

**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И
НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего профессионального образования
«Национальный исследовательский
ядерный университет «МИФИ»**



**Обнинский институт атомной энергетики
Медицинский факультет**



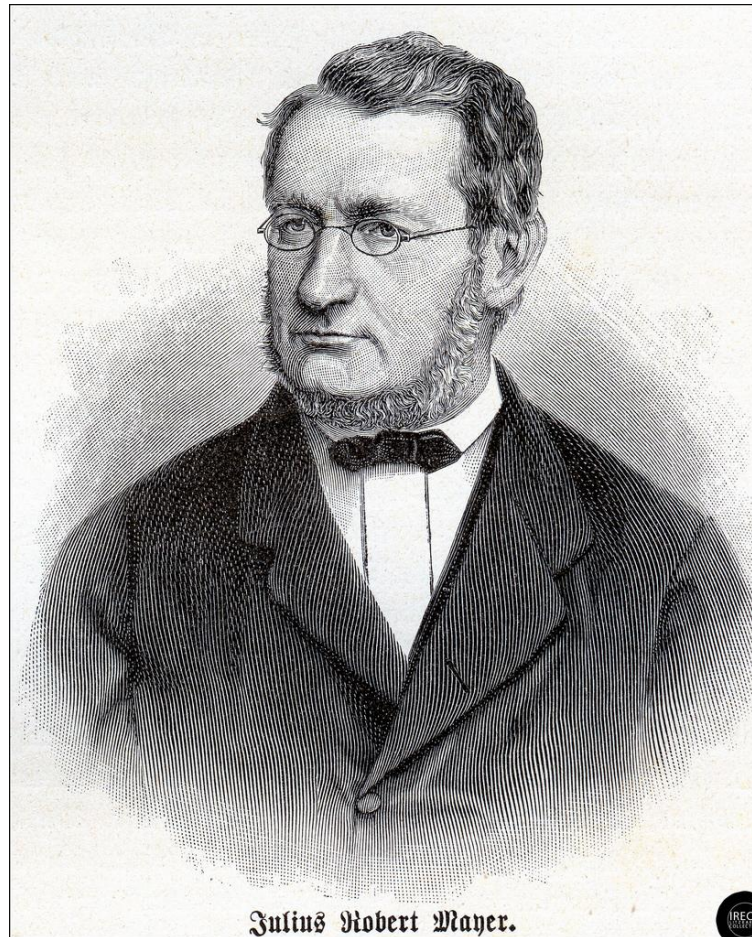
- **Выполнила студентка**
- **Группы ЛДЗС13**
- **Диордиева Н.С.**

Пренатальная диагностика наследственных болезней

- – совокупность диагностических методов, которые могут быть применены для выявления заболеваний плода. Перинатология и пренатальная диагностика являются одними из самых молодых и развивающихся направлений в медицинской генетике. В настоящее время в ранние сроки гестации с успехом могут быть диагностированы хромосомные синдромы и многие врожденные пороги развития у плода, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, миодистрофия Дюшена–Беккера, фенилкетонурия, гемофилия А и В и целый ряд других заболеваний. Организация пренатальной диагностики проводится в региональном центре и осуществляется врачом–перинатологом.
- **Целью пренатальной диагностики** является профилактика рождения детей с тяжелыми наследственными и врожденными болезнями, выделение и регистрация беременных женщин, имеющих риск рождения детей с наследственными дефектами.
- http://studopedia.ru/3_84513_prenatalnaya-diagnostika.html

История пренатальной диагностики

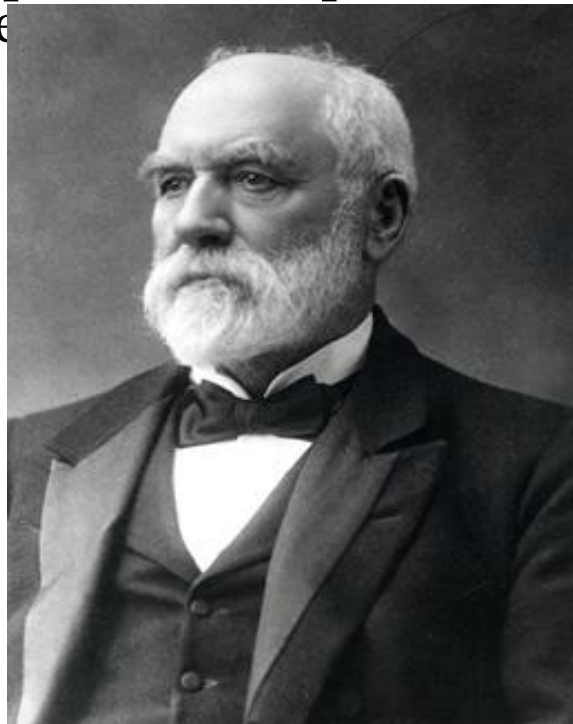
- 1818 г. швейцарский врач Мейер, проводя осмотр беременной, впервые выслушал сердечные тоны плода обычным терапевтическим стетоскопом.



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

История пренатальной диагностики

- В 1827 г. в Дублине ирландский врач Джон Фергюсон представил технику выслушивания сердцебиения плода стетоскопом.
- А в 1833 г. Эвори Кеннеди опубликовал монографию «Аускультативные наблюдения в акушерстве», где он определил критерии ЧСС здорового плода (от 100 до 160 уд/мин), которые используются в акушерстве.



История пренатальной диагностики

- На X Международном медицинском конгрессе в 1891 г. впервые представлена фонокардиограмма (ФКГ) плода
- в 1906 г. немецкий исследователь Кремер продемонстрировал первую ЭКГ плода, снятую при помощи абдоминального и влагалищного электродов.
- Первая инвазивная манипуляция с целью получения плодного материала была произведена в 1956 г. в Великобритании.
- В 1958 г. Donald делает первое сообщение о применении в акушерстве ультразвукового сканирования.
- В 1962 г. Saling предложил новый метод визуального контроля состояния плода - амниоскопию, трансцервикальный осмотр нижнего полюса плодного пузыря.
- 1967 г. освоена методика культивирования клеток амниотической жидкости и произведен первый диагностический амниоцентез для пренатальной диагностики хромосомной патологии плода.
- В начале 1970-х годов в США разработан и предложен к применению новый диагностический метод визуального контроля за плодом - фетоскопия, осмотр плода через оптическую систему специально приспособленного эндоскопа малого диаметра.
- С 1976 г. начинают проводиться биохимические исследования амниотической жидкости для определения зрелости легких плода и диагностики обменных заболеваний.
- В 1977 г. Фиджеральд и Друмм сообщают о применении в акушерстве доплерометрии - исследования кровотока в артериях пуповины и аорте плода.
- В начале 1980-х годов в США и Великобритании при выполнении фетоскопии получена кровь из пуповины плода с целью определения кариотипа плода. В 1983 г. Даффос произвел первый кордоцентез (пункцию вены пуповины) под визуальным контролем УЗИ.
- В 1986 г. Мейлин и Куржак вводят в акушерскую практику новый метод двухмерной цветной доплеркардиографии.

