

**ФГОУ СПО «НМК» Минздравсоцразвития России
отделение лабораторная диагностика**

Значение проведения биохимического скрининга для диагностики патологии плода



**Выполнила
студент группы 6Л.А. 3.
А.Жамалова**

**Руководитель:
преподаватель НМК В.Н.
Смирнова**

**г. Нижний Новгород
2011**



Цель

- Оценка концентрации маркерных белков альфа-фетопротейна и бета-субъединицы ХГЧ в сыворотке женщин во втором триместре беременности в популяции Нижегородской области.

задачи

- Отработать метод твердофазного двусайтового флуоресцентного иммунометрического анализа для оценки содержания маркерных белков в сыворотке крови беременных женщин второго триместра.
- Исследовать уровень альфа-фетопротеина, бета-субъединицы ХГЧ и ассоциированного с беременностью протеина-А в сыворотке крови женщин с возможной патологией плода и женщин с нормальным течением беременности в популяции Нижегородской области.
- Оценить эффективность данного теста для выявления возможных патологий плода в Нижегородской области.

Перечень нормативной документации, используемой в данной работе:

- 1) Приказ министерства здравоохранения Российской Федерации от 28.12.2000г. №457 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врождённых заболеваний у детей».
- 2) Приказ министерства здравоохранения Нижегородской области от 14.04.2003г. № 261-В «*О совершенствовании пренатальной диагностики ВНЗ у детей Нижегородской области*»
- 3) Приказ министерства здравоохранения Нижегородской области от 28.12.2006г № 1662-в «*О внедрении пренатального обследования беременных на биохимические маркеры в Нижегородской области*»

Схема пренатального скрининга

Акушерский уровень

УЗИ 11-14 нед. 20-24 нед., 32-34 нед. бер.

Возраст более 35 лет

Отягощенный семейный анамнез

Биохимический скрининг 11-14 нед. PAPP-A, free β -ХГ
16-20 нед. β -ХГ, АФП

Уровень медико-генетической консультации

УЗИ

Диагностика ХА и МЗ (кордоцентез, плацентопункция, биопсия хориона)



Скрининг проводится:

В I триместре на 11-13 неделе

Двойной тест

Beta hCG + PAPP-A.

Во II триместре на 16-20 неделе

Двойной тест

AFP + Free Beta hCG

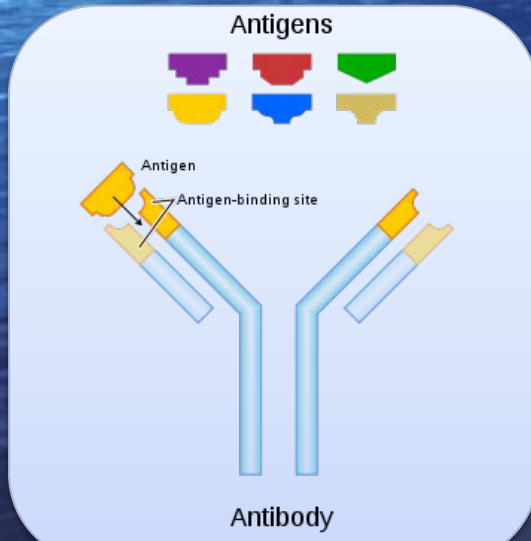
Величина порогового риска 1:250

За период с марта 2008 по январь 2011 года в НОКДЦ З.А.Жамаловой были выполнены биохимические тесты для 76658 беременных женщин в первом и во втором триместрах.



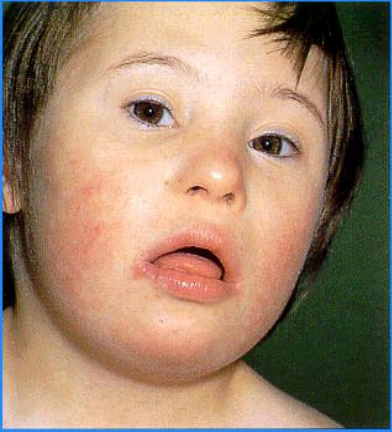
Метод для проведения скринингового теста – иммунофлуоресценция

Определение основано на твердофазном двусайтовом
флуоресцентном иммунометрическом анализе
по принципу системы «антиген-антитело».



БИОХИМИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ ВЫЯВЛЯЕТ ТРИ СИНДРОМА:

- Синдром Дауна
- *Синдром Эдвардса*
- *Дефект нервной трубки*

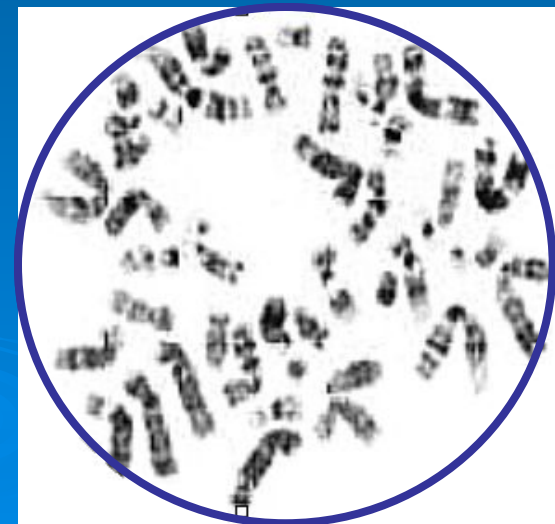


Синдром Дауна

(трисомия по 21 хромосоме)

- Задержка развития (IQ < 50);
- Врожденные пороки сердца (46%)
- Пороки желудочно-кишечного тракта (8%)
- Ухудшения слуха
- Проблемы со зрением (70%, тяжелые 3%)
- Лейкемия (3%)
- Патологические изменения мозга,

- 20% детей не доживают до года, остальные живут до 40-50 лет и требуют постоянного ухода;
- затраты на содержание одного ребенка в России составляют
- 50 000 рублей в год.



Динамика выявления болезни Дауна

- До внедрения сывороточного скрининга в течение 2005-2006гг было зарегистрировано **82** случаев болезни Дауна среди плодов и новорожденных, среди них которых выявлено пренатально **20** случаев болезни Дауна (24%),
- На протяжении 2008 -2010гг зарегистрировано **156** случаев болезни Дауна, из них **53** у плодов (34%), **28** из которых диагностированы в результате биохимического скрининга.
- Следовательно, внедрение биохимического скрининга позволило увеличить пренатальную диагностику болезни Дауна на 18%.



Синдром Эдвардса (трисомия по 18 хромосоме)

- **46,XX+18**

Встречаемость 1 : 7000

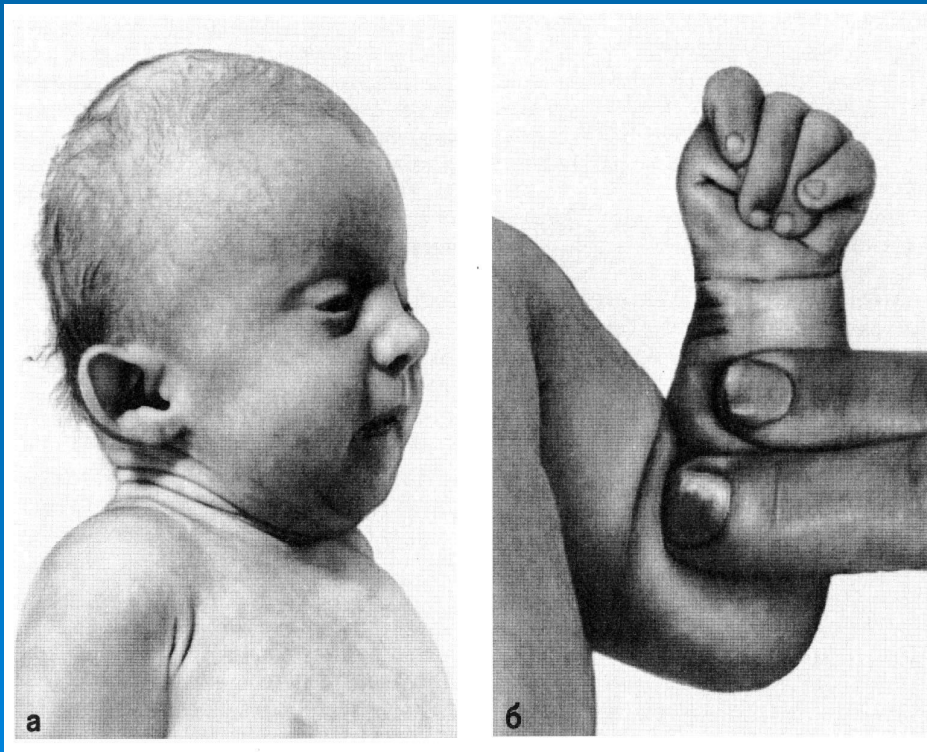
Фатальный исход в течении первого года жизни

