



Пренатальная диагностика

Приготовил: Мамедов М 409 ЖМО

Приняла:



- **Пренатальная диагностика** -- область медицины, которая занимается дородовым выявлением различных патологических состояний плода, в том числе диагностикой врожденных пороков развития (ВПР) и наследственных заболеваний (ВНЗ).

Задачи Пренатальной диагностики как одного из разделов медико-генетической службы включают:

- Предоставление будущим родителям исчерпывающей информации о степени риска рождения больного ребенка.
- В случае высокого риска предоставление информации о возможности прерывания беременности и последствиях принятого родителями решения - родить больного ребенка или прервать беременность.
- Обеспечение оптимального ведения беременности и ранней диагностики внутриутробной патологии.
- Определение прогноза здоровья будущего потомства.

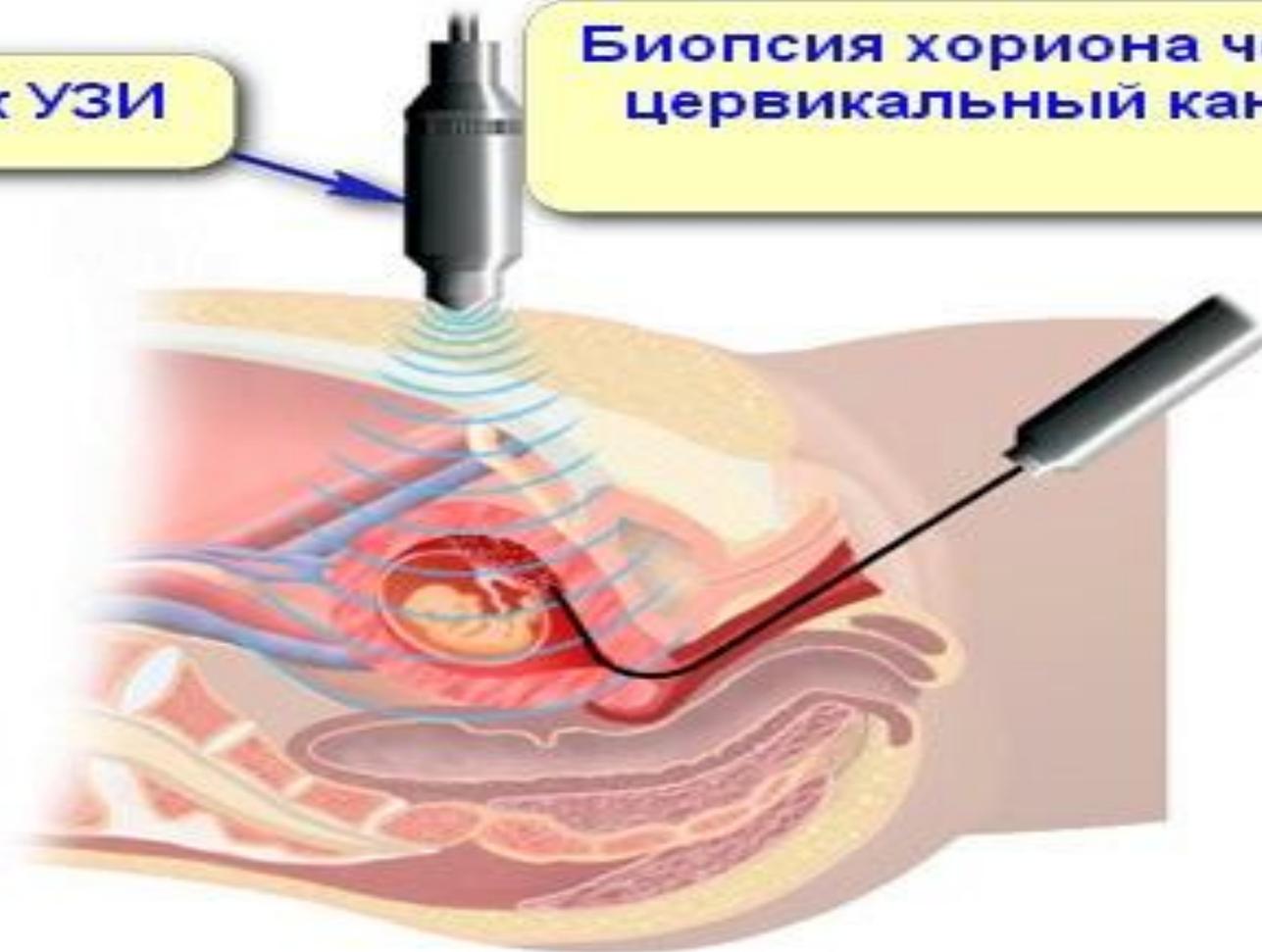
● **Методы пренатальной диагностики:**

- ◆ ультразвуковой скрининг (динамическое наблюдение) развития плода и скрининг сывороточных факторов материнской крови считаются **НЕИНВАЗИВНЫМИ** — т.е. не предусматривают хирургического вторжения в полость матки. динамическая (начиная с 1 триместра) эхография
- ◆ Другие же технологии (биопсия хориона или амниоцентез, например) являются **ИНВАЗИВНЫМИ** — т.е. предполагают хирургическое вторжение в полость матки с целью взятия плодного материала для последующего лабораторного исследования.