Методы пренатальной диагностики

- В настоящее время к наиболее распространенным современным методам оценки состояния плода относятся следующие.
- 1. Ультразвуковое исследование с применением черно-белой и цветной доплерографии.
- 2. Кардиомониторное исследование сердечной деятельности плода с одновременной регистрацией его двигательной активности и тонуса матки.
- 3. Методы визуального контроля:
 - амниоскопия;
 - фетоскопия.
- 4. Инвазивные диагностические процедуры:
 - амниоцентез;
 - биопсия хориона;
 - кордоцентез.
- 5. Определение концентрации основных гормонов беременности и факторов материнской сыворотки (эстрогены, ПЛ, ХГ, АФП и т.д.).

Методы пренатальной диагностики

- Методы пренатальной диагностики можно разделить на :
 - *просеивающие*
 - *неинвазивные*
 - *инвазивные.*
- Для каждого метода есть показания и противопоказания, разрешающие возможности и осложнения. Выбор метода и вся тактика пренатальной диагностики должны быть строго индивидуальны.

Методы пренатальной диагностики

- *Просеивающие методы* позволяют выделить женщин, имеющих риск рождения ребенка с наследственной или врожденной патологией. К просеивающим методам относятся: определение в сыворотке крови беременной веществ, получивших название сывороточных маркеров матери (α -фетопротеина – АФП, хорионического гонадотропина человека – ХГЧ, несвязанного эстриола, ассоциированного с беременностью плазменного белка А – РААР-А) и выделение клеток или ДНК плода из организма матери. методы используются для ранней диагностики синдрома Дауна.
- http://studopedia.ru/3_84513_prenatalnaya-diagnostika.html

Методы пренатальной диагностики

- *Неинвазивные методы* не предусматривают оперативного вмешательства. Фактически единственным неинвазивным методом сейчас является ультразвуковое исследование. УЗИ используют с 6-8 недели беременности, сроки проведения регламентированы приказом Министерства здравоохранения: 10-13, 20-22 и 30-32 недели беременности. Метод позволяет выявить как врожденные пороки развития конечностей, ЦНС, сердечно-сосудистой, пищеварительной и мочеполовой систем, так и определить функциональное состояние плода, плаценты, пуповины и оболочек. В последнее время предложено использовать для пренатальной диагностики метод магнито-резонансной томографии (МРТ), которую можно применять в течение всей беременности.
- *Инвазивные методы* служат для получения клеток и тканей эмбриона, плода и провизорных органов в любом периоде беременности. Полученный биоптат подлежит лабораторному исследованию на предмет выявления наследственных болезней.

Методы пренатальной диагностики

- К инвазивным методам относятся:
- - *хорион- и плацентобиопсия* (применяются для получения небольшого количества ворсин хориона или кусочков плаценты в период с 7 по 16 неделю беременности);
- - *амниоцентез* (прокол плодного пузыря с целью получения околоплодной жидкости и находящихся в ней слущенных клеток амниона и плода; проводится на 15-18 неделе беременности);
- - *кордоцентез* (взятие крови из пуповины с 20-й недели беременности);
- - *биопсия тканей плода* (проводится биопсия кожи или мышц во втором триместре беременности под контролем УЗИ);
- - *фетоскопия* (введения зонда и осмотр плода на 18-23 неделе; используется редко, только при особых показаниях, так как может быть заменена более безопасным УЗИ).

УЗИ



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

УЗИ

Срок гестации, нед	Диаметр плодного яйца, мм	Копчиково-теменной размер, мм	Бипариетальный размер, мм	Размеры матки, мм
4	15	4	—	—
5	18	6	—	71–40–50
6	22	9	—	80–45–57
7	24	14	—	91–49–68
8	30	20	6	99–52–74
9	33	28	8	106–55–78
10	39	37	11	112–58–83
11	47	49	15	118–62–89
12	56	59	20	122–66–95
13	65	66	24	135–70–102

- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

УЗИ

- Размеры сердца плода

Измеряемый параметр	Размер, мм		Колебания размеров, мм
	17 нед беременности	40 нед беременности	
Левый желудочек*	4	16	+1,7
Правый желудочек*	4	19	+1,8
Левое предсердие**	4	16	+1,9
Правое предсердие**	6	16	+1,5
Дуга аорты	2,4	10	+1,3

УЗИ

- **Размеры печени плода**

Срок гестации, нед	Длина «длинной оси» печени, мм	
	Средний размер	Вариабельность
20	27,3	20,9-33,7
25	33,6	28,3-38,9
30	38,7	33,7-43,7
35	47,8	38,7-56,9
40	49,0	
41 и более	49,3	46,9-51,7

УЗИ

- **Частота встречаемости врожденной и наследственной патологии**

Генные болезни (1%)

Муковисцидоз	1:2000
Фенилкетонурия	1:3000
Ахондроплазия	1:10 000
Миопатия Дюшена	1:10 000
Поликистоз почек	1: 11000
Гемофилия А	1:20 000
Несовершенный остеогенез	1:50 000

УЗИ

- **Частота встречаемости врожденной и наследственной патологии**

Хромосомные болезни (0,5%)

Трисомия 21 (синдром Дауна)	1:700
Трисомия 18 (синдром Эдвардса)	1:7000
Трисомия 13 (Синдром Патау)	1: 8000
Врожденные пороки развития (2%)	
Пороки ЦНС	1:700
Расщепление губы и(или) нёба	1:1000

УЗИ

- Риск рождения новорожденного с синдромом Дауна**

Возраст матери Дауна, %	Риск синдрома aberrаций, %	Риск хромосомных болезней
20	0,09 (1/1667)	0,2 (1/526)
25	0,1 (1/1250)	0,3 (1/476)
30	0,15 (1/952)	0,4 (1/385)
35	0,4 (1/375)	1,5 (1/202)
36	0,5 (1/289)	1,6 (1/163)
37	0,6 (1/224)	2,1 (1/129)
38	1,1 (1/173)	2,9 (1/103)
39	1,4 (1/136)	3,0 (1/82)

УЗИ

- **Риск рождения новорожденного с синдромом Дауна**

40	1,8 (1/106)	3,5 (1/65)
41	2,1 (1/82)	4,5 (1/51)
42	2,5 (1/63)	4,7 (1/40)
43	3,8 (1/49)	8,0 (1/32)
44	3,4 (1/38)	7,1 (1/25)
45	5,9 (1/30)	7,6 (1/20)

УЗИ

• Фетометрическая таблица

Ультразвуковая фетометрия и биометрия внутренних органов плода во II и III триместрах

19

Таблица 2.5. Объем фетометрических показателей, рекомендуемых при скрининговом ультразвуковом исследовании (Москва, М.В. Медведев, Е.В. Юдина, 1999).