AFP and hCG понижены во втором триместре

Задержка развития (IQ<50)

Врожденные пороки сердца (46%)

Пороки желудочно-кишечного тракта (8%)





Дефекты невральной трубки

- Анэнцефалия
- Спинномозговая грыжа
- Гидроцефалия



Анэнцефалия - полное или частичное отсутствие
больших полушарий головного мозга,
костей свода черепа и мягких тканей.



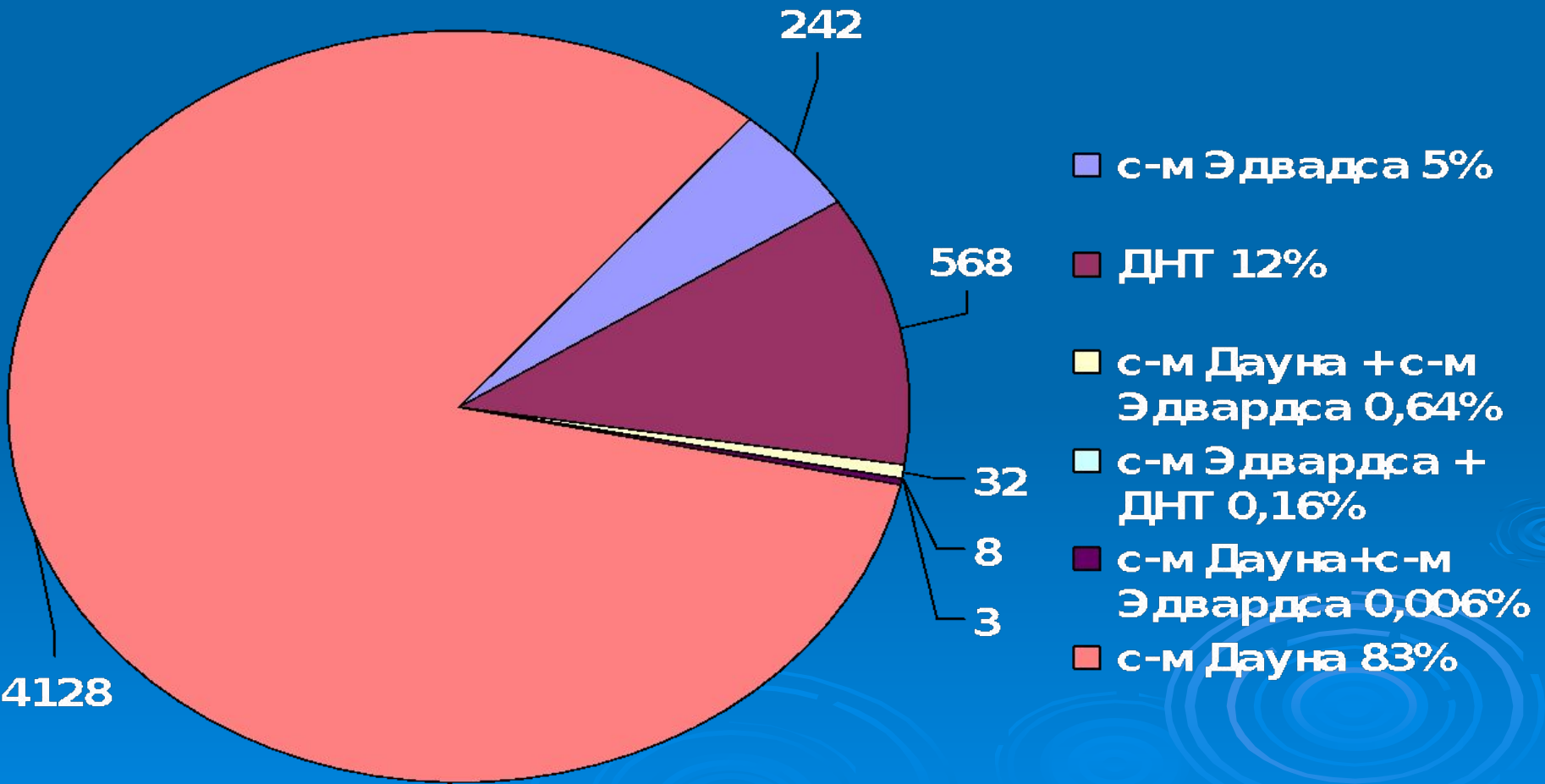
Спиномозговая грыжа – выпячивание над дефектом дужек позвоночника, покрытое истонченной кожей, через которую просвечивают сосуды оболочек мозга.