Биопсия хориона

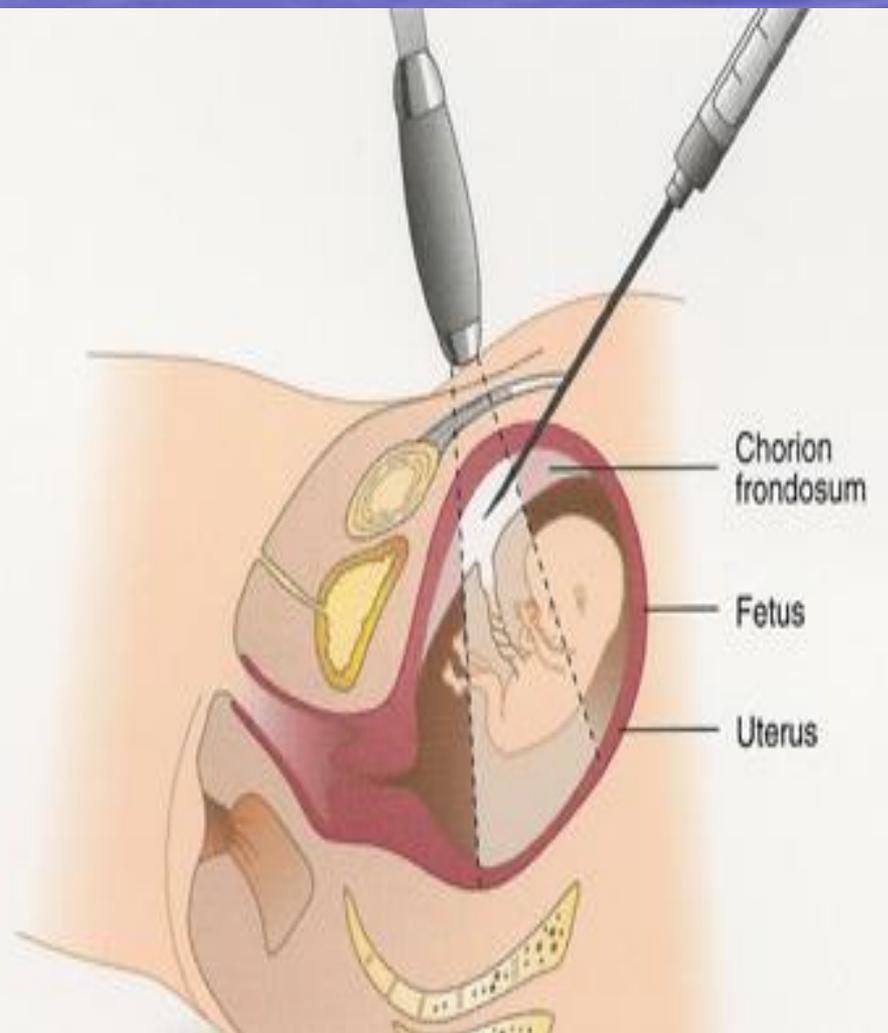
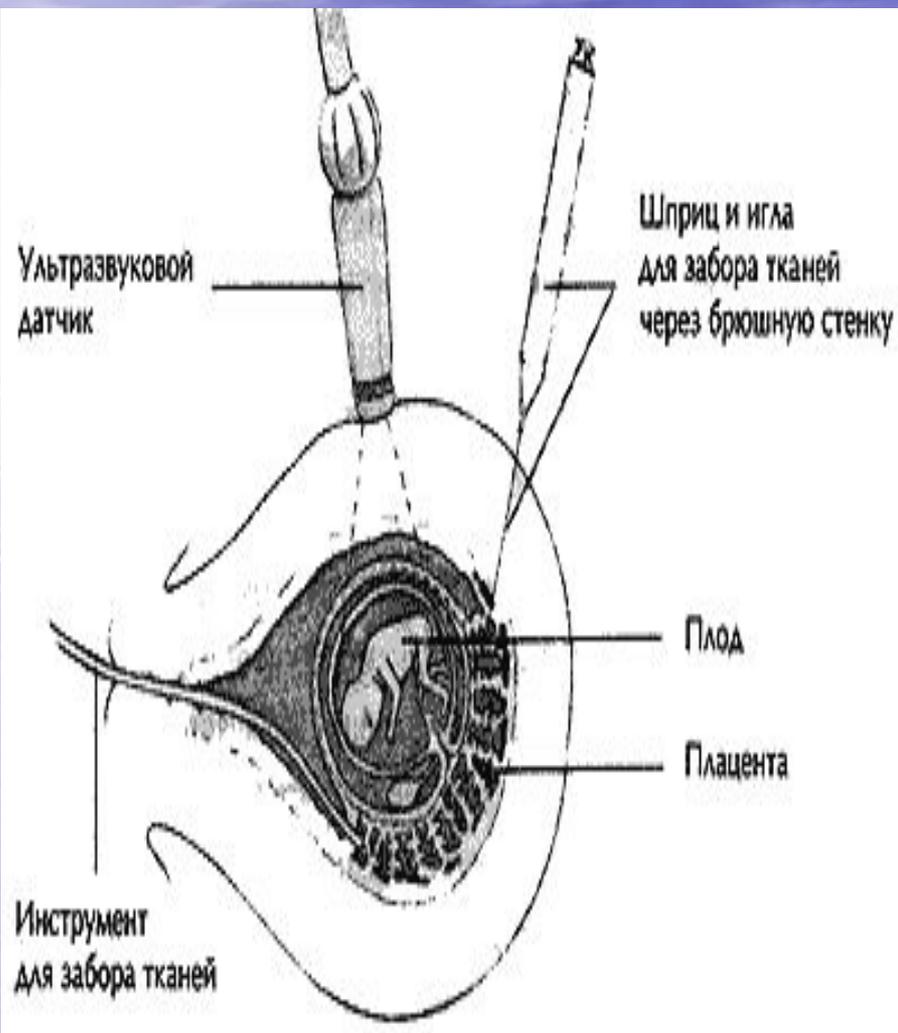
датчик УЗИ