Срок беременности, нед.	Бипариетальный размер, мм			Лобно-затылочный размер, мм			Окружность головы, мм			Окружность живота, мм			Длина бедренной кости, мм			Длина костей голени, мм			Длина плечевой кости, мм			Длина костей предплечья, мм		
	процентили																							
	10	50	90	10	50	90	10	50	90	10	50	90	10	50	90	10	50	90	10	50	90	10	50	90
16	31	34	37	41	45	49	112	124	136	88	102	116	17	20	23	15	18	21	15	18	21	12	15	18
17	34	36	42	46	50	54	121	135	149	93	112	131	20	24	28	17	21	25	17	21	25	15	18	21
18	37	42	47	49	54	59	131	146	161	104	124	144	23	27	31	20	24	28	20	24	28	17	20	23
19	41	45	49	53	58	63	142	158	174	114	134	154	26	30	34	23	27	31	23	27	31	20	23	26
20	43	48	53	56	62	68	154	170	186	124	144	164	29	33	37	26	30	34	26	30	34	22	26	29
21	46	51	56	60	66	72	166	183	200	137	157	177	32	36	40	29	33	37	29	33	37	24	28	32
22	48	54	60	64	70	76	178	195	212	148	169	190	35	39	43	31	35	39	31	35	39	26	30	34
23	52	58	64	67	74	81	190	207	224	160	181	202	37	41	45	34	38	42	34	38	42	29	33	37
24	55	61	67	71	78	85	201	219	237	172	193	224	40	44	48	36	40	44	36	40	44	31	35	39
25	58	64	70	73	81	89	214	232	250	183	206	229	42	46	50	38	42	46	39	43	47	33	37	41
26	61	67	73	77	85	93	224	243	262	194	217	240	45	49	53	41	45	49	41	45	49	35	39	43
27	64	70	76	80	88	96	235	254	273	205	229	253	47	51	55	43	47	51	43	47	51	37	41	45
28	67	73	79	83	91	99	245	265	285	217	241	265	49	53	57	45	49	53	45	49	53	39	43	47
29	70	76	82	86	94	102	255	275	295	228	253	278	50	55	60	47	51	55	47	51	55	40	44	48
30	71	78	85	89	97	105	265	285	305	238	264	290	52	57	62	49	53	57	49	53	57	42	46	50
31	73	80	87	93	101	109	273	294	315	247	274	301	54	59	64	50	55	60	51	55	59	44	48	52
32	75	82	89	95	104	113	283	304	325	258	286	314	56	61	66	51	56	61	52	56	60	45	49	53
33	77	84	91	98	107	116	289	311	333	267	296	325	58	63	68	53	58	63	54	58	62	46	50	54
34	79	86	93	101	110	119	295	317	339	276	306	336	60	65	70	55	60	65	55	59	63	48	52	56
35	81	88	95	103	112	121	299	322	345	285	315	345	62	67	72	56	61	66	57	61	65	49	53	57
36	83	90	97	104	114	124	303	326	349	292	323	354	64	69	74	57	62	67	58	62	66	50	54	58
37	85	92	98	106	116	126	307	330	353	299	330	361	66	71	76	59	64	69	59	63	67	51	55	59
38	86	94	100	108	118	128	309	333	357	304	336	368	68	73	78	60	65	70	60	64	68	52	56	60
39	88	95	102	109	119	129	311	335	359	310	342	374	69	74	79	61	66	71	60	65	70	53	57	61
40	89	96	103	110	120	130	312	337	362	313	347	381	70	75	80	62	67	72	61	66	71	54	58	62

УЗИ

- УЗИ-критерии трисомии 21 (синдром Дауна).
- Утолщение шейной складки.
- Укорочение бедренной кости.
- Порок сердца.
- Гипертелоризм.



УЗИ

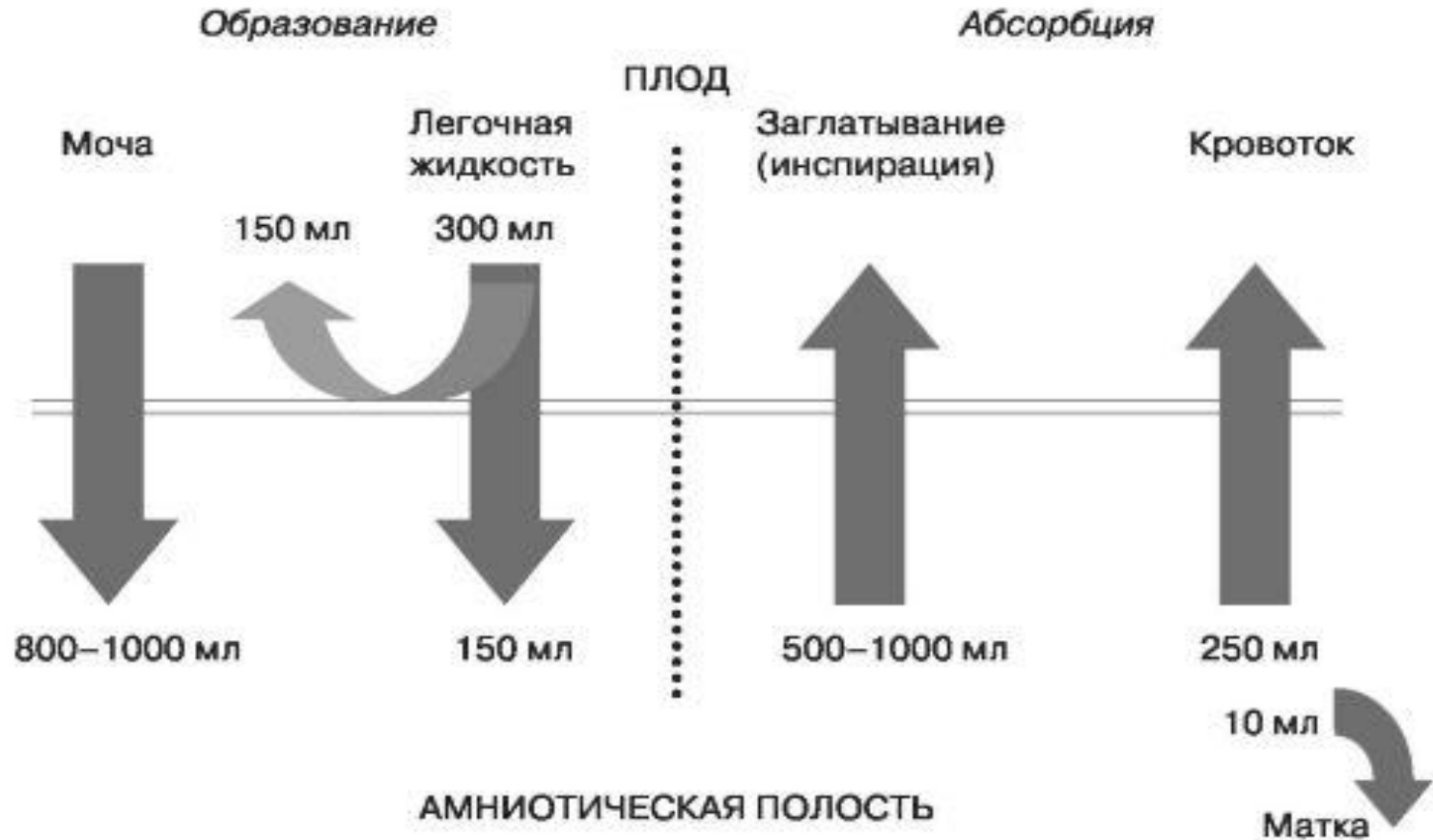
- УЗИ-критерии трисомии 18 (синдром Эдвардса).