Статистика пренатальной диагностика плода, выявленная при проведении пренатального биохимического скрининга

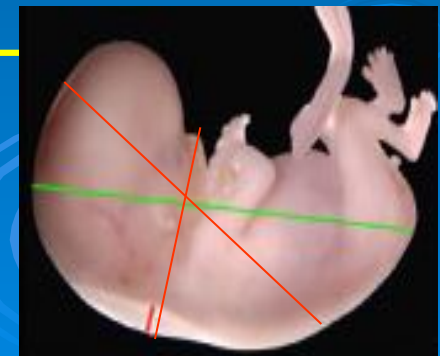


Группа риска среди беременных женщин, выявленная при проведении пренатального биохимического скрининга за период 2008 – 2010гг



Виды преаналитических ошибок, влияющих на аналитическую точность анализа при проведении биохимического скрининга:

- ❑ Ошибки при заполнении направлений: ФИО, дата рождения беременной и т.п.;
- ❑ Ошибки забора венозной крови, несоблюдение правил хранения, времени транспортировки сыворотки крови в НОКДЦ;
- ❑ Несоблюдение сроков проведения
ошибки измерения
размеров плода



Чувствительность скрининга 2 триместра

- В группу риска вошли 4968 пациенток - 6,5%
- Б.Дауна - 4128 пациенток – 83%
- С.Эдвардса – 242 пациенток – 5%
- Дефект невральнoй трубки – 568 – 12%
- **Таким образом, в ходе исследований нами установлено, что чувствительность скрининга по выявлению внутриутробной патологии плода составляет 96,1%, а болезни Дауна - 90% . Число Ложноположительных Результатов при внутриутробной патологии составляет 6,4%, при болезни Дауна – 5,3%.**

ВЫВОДЫ

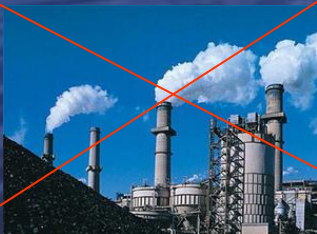
1. В ходе исследований, проведённых мной в период 2008г-2010гг , был освоен метод твердофазного двусайтового флуоресцентного иммунного анализа для оценки содержания маркерных белков в сыворотке крови беременных женщин второго триместра беременности, а также:

-установлено изменение концентрации маркерных сывороточных белков при патологии плода;

-подтверждена эффективность скринингового теста для профилактики рождения детей с врожденными патологиями;

2. Проанализирован статистический материал Нижегородской области и г. Нижнего Новгорода за 2008 – 2010г. по данной теме;

3. Достоверно подтверждено, что проведение биохимического скрининга беременных женщин в службе пренатальной диагностики, необходимо для снижения генетического груза популяции и, прежде всего, таких его показателей, как величина перинатальной смертности, частота хромосомных и генных болезней, поэтому он нуждается в повышении своей эффективности путём модернизации оборудования и проведения комплексных мер для снижения числа преаналитических ошибок.





*Без детей
нельзя было бы
так,
любить
человечество...
Ф.М. Достоевский*

Спасибо за внимание!