

**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

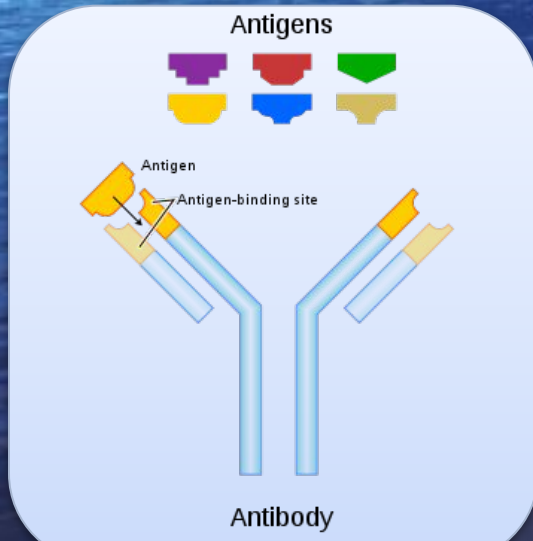
За период с марта 2008 по январь 2011 года

в НОКДЦ З.А.Жамаловой были выполнены биохимические тесты для 76658 беременных женщин в



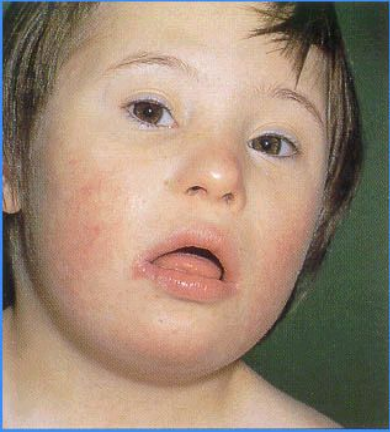
Метод для проведения скринингового теста – иммунофлуоресценция

