводят биопсию тканей



### Доимплантационный период (стадия дробления)

#### Методы ЭКО:

- Преконцепционная диагностика (полярные тельца)
- Доимплантационная диагностика (бластомеры или трофобласт)



### I триместр беременности (период органогенеза)

### Хорионбиопсия:

- ➤ Трансцервикальный способ (7-12-я недели)
- ➤ Трансабдоминальный способ (с 9/10-й недели)



#### II триместр беременности (плодный период)

#### Плацентобиопсия:

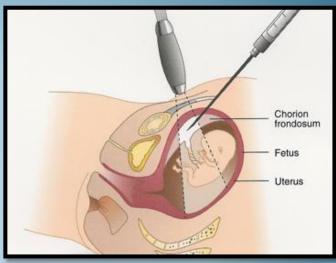
- Цитогенетическая диагностика до 22-й недели
- Молекулярная диагностика до 26-й недели

Амниоцентез (с 13/14-й недели)

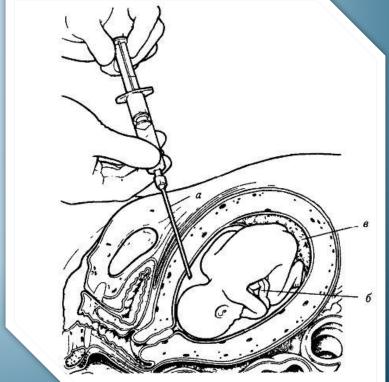
Кордоцентез (с 19/20-й недели)

Хорионбиопсия

Хорионбиопсия-инвазивная процедура, заключающаяся в получении ворсин хориона для последующего исследования в целях диагностики врожденных и наследственных заболевания плода







### Показания

Возраст беременной 35 лет и старше □ Наличие в семье ребёнка или выявление при предыдущих беременностях плода с синдромом Дауна или другими хромосомными болезнями □ Наличие в семье ребёнка с множественными врожденными пороками развития Аномалии кариотипа у родителей □ Наличие биохимических и/или ультразвуковых маркеров хромосомных болезней или врожденных пороков развития у плода. Определение пола плода при наличии Х-

сцепленных генных заболеваний

### Противопоказания

- Острый воспалительный процесс или обострение хронического воспалительного процесса любой локализации
- Наличие клинических и/или ультразвуковых признаков угрожающего или начавшегося прерывания беременности

### Осложнения

- ☐ Кровянистые выделения из половых путей
- □ Инфекционные осложнения
- ☐ Нарушение целостности плодных оболочек
- □ Повышение уровня альфафетопротеина в сыворотке крови беременной
- □ Развитие аллоиммунной цитопении у плода

## **Трансцервикальная хорионбиопсия**

### Техника проведения:

Процедура проводится в положении на гинекологическом кресле и не требует специальной подготовки беременной.

Анестезия, как правило, не используется. Большинство исследователей проводит наполненном мочевом пузыре.

Эхографический контроль во время процед позволяет оценить положение матки и заранее создать необходимый изгиб катетера в зависимости от расположения хориона.

## **Трансцервикальная хорионбиопсия**

• После обработки слизистой влагалища и шейки матки передняя губа шейки фиксируется пулевыми щипцами и в цервикальный канал без предварительного расширения вводится катетер. Он движется по направлению к хориону вдоль амниотической оболочки, отслаивая ее, но не травмируя. После попадания катетера в толщу хориона мандрен удаляется, к катетеру присоединяется 20 мл шприц с 5-7 мл транспортной среды, поршень максимально выдвигается, создавая в шприце отрицательное давление, и, не снимая шприц, катетер удаляется. Ворсины под действием перепада давления попадают в шприц и затем переносятся во флакон с транспортной средой в количестве 20-100 мг.

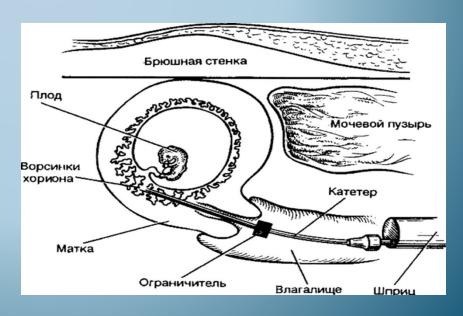
## Трансабдоминальная одноигольная хорионбиопсия

- последовательная пункция брюшной стенки, стенки матки, ткани хориона стандартной иглой диаметром 20G
- иглу направляют в ткань хориона, располагая её параллельно хориальной оболочке. После того как игла пересечёт миометрий, её направляют параллельно его внутреннему контуру. Игла должна быть погружена в ткань хориона, оставаясь при этом расположенной параллельно хориальной оболочке. Убедившись с помощью УЗИ в правильном расположении иглы, из неё извлекают мандрен и присоединяют шприц с 5 мл транспортной среды.
- Извлечение иглы также сопровождают процессом аспирации с помощью проводниковой иглы (диаметром 16–18G) и внутренней биопсийной иглы меньшего диаметра (20G)

## Плацентоцентез

• Получение образца ткани плаценты путем пункции матки через переднюю брюшную стенку. Ткань плаценты, в основном, имеет ту же генетическую структуру, что и плод, поэтому пригодна для проведения генетической диагностики.