Биопсия хориона через
цервикальный канал

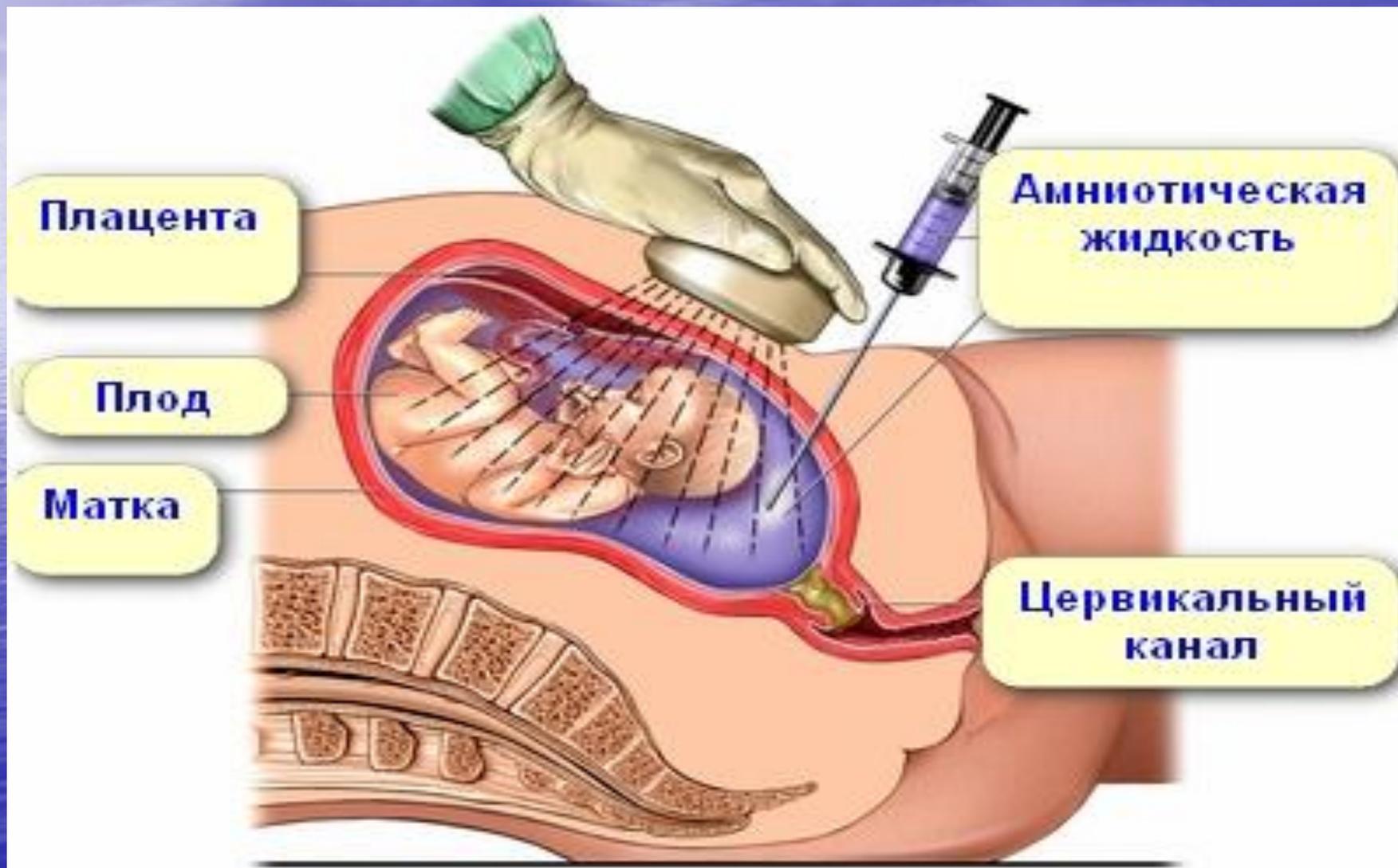


Биопсия хориона – данный метод проводится до 12 недели беременности. Суть метода: под ультразвуковым контролем в канал шейки матки беременной женщины вводят катетер (тоненькую трубочку). Под контролем УЗИ катетер продвигают к ткани хориона (это такие ворсинки на конце пуповины, которые прикрепляются к стенке матки – это будущая плацента), с помощью шприца аспирируется (насосывается) очень небольшое количество этой ткани. Так же возможен другой вариант биопсии хориона – тонкой длинной иглой под контролем УЗИ через переднюю брюшную стенку проникают в полость матки и так же забирают материал для исследования. Риск осложнений после этой процедуры – 2%. Кроме генетических заболеваний можно определить еще и пол плода. Процедуру проводят в амбулаторных условиях.

схематическое изображение биопсии хориона.