- Многоводие.
- Микрогнатия.
- СЗРП.
- Деформация пальцев рук.
- Деформация стоп.
- Укорочение I пальца стопы.
- Единственная артерия пуповины.
- Омфалоцеле



УЗИ

- Рис. 44. Физиология обмена околоплодных вод (при доношенной беременности)



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

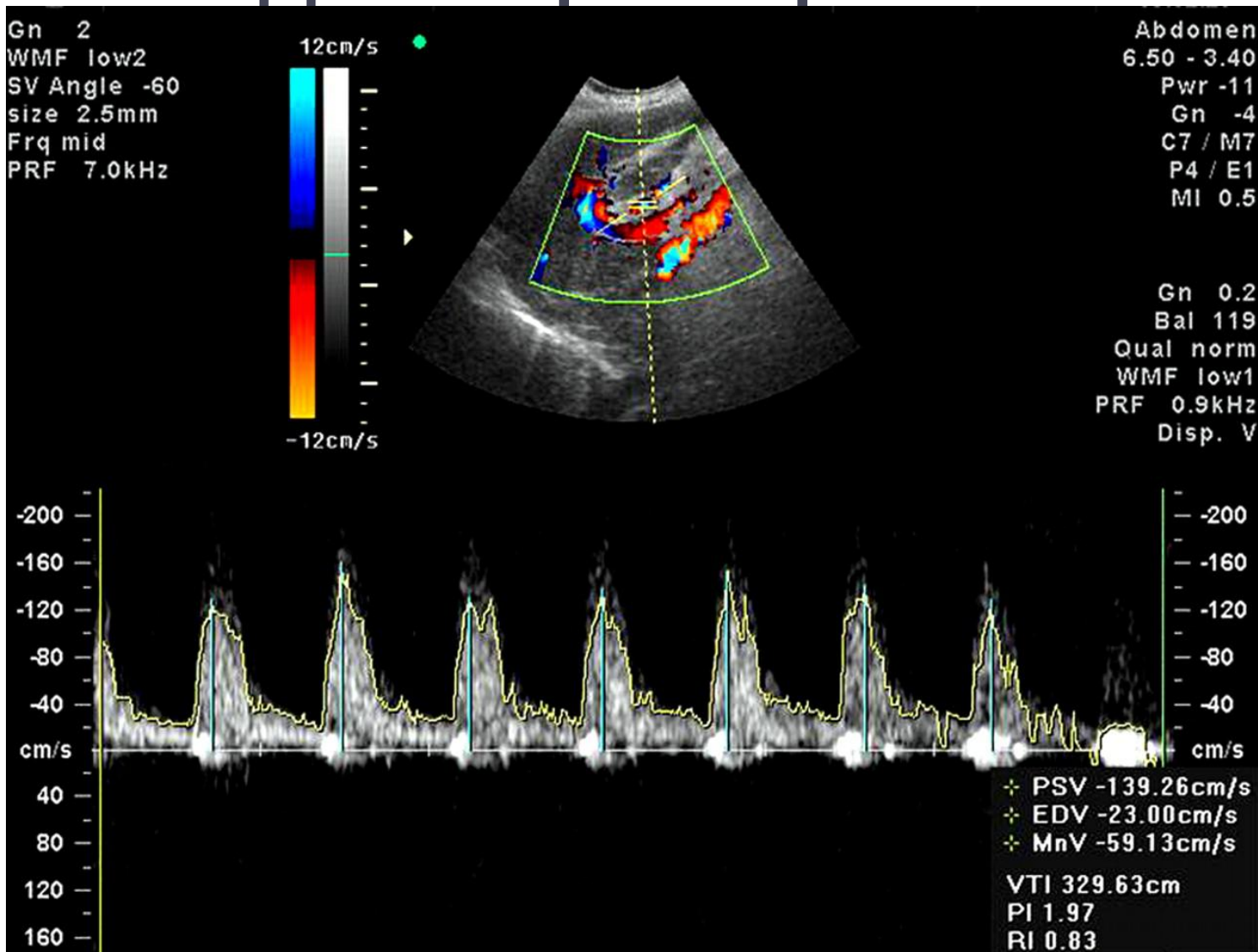
Основные причины многоводия

- Инфицирование.
- Трансфузионный синдром (плод-реципиент).
- Порок развития плода.
- Сахарный диабет.
- Изосерологическая несовместимость.

Основные причины маловодия

- Хроническая гипоксия плода.
- Амнионит.
- Пороки развития плода.
- Разрыв плодных оболочек.