- Данная манипуляция предпочтительна при высоком риске наличия у плода генетической патологии (генные заболевания, сцепленные с полом заболевания, выраженные изменения ультразвукового и биохимического скрининга), а также является методом выбора при маловодии.
- Оптимальные сроки для проведения плацентоцентеза 12-18 недель.
- Основное преимущество плацентоцентеза короткое время получения результата, в среднем 2-3 дня.

### Показания

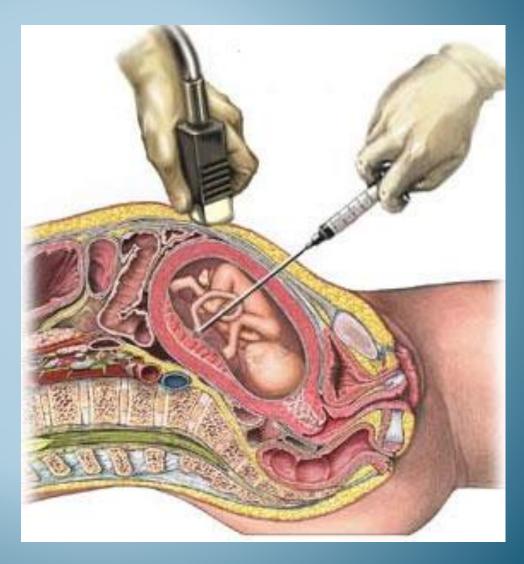
- Подозрение на наличие у плода хромосомных нарушений (возраст беременной старше 35 лет, ультразвуковые признаки маркеры хромосомной патологии, изменения биохимического скрининга, носительство супругами сбалансированных хромосомных перестроек).
- □ Рождение ранее ребенка с хромосомными заболеваниями (синдром Дауна и др.).
- □ Рождение ранее ребенка с генными заболеваниями (муковисцидоз, фенилкетонурия и др.).
- □ Семейная отягощенность по заболеваниям, сцепленным с полом гемофилии, X-сцепленной умственной отсталости и др.
- Определение пола плода, ДНК-диагностика заболевания

## Противопоказания:

- лихорадочное состояние женщины
- обострение хронических заболеваний
- кровянистые выделения из половых путей
- миоматозные узлы больших размеров с признаками нарушения питания
- выраженная несостоятельность шейки матки
- инфекционное поражение кожи передней брюшной стенки
- анатомическая недоступность ткани плаценты
- выраженный спаечный процесс в малом тазу

### Техника выполнения

• Осуществляет ся во II триместре под контролем УЗИ использование м иглы 18-20 G C мандреном. Macca аспирата должна составлять не менее 20-50 мг



### Осложнения

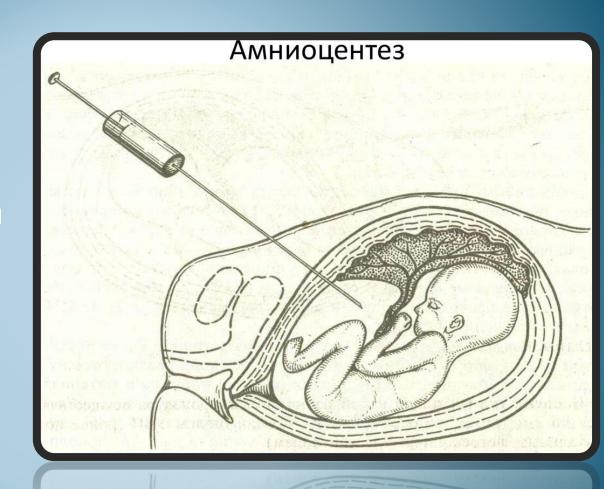
□ Те же, что при аспирации ворсин хориона. Частота самопроизвольных абортов при плацентоцентезе несколько ниже: 0,9-2,2%

## Преимущества перед биопсией хориона

- исключается негативное влияние на морфо- и органогенез плода;
- место взятия аспирата расположено значительно дальше от децидуальной оболочки, чем при аспирации хориона, поэтому реже наблюдается загрязнение образцов материнскими клетками;
- во II триместре возможен тщательный УЗ-контроль за состоянием плода, что, в некоторых случаях, позволяет отказаться от манипуляции при наличии противопоказаний и снизить количество осложнений;
- можно использовать при маловодии;
- прямой метод получения хромосомных препаратов из ткани плаценты значительно быстрее других, и результат может быть известен в день забора материала, что позволяет принять быстрое решение при выявлении аномалий развития плода во время УЗИ;
- успешный забор материала с последующим цитогенитическим или ДНК-анализом составляет 99%.