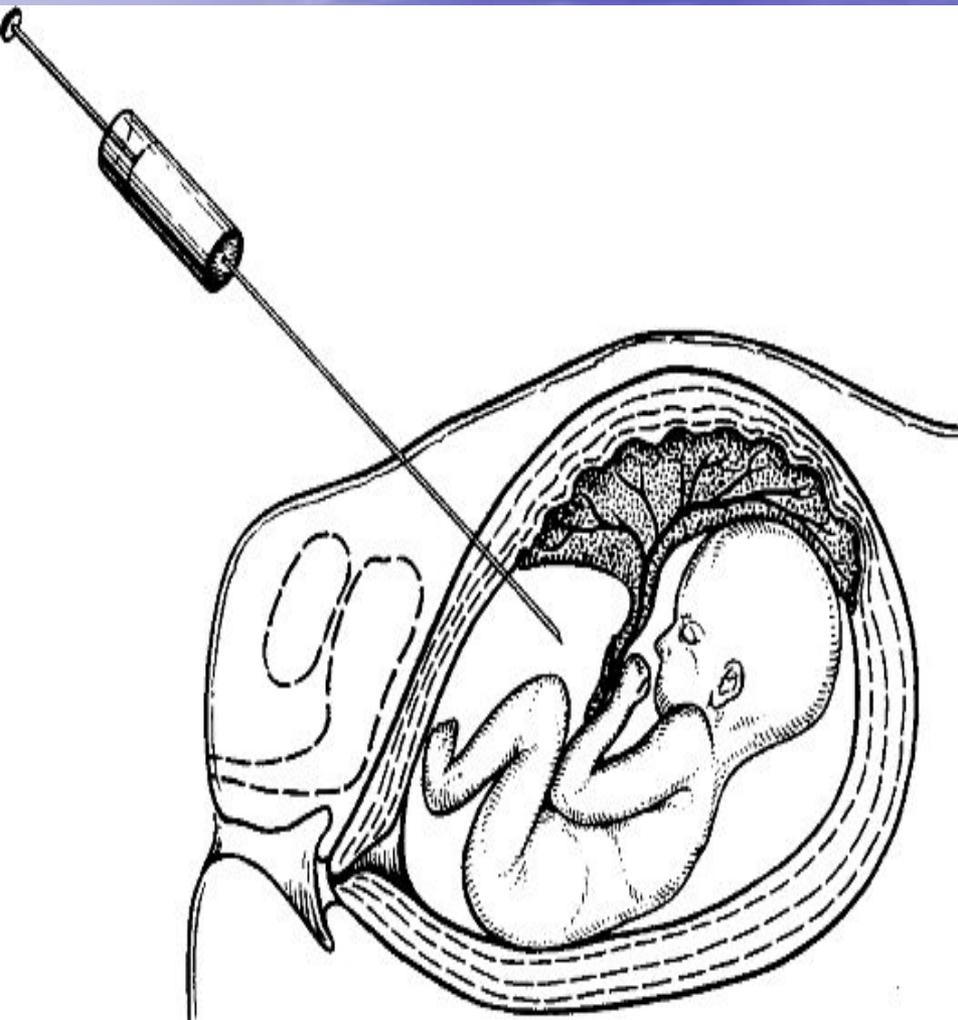


Амниоцентез

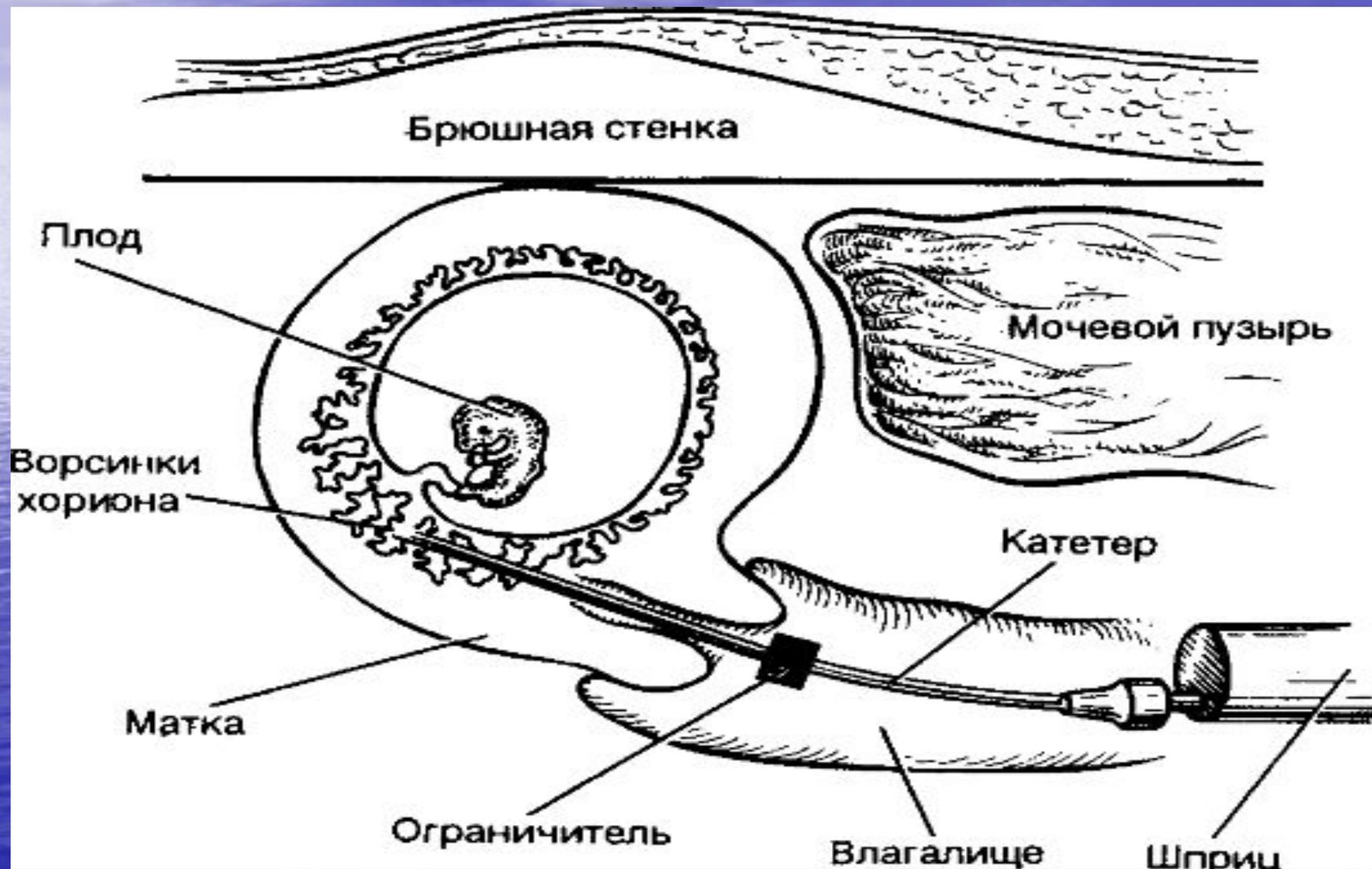


- ❶ **Амниоцентез** — пункция плодного пузыря с целью получения околоплодных вод. Амниоцентез проводят на 15-16 неделе беременности. Околоплодная жидкость исследуется на химический состав, а так же исследуются клетки плода, которые в ней находятся. Кроме диагностики хромосомных заболеваний определяется степень зрелости плода, гипоксия плода (нехватка