Допплерометрия



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография

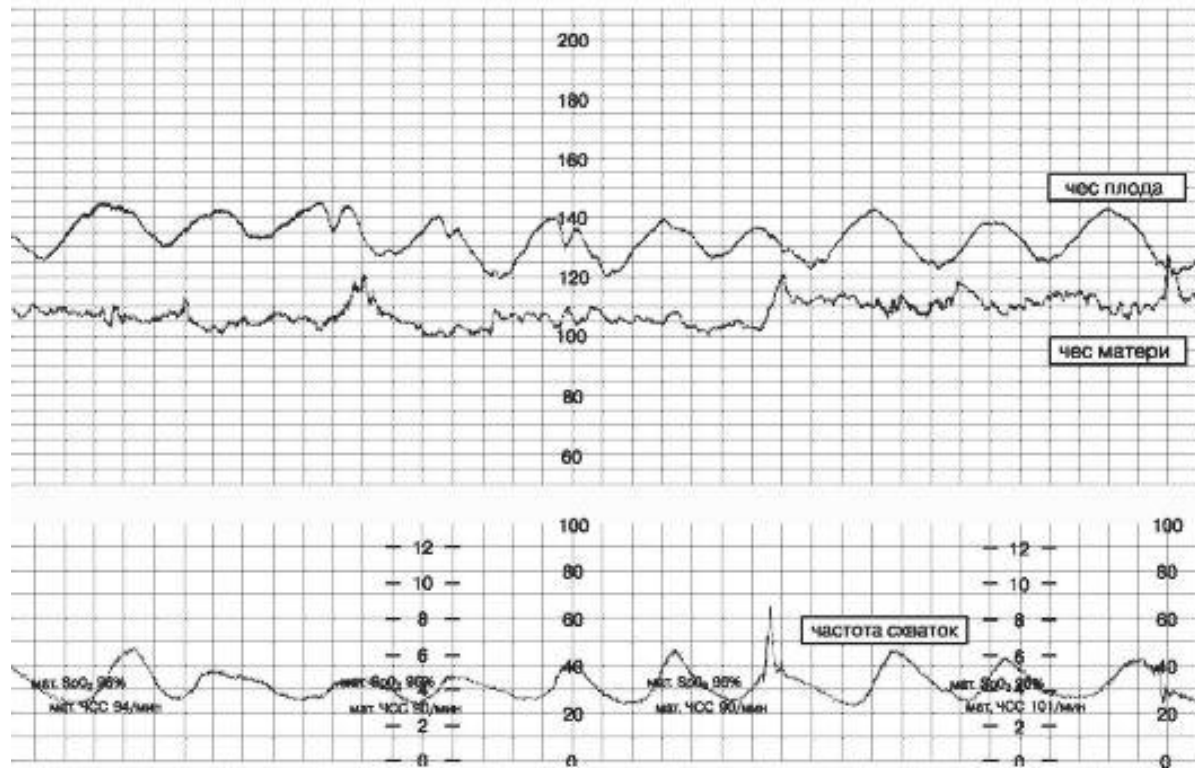
- Сердечный ритм может быть условно подразделен на три основных параметра:
- базальный ритм (БР),
- вариабельность сердечного ритма
- периодические изменения.
- БР - это средняя величина между мгновенными значениями ЧСС за 10 мин при отсутствии стрессорного воздействия на плод. Частота БР - результат параллельного воздействия на собственный автономный сердечный ритм симпатической и парасимпатической нервных систем.
- Нормальный БР составляет 120-160 уд/мин. при головном предлежании плода и 110-180 - при тазовом. Патологический вариант БР - синусоидальный ритм (рис. 47), который наблюдается как антенатально, так и в родах, и обычно связан с тяжелой степенью анемии или гипоксии плода.

Кардиотокография

- Тахикардия - определяется ЧСС более 160 (180) уд/мин.
Причины возникновения тахикардии.
 - 1. Легкая степень гипоксии плода.
 - 2. Лихорадка матери.
 - 3. Амнионит.
 - 4. Гипертиреозидизм матери.
 - 5. Анемия плода.
 - 6. Лекарственные препараты (β -симпатомиметики, парасимпатолитики (атропин)).
- Брадикардия - определяется ЧСС менее 120 (110) уд/мин.
Причины возникновения брадикардии.
 - 1. Средняя и тяжелая степени гипоксии плода.
 - 2. Блокада проводящей системы сердца при: а) врожденных пороках сердца; б) коллагенозах.
 - 3. Лекарственные препараты (β -блокаторы).