Инвазивная процедура, заключающаяся в ПУНКЦИИ амниотической оболочки с целью получения околоплодных вод для последующего лабораторного исследования, амниоредукции или введения в амниотическую полость лекарственных средств.

• можно выполнять в первом, втором и третьем триместрах беременности



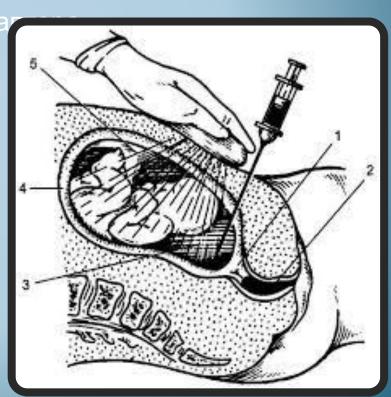
### По времени проведения:

- ●ранний амниоцентез: выполняют в І триместре беременности (с 10 по 14ю недели);
- ●поздний амниоцентез: выполняют после 15-й недели беременности.

По технике доступа:

ос использованием пункционного адаг

●методом «свободной руки».



### Показания

□ Пренатальная диагностика врождённых и наследственных заболеваний. Лабораторная диагностика врождённых и наследственных заболеваний основана на цитогенетическом и молекулярном анализе амниоцитов. Амниоредукция (при многоводии). Интраамниальное введение препаратов для прерывания беременности во втором триместре. Оценка состояния плода во втором и третьем триместрах беременности (степень тяжести гемолитической болезни, зрелость сурфактантов лёгких, диагностика внутриутробных инфекций). Фетотерапия

Фетохирургия

## Противопоказания

- ♦ Острый процесс любой локализации
- Обострение хронического воспаления любой локализации



### Осложнения

- □ Преждевременное излитие околоплодных вод.
- □ Возможно кратковременное подтекание небольшого количества ОВ в течение первых суток после операции (в 1-2% случаев).
- □ Отслойка плодных оболочек.
- □ Инфицирование (наиболее неблагоприятен в отношении инфицирования второй триместр беременности вследствие низкого уровня антибактериальной активности околоплодных вод).
- □ Развитие аллоиммунной цитопении у плода.

### Техника выполнения

Амниоцентез проводят с помощью игл. Технически амниоцентез производят методом «свободной руки» или с использованием пункционного адаптера, помещённого на конвексный абдоминальный датчик. Его использование позволяет контролировать траекторию движения и глубину погружения пункционной иглы с помощью трассы на экране монитора. Убедившись в том, что игла после пункции расположена в полости плодного пузыря, из неё извлекают мандрен, присоединяют шприц и аспирируют необходимое количество ОВ. После этого в просвет иглы вновь помещают мандрен и удаляют её из полости матки. Объём ОВ, составляет 20-25 мл

## Кордоцентез

• Инвазивная процедура, в ходе которой производят пункцию сосудов пуповины с целью получения крови для лабораторных исследований или инфузий препаратов крови и/или





### Показания

- □ Пренатальная диагностика врождённых и наследственных заболеваний. Кордоцентез метод выбора получения плодового материала у сенсибилизированных по эритроцитарным Аг беременных.
- ☐ Диагностика и оценка степени тяжести заболеваний плода (ГБП, внутриутробных инфекций).
- Оценка функционального состояния плода (КОС, биохимические показатели крови, содержание гормонов).
- Фетотерапия (инфузии препаратов крови и/или лекарственных средств).

### Противопоказания

- Острый воспалительный процесс или обострение хронического воспалительного процесса любой локализации.
- Угрожающее или начавшееся прерывание беременности.

### Осложнения

Совокупный риск развития осложнений не превышает 5%. Кровотечение из области пункции пуповины Наиболее частое осложнение кордоцентеза; возникает в среднем в 50% случаев, продолжается в среднем не более минуты. Для снижения частоты постпункционных кровотечений предпочтительно использовать иглы меньшего диаметра. Риск кровотечения увеличивается при пункции артерий пуповины. □ Нарушение функционального состояния плода Прерывание беременности Гематома пуповины Инфекционные осложнения Развитие аллоиммунной цитопении у плода на фоне

сенсибилизации беременной его эритроцитарными

□ Угроза прерывания беременности

антигенами

## Преимущества

- кровь в сравнении с другим биологическим материалом дает значительно больше информации о состоянии и развитии плода;
- при пренатальном кариотипировании получения цитогенетического ответа возможно уже через 48-72 часа, так как лимфоциты крови плода обладают способностью к быстрому делению;
- выявление всех особенностей строения хромосом, так как при высокой митотической активности лимфоцитов имеется возможность изучения большого количества метафазных пластинок и применения различных методов дифференцированного окрашивания хромосом, что не всегда доступно при изучении препаратов хориона;
- в отличие от крови плода, истинной плодной ткани, клетки хориона и амниона являются производными внезародышевой эктодермы и, в некоторых случаях,
- о имеют набор хромосом, отличный от клеток плода.