кислорода), есть ли резус-конфликт и его тяжесть. Результаты исследования будут не ранее 2-6 недель от амниоцентеза. Риск осложнений 0,5-1%.

схематическое изображение пункции околоплодных вод.



Плацентобиопсия



- **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;

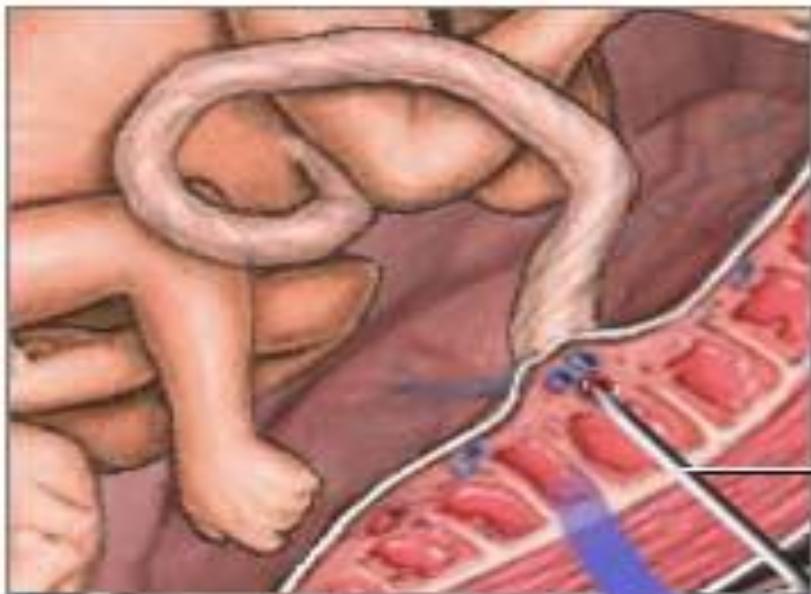
- ✓ у женщин, которые уже имеют ребенка с хромосомными аномалиями либо у которых они определялись при ранее возникавших беременностях;