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*

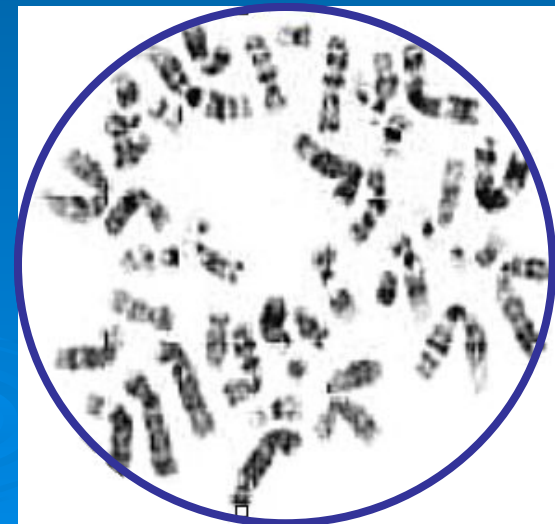


Синдром Дауна

(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

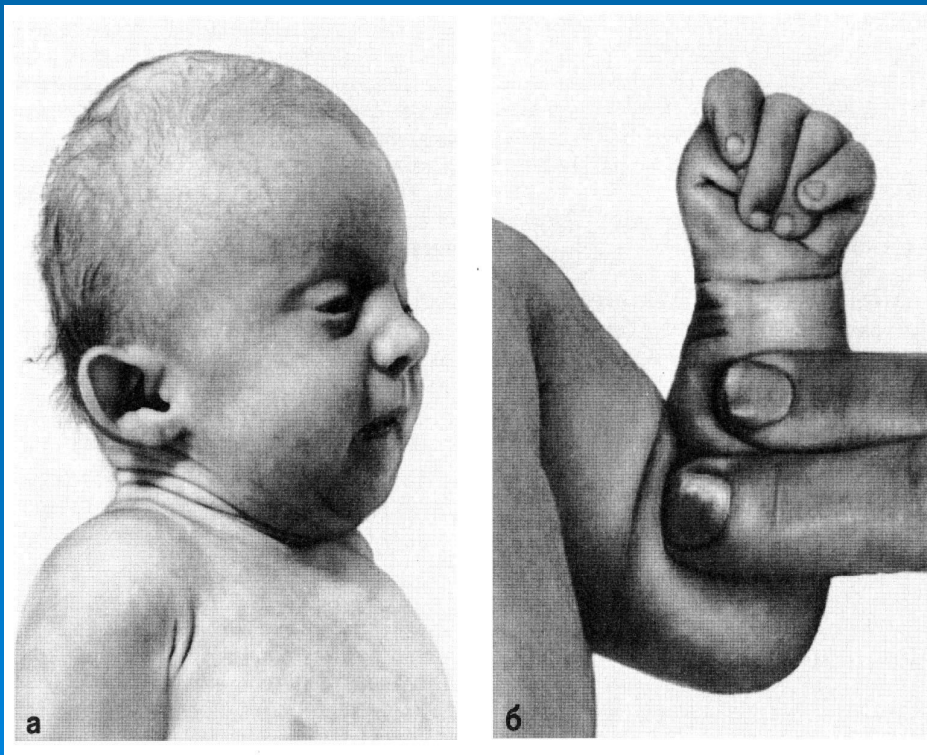
Фатальный исход в течении первого года жизни

AFP and hCG понижены во втором триместре

Задержка развития (IQ<50)

Врожденные пороки сердца (46%)

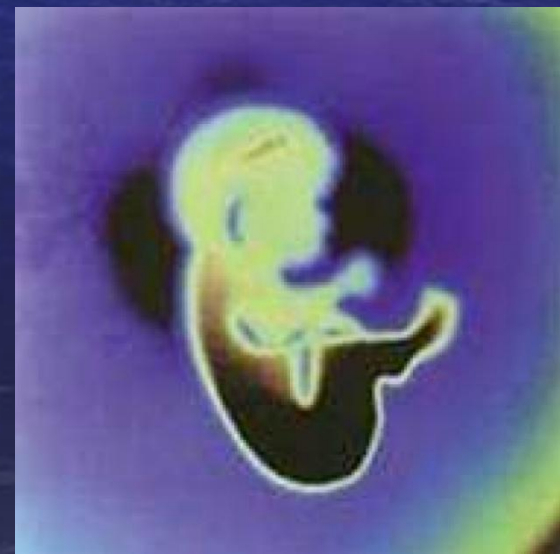
Пороки желудочно-кишечного тракта (8%)