### Техника выполнения

- Оптимальный срок:
- Вторая половина II триместра беременности: в среднем в 24 (20-29) недели, что обусловлено диаметром сосудов пуповины, который в эти сроки достигает оптимальных для кордоцентеза размеров
- Провести беседу с больной о предстоящей манипуляции
- Местное обезболивание
- Пункция пуповины спинальной иглой (с мандреном) длиной от 9 до 16 см диаметром от 20 до 25G под контролем ультразвука. Возможно применение специальных игл покрытых составом, улучшающим визуализацию иглы на экране.

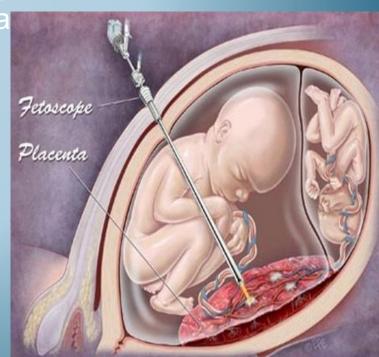
Предпочительно пунктировать свободную петлю пуповины по методике "свободная рука". Возможна пункция корня пуповины, однако в этом случае легко получить смешанную кровь

- Забор содержимого
- При цитогенетических исследованиях кровь забирают в шприц, промытый гепарином. Материал для ДНК-диагностики требует раствора EDTA.
- Для вирусологических анализов нужна сыворотка крови, поэтому добавления специальных растворов не требуется.
- Проведение пренатального обследования требует от 1 до 4 мл крови в зависимости от вида дальнейших исследований, что составляет от 4 до 16% общего фетоплацентарного объема крови в начале II триместра беременности.

### Фетоскопия

• это исследование при помощи миниатюрного устройства, напоминающего телескоп с лампой и объективом; оно вводится через небольшое отверстие в животе и матке внутрь околоплодного пузыря, где может наблюдать и фотографировать плод.

• относительно опасна так как она может спровоцировать выкидыш, поэтому она не имеет широкого применения и проводится только в крайних случаях.

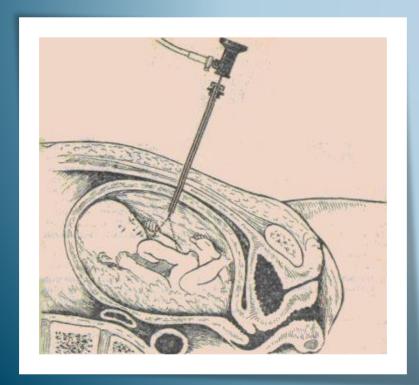


### Техника выполнения

• Методика введения фетоскопии :после соответствующей обработки кожи под местным обезболиванием в стерильных условиях производят не большой разрез кожи и троакар, находящийся в канюле, вводят в полость матки. Затем троакар извлекают, получают пробу амниотической жидкости для исследования и в канюлю вводят эндоскоп. При необходимости можно определить глубину введения эндоскопа с помощью ультра звукового датчика. По достижении плаценты врач может осмотреть сосуды плаценты и произвести забор крови из сосудов пуповины; при невозможности получить пробы крови плода можно взять аспират из плаценты.

### Показания

 □ подозрение на уродства плода по данным ультразвукового сканирования и неблагоприятный анамнез — рождение детей с врожденной патологией.



## Противопоказания

- угроза прерывания беременности
- ❖ небольшие (до 16 нед.) и поздние (после 20 нед.) сроки беременности
- когда имеется маловодие или плод занимает большую часть полости матки.

### Осложнения

- □ преждевременные роды
- □ кровотечения
- □ истечение околоплодных вод
- □ Инфекция
- ☐ гематомы возможны, но наступают редко при фетоскопии.

## Биопсия тканей плода

- осуществляется во 2-м триместре беременности под контролем УЗИ;
- является примером диагностики наследственной болезни на уровне первичного продукта гена;
- Кожа, мышцы, печень, селезенка и др. ткани плода



Ткань, полученная в результате той или иной процедуры, используется для исследования (лабораторные методы). При условии соблюдения всех норм и правил проведения инвазивной диагностики основной риск перечисленных процедур - угроза выкидыша. В количественном значении он равен 2-3%. Но эти показатели не превышают риск возникновения той же проблемы у остальных беременных. Между тем получаемый результат чрезвычайно важен для прогноза здоровья будущего ребенка, ведь эти методы диагностики являются наиболее точными.