- ✓ при наличии УЗИ-маркеров хромосомных болезней плода;

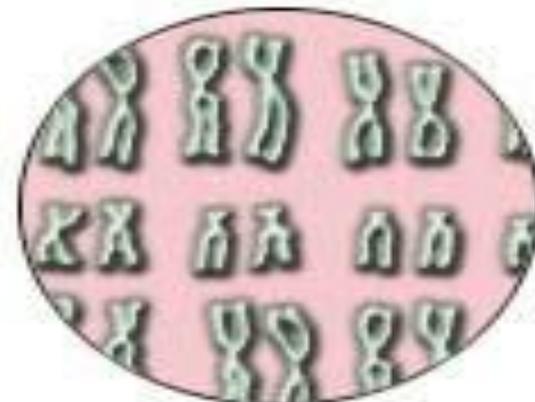
- ✓ при подтвержденной хромосомной аномалии у одного из родителей или близких родственников;

- ✓ при определении повышенного риска по результатам одного из скрининговых исследований.

Кордоцентез



Игла

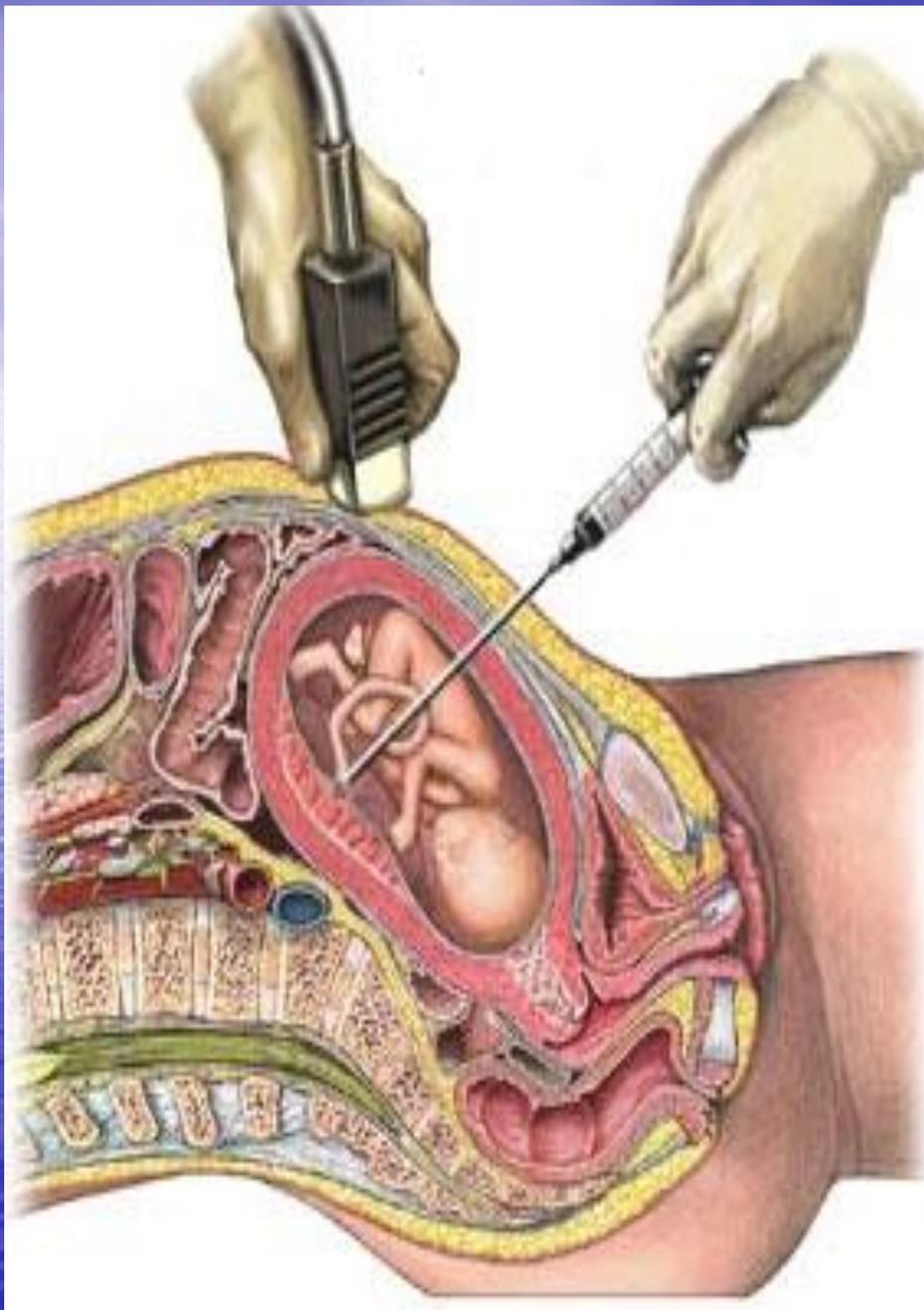


Хромосомы

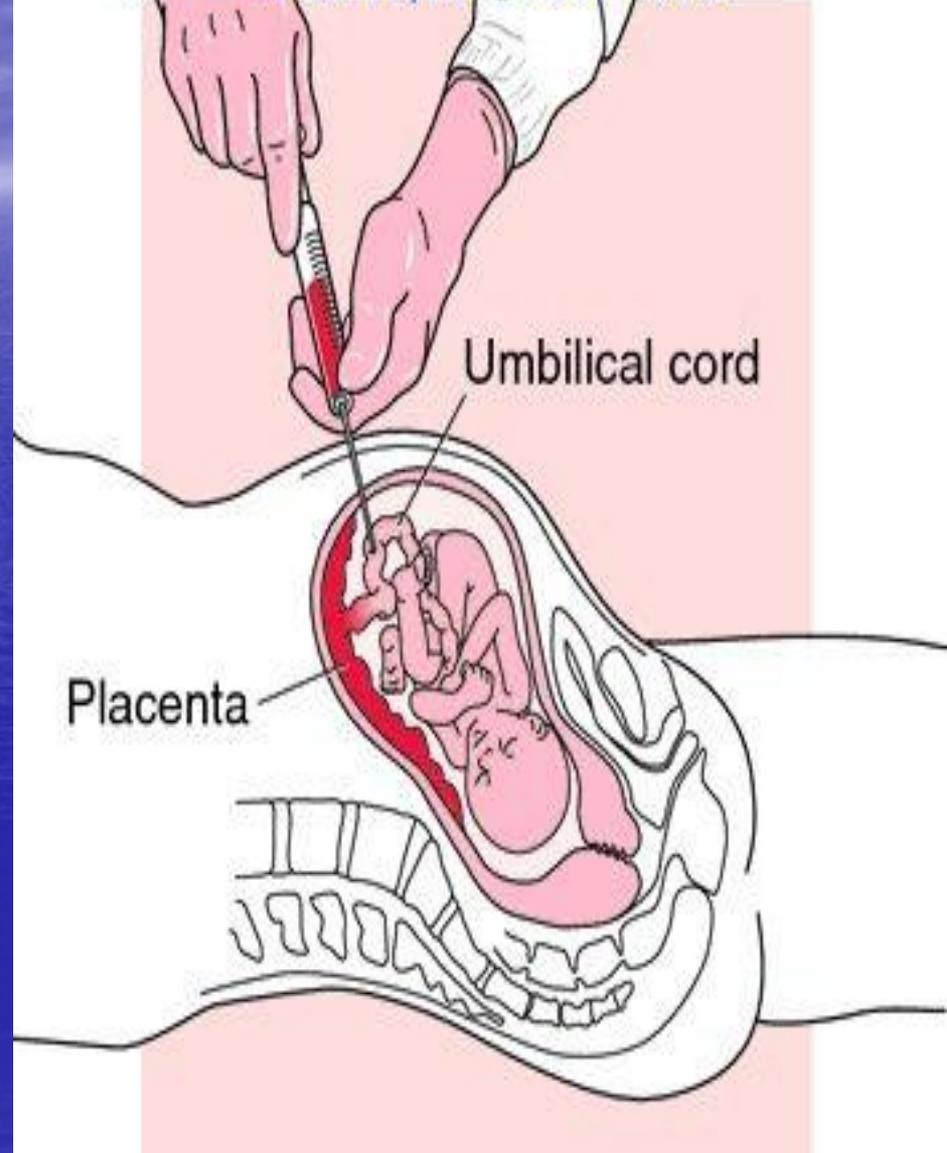
Образец пуповинной
крови плода



- **Кордоцентез** –пункция сосудов пуповины плода под УЗИ контролем, с целью получения крови плода. Выполняют после 20 недели беременности. Выполняется под наркозом. Взятая из пуповины кровь оценивается цитогенетическим, молекулярно-генетическим и биохимическим методом. В 3-10% случаев по различным причинам не удастся взять кровь для исследования.
- Результат исследования можно получить через 7-10 дней. Риск прерывания беременности около 2%.



MedicalPlanet.su
— медицина для вас.



- Скрининг в медицине (англ. screening - просеивание) - метод массового обследования населения в определенной местности для активного выявления лиц с какой-либо патологией или факторами риска ее развития. Скрининг осуществляют с целью ранней диагностики заболевания или предрасположенности к нему, что необходимо для оказания своевременной лечебно-профилактической помощи.