Кардиотокография

- **Рис. 47.** Синусоидальный базальный ритм



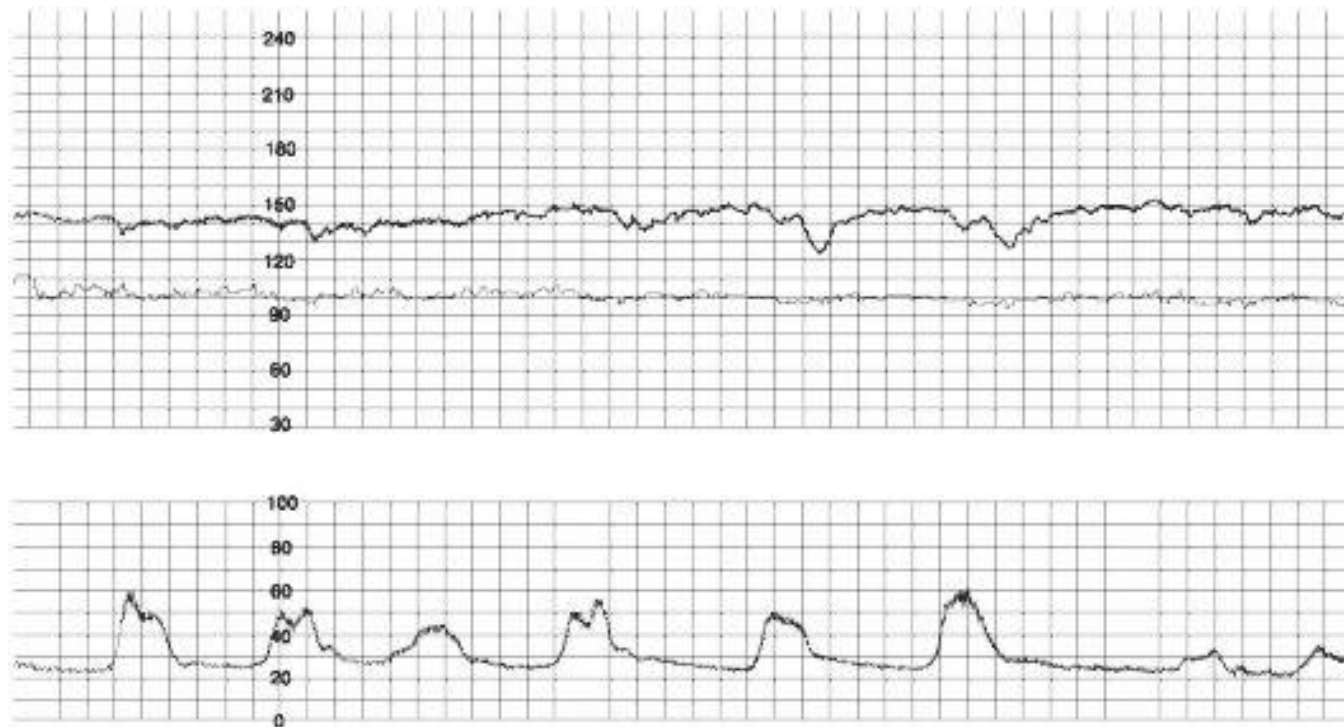
Причины

Гипоксия – ацидоз
Врожденные пороки сердца
Анемия плода

- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография

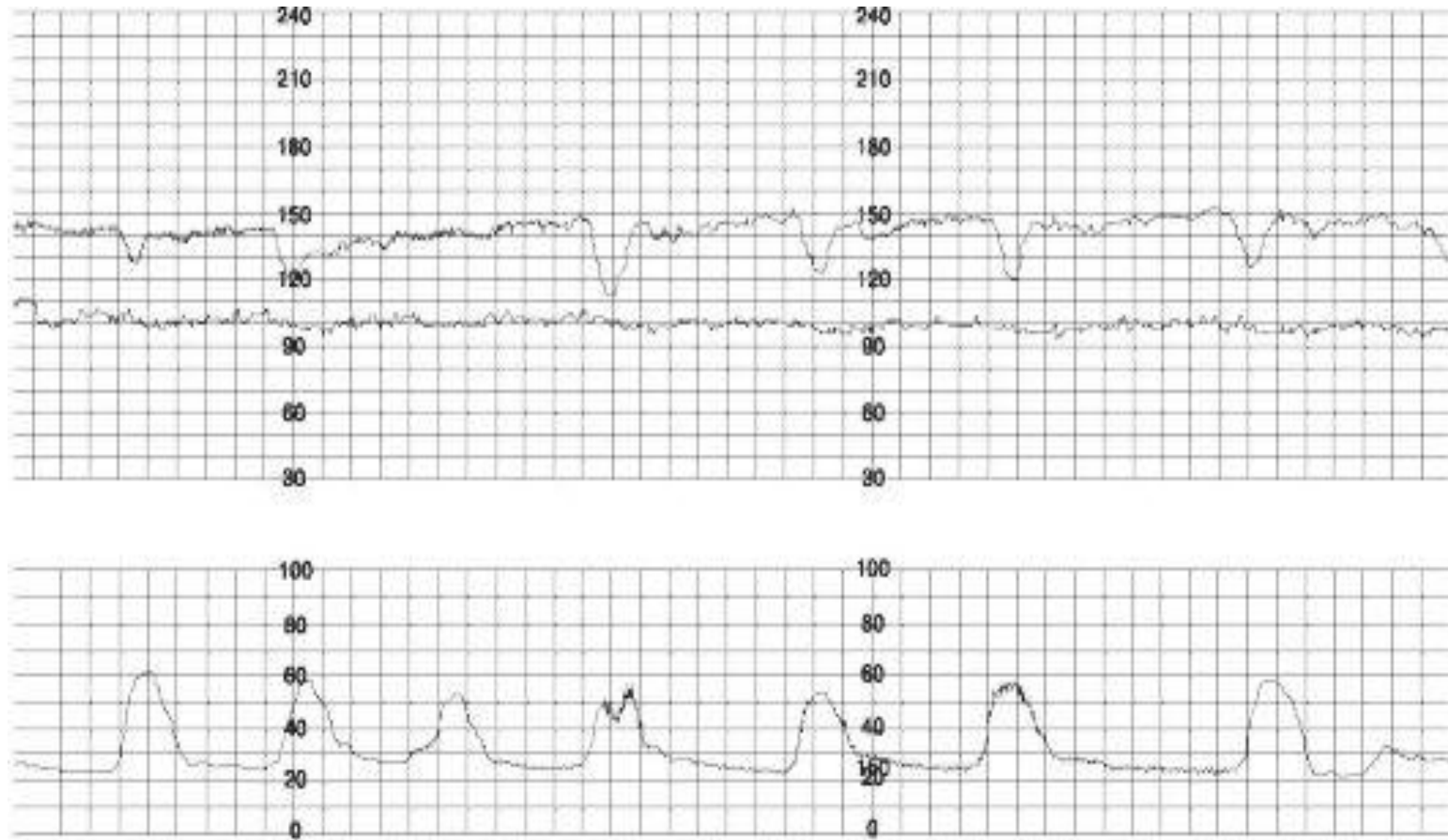
- **Рис. 48.** Монотонный сердечный ритм