Дефекты невральной трубки

- Анэнцефалия
- Спинномозговая грыжа
- Гидроцефалия



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



Спинальная 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

Обследовано
беременных
ВСЕГО:
76658 чел

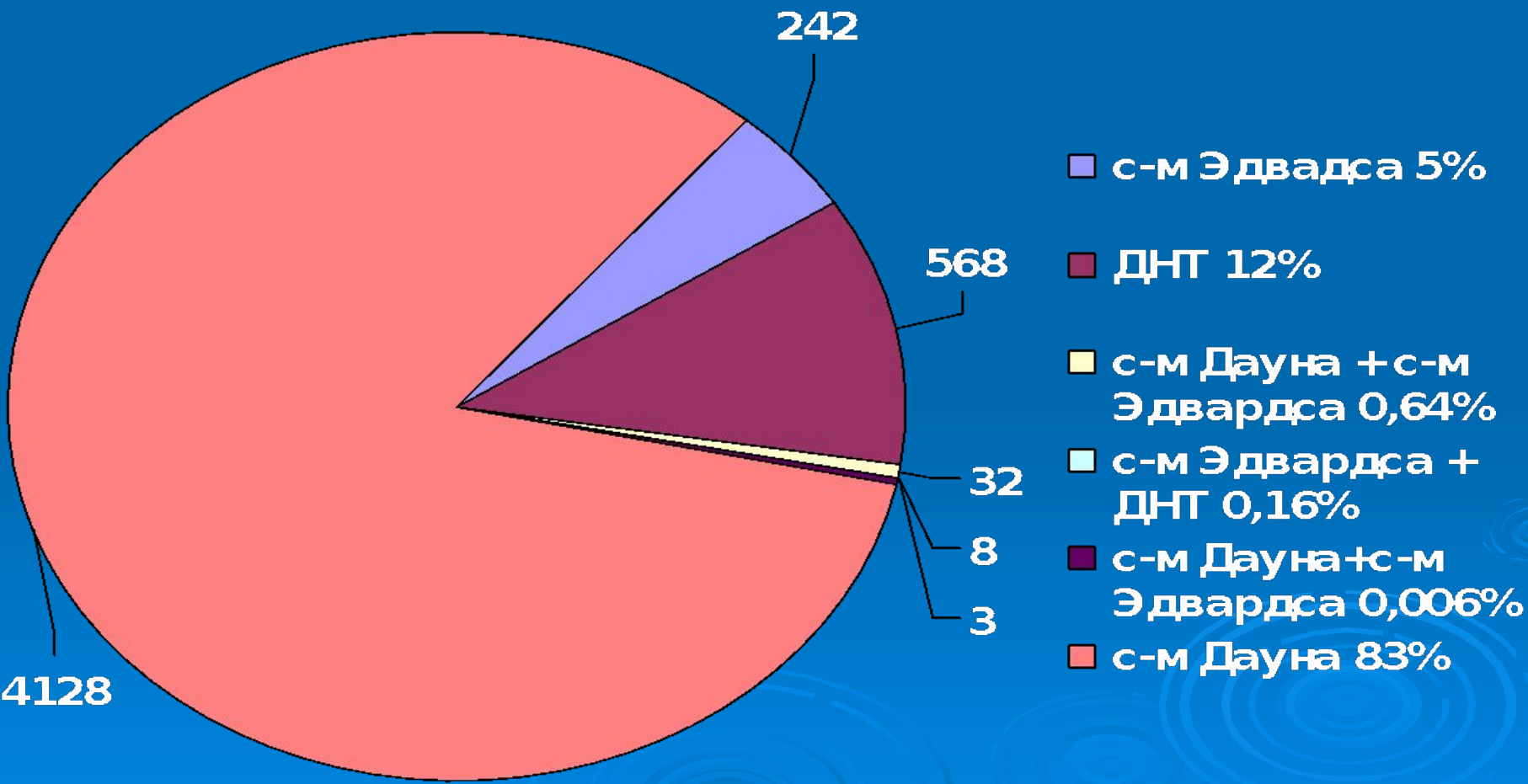
Группа риска
по ВНЗ:
4968 чел = 6,5%

По болезни ДАУНА:
4128 чел = 83%

По синдрому
ЭДВАРДСА:
242 чел = 5%

По дефекту
невральной трубки:
568 чел = 11%

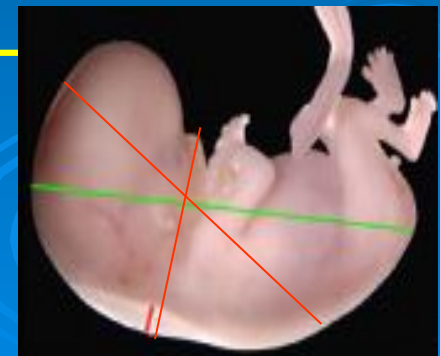
Группа риска среди беременных женщин, выявленная при проведении пренатального биохимического скрининга за период 2008 – 2010 гг



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%.

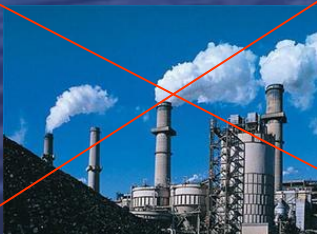
ВЫВОДЫ

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!