Ультразвуковое исследование



- **УЗИ скрининг** беременности – это проведение исследования по определенной схеме. Данный метод диагностики должен проводиться абсолютно каждой женщине, готовящейся стать мамой. Важность этого исследования неоспорима, ведь только качественное УЗИ может с большой степенью достоверности выявить или исключить у плода врожденные пороки развития.
- В нашей стране законодательством установлены следующие сроки обязательного УЗИ скрининга, основанные на многолетнем опыте работы
 - ❖ 10-14 недель
 - ❖ 20-24 недели
 - ❖ 30-34 недели

Первый скрининг проводится не ранее 10 и не позже 14 недель беременности. Это продиктовано тем, что данные сроки оптимальны для выявления грубых пороков развития и определенных показателей,стораживающих в плане генетических отклонений и заболеваний.

Основные этапы:

1. Определение месторасположения беременности в матке. Врач видит развивающегося малыша в полости матки, что исключает наличие внематочной беременности.
2. Определение количества плодов. Чаще всего это один эмбрион, но у каждой женщины существует вероятность двойни или даже тройни. Если выявлены несколько эмбрионов, то можно сделать предположение, будут ли такие близнецы однояйцевыми или разнояйцевыми.

3. Определение жизнеспособности плода. Во время исследования врач четко видит бьющееся сердце малыша. Так как плод в 10 недель уже подвижен, то дополнительно прослеживаются активные движения конечностями и всем телом.
4. Определение срока беременности. Для этого измеряется максимальное расстояние от темени ребенка до его копчика – копчико-теменной размер. По полученной цифре компьютер автоматически высчитывает срок. В случае регулярных менструаций эмбриональный срок должен совпадать со сроками, выставляемыми от начала последней менструации.
5. Рассмотрение анатомии плода. В 10-14 недель у развивающегося ребенка уже четко видны голова, туловище, конечности. В головке у малыша визуализируется зачаток головного мозга в виде «бабочки», кости черепа, глазницы. Исследуя туловище, врач осматривает нормальный выход пуповины, зачатки органов в положенных местах. В конечностях рассматривается правильное расположение больших костей.

6. Скрининг 1 триместра включает определение толщины кожной складки на шее плода – воротникового пространства. Нормой является величина его до 2 мм. Более толстая складка может свидетельствовать о наличии у плода генетических отклонений и требует проведения анализа хромосом в 16 недель. Также важным показателем в подозрении на наследственные заболевания является размер носовой кости. При его отклонении от нормы могут потребоваться дополнительные обследования.
7. Определение локализации плаценты в полости матки, её структуры, тонуса матки.
8. Определение месторасположения яичников женщины, наличие в них изменений.

Voluson
E8

1. Trim.
Har-high
100 Hz
Gn -6
C6 / M11
FF2 / E2
SRI II 3 / CRI 1



Следующий срок УЗИ – 19-20 (+6) недель. Основная задача второго скринингового исследования - выявление пороков развития плода и признаков осложненного течения беременности. Главное - исключить большую часть пороков развития плода и маркеры хромосомных болезней. Если в 11-13 (+6) недель при скрининге можно увидеть несколько маркеров синдрома Дауна, то при втором исследовании - уже 22.

Если женщина находится в группе риска по возможным проблемам у плода (возраст 35 лет и более, наличие биохимических показателей хромосомных болезней - характерных изменений уровней PAPP-A и в-хорионического гонадотропина, альфа - фетопротеина и хорионического гонадотропина), рекомендуется пройти исследование раньше - в 19 недель. Если мы выявляем признаки хромосомных болезней до 20 недель, то можем исключить их наличие, применив относительно безопасную технологию, при которой риск осложнений беременности популяционно не превышает 1%. После 20-й недели рекомендуется провести хромосомный анализ – кордоцентез - взятие крови из пуповины плода. Риск осложнений после этой операции в среднем составляет 3,3%.

Voluson

GE
E8
Exp

RM6C/OB

MI 0.8

AVA-PETER St. PETERSBURG

D13307-12-02-03-6 GA=21w2d

11.2cm / 1.4 / 92Hz

TIs 0.1

03.02.2012

19:39:06

Default

Th32/Qual high2

B35°/V55°

Mix50/50

CRI 1/SRI 3D 3

3D Static



3D

- 3-й триместр беременности (32-33 неделя беременности) - целью УЗИ на этом сроке является оценка развития анатомических особенностей плода и выявления пороков развития с поздним проявлением. Проблемы, выявляемые в эти сроки, поддаются лечению и, как правило, не влияют на дальнейшее качество жизни ребенка. При УЗИ в третьем триместре всем беременным проводится доплерографическое исследование сосудов плаценты и плода (доплерометрия).

Voluson

E8
Exp

RM6C/OB

MI 0.8

AVA-PETER St. PETERSBURG

D13307-12-03-12-3 GA=31w2d

12.2cm / 2.3 / 65Hz

TIs 0.1

12.03.2012

10:48:36

Default

Th32/Qual high2

B48°/V55°

Mix50/50

CRI 1/SRI 3D 3

3D Static



3D

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.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЯ