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография

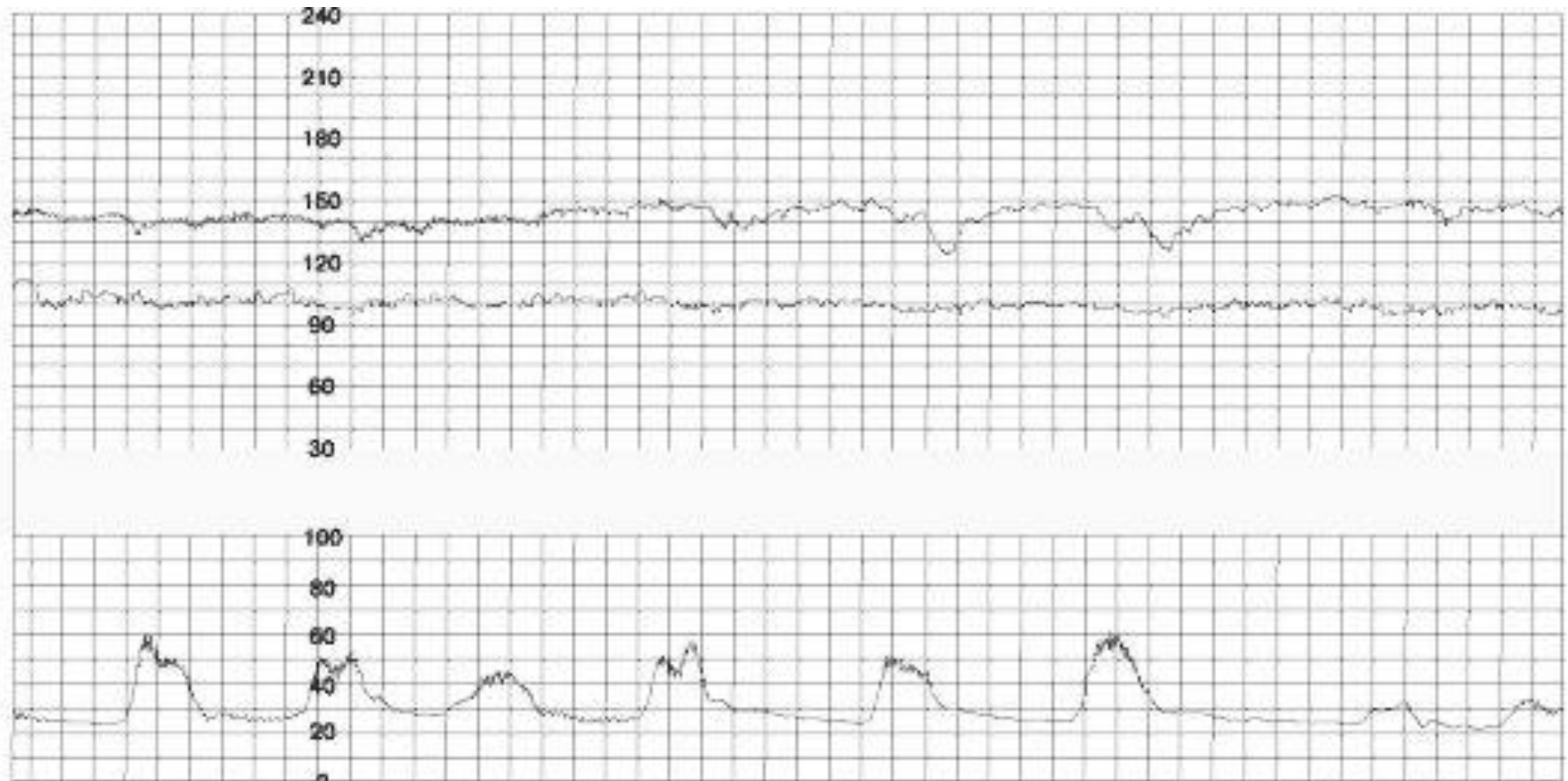
- **Рис. 49.** Ранние децелерации



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография

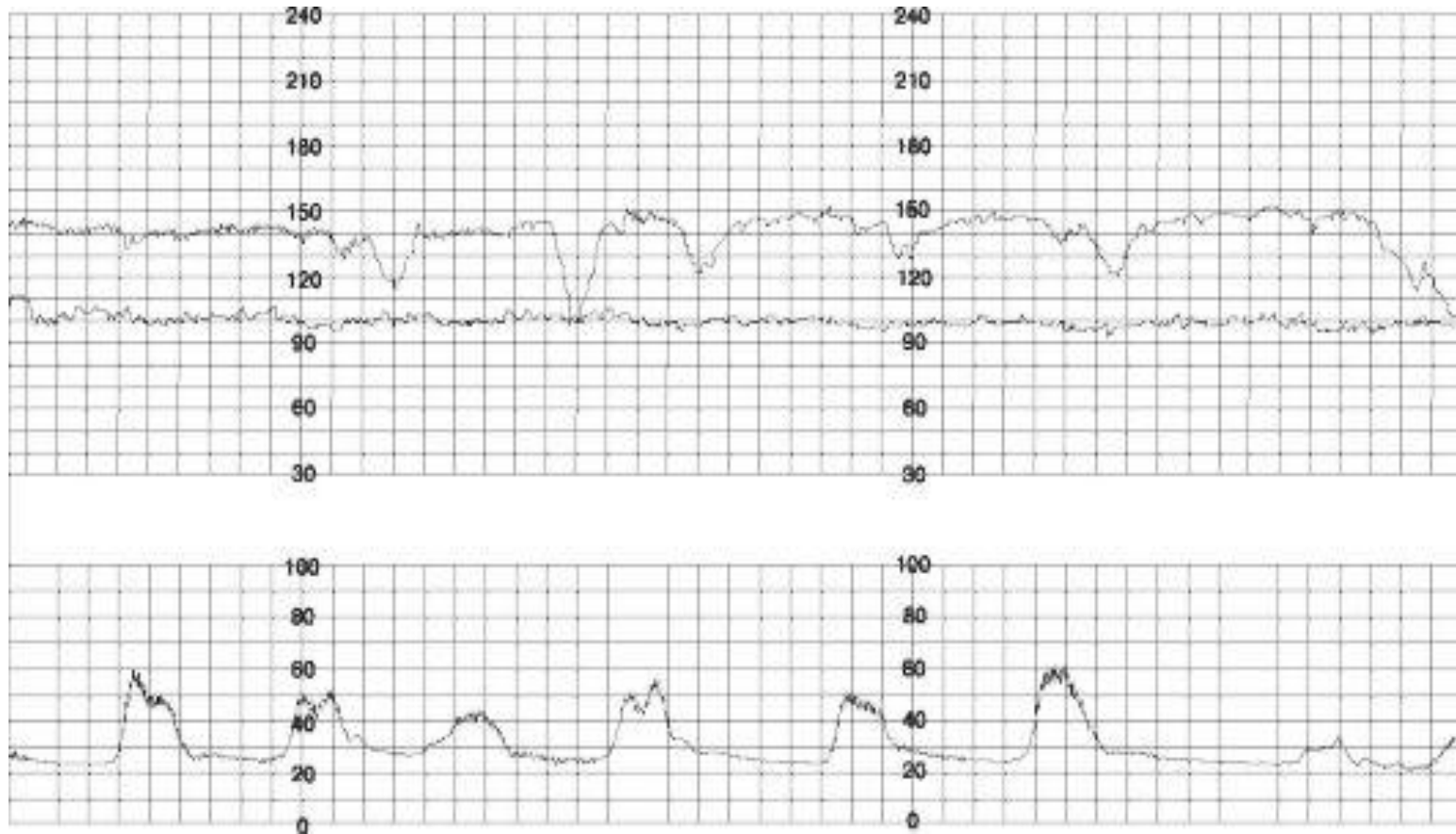
- **Рис. 50.** Поздние децелерации



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

Кардиотокография

- **Рис. 51.** Вариабельные децелерации



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

БИОФИЗИЧЕСКИЙ ПРОФИЛЬ ПЛОДА

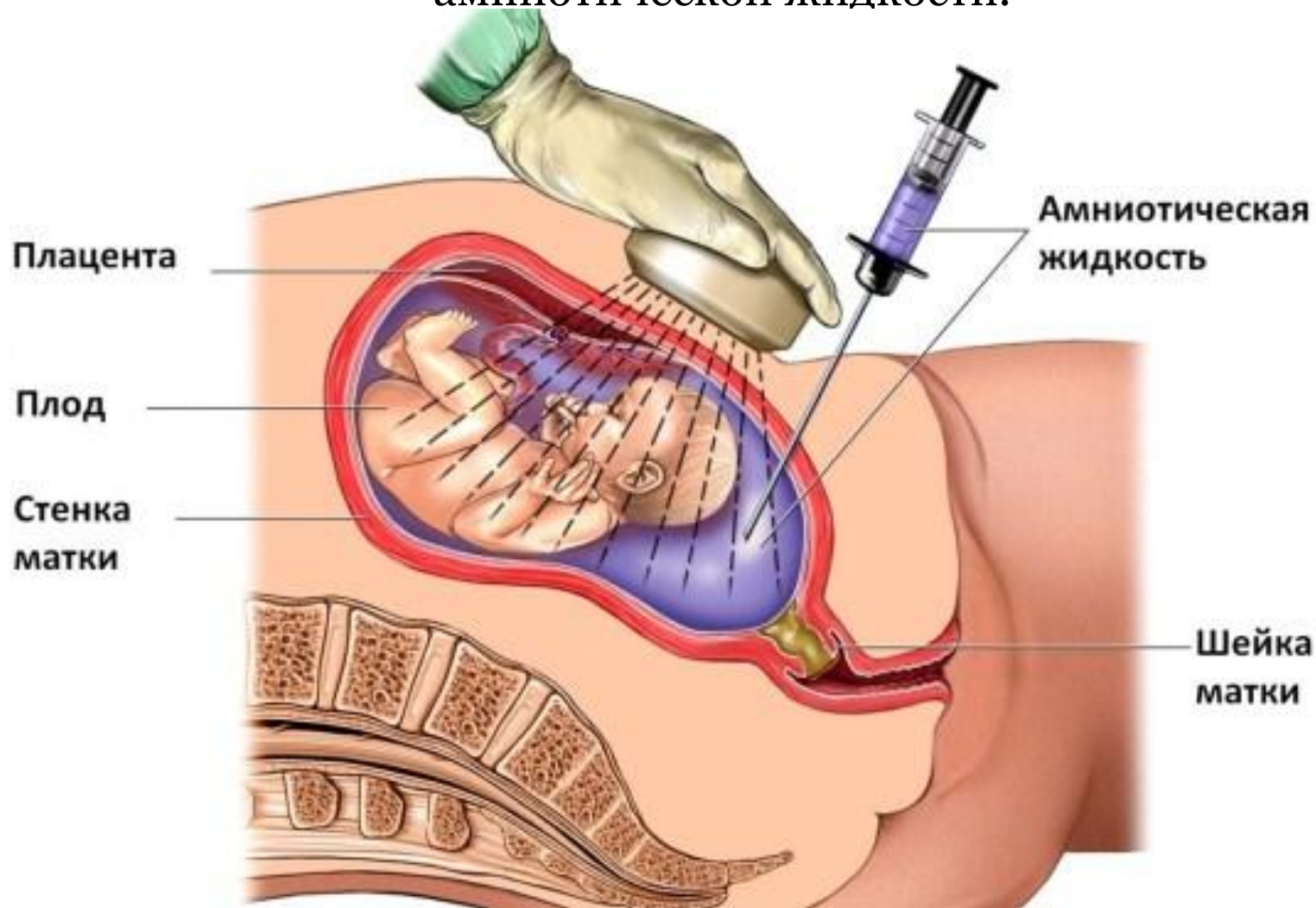
- Manning и соавт. (1980) объединили данные, полученные при проведении УЗИ и НСТ, и создали так называемую балльную систему биофизического профиля (БФП) плода. Manning оценивает нормальные параметры БФП в 2 балла, а патологические - в 0 баллов.
 - Некоторые исследователи дополнили понятие БФП и предложили несколько модификаций системы его оценки. Так, у Vintzileos (1985) система 3-балльная,
 - 1 балл означает пограничное состояние; автор ввел в БФП шестой компонент - степень зрелости плаценты:
 - 2 балла соответствуют 0, I, II степени зрелости,
 - 1 балл - неясной степени зрелости при расположении плаценты на задней стенке;
 - 0 баллов - III степени зрелости, связанной с более высокой частотой патологического сердечного ритма и отслойки плаценты в родах.
 - По данным ряда авторов, при изъятии НСТ из схемы определения БФП прогностическая ценность 8-балльной шкалы соответствует таковой 10-балльной шкалы.
- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

БИОФИЗИЧЕСКИЙ ПРОФИЛЬ ПЛОДА

- БФП - отражает степень риска для плода, выявляемую на основе комплексной оценки маркеров как острого, так и длительно текущего страдания плода. Гипоксемическая стимуляция рецепторов дуги аорты вызывает глубокое перераспределение сердечного выброса. Кровоток к мозгу, сердцу, надпочечникам и плаценте увеличивается, а к другим органам - уменьшается. Во второй половине беременности почки и легкие плода становятся основным источником продукции околоплодных вод, и снижение кровотока в этих органах неминуемо приводит к уменьшению такой продукции и развитию маловодия.

ИНВАЗИВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕДУРЫ

- Амниоцентез - пункция амниотической полости для аспирации амниотической жидкости.



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

ИНВАЗИВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕДУРЫ

- Первая инвазивная манипуляция с целью получения плодного материала произведена в 1956 г. в Великобритании - трансабдоминальный амниоцентез, т.е. пункция амниотической полости через переднюю брюшную стенку (ранее амниоцентез выполнялся трансвагинальным путем для прерывания беременности). Процедура производится трансабдоминальным или трансвагинальным способом (пункция переднего свода влагалища).
- Применяется с 11-12 нед беременности и вплоть до родов с целью цитогенетической диагностики хромосомной патологии плода; *диагностики эритроblastоза, наследственных заболеваний обмена; при необходимости проведения иммуноферментного анализа амниотической жидкости на АФП при подозрении на наличие свищевых дефектов нервной трубки; с целью оценки зрелости легочной ткани на основании анализа соотношения лецитин - сфингомиелин, определения уровня фосфатидилглицерола и других биохимических компонентов околоплодных вод, а также для диагностики степени выраженности гипоксии плода на основании уровня кислотности.*
- Биопсия хориона проводится в I триместре беременности. Существуют две методики проведения биопсии: трансабдоминальная и трансцервикальная.
- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

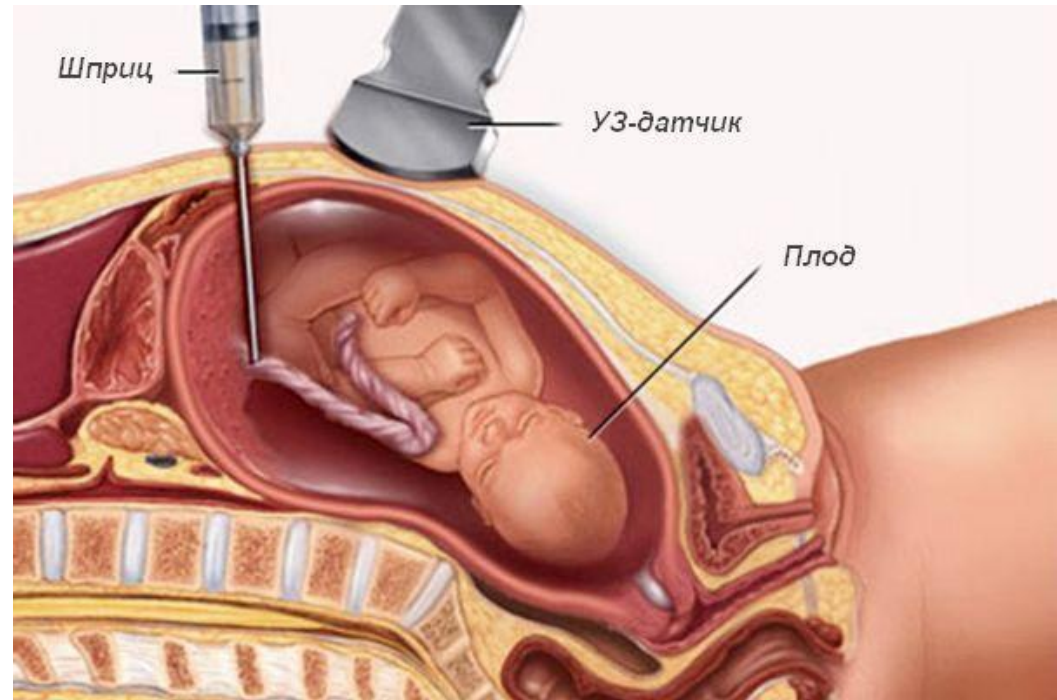
ИНВАЗИВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕДУРЫ

- Биопсия хориона (щипцами) не ранее 16 недели беременности. Проводится под контролем УЗИ с помощью катетера. В 3 — 6% случаев угроза прерывания беременности. При некоторых наследственных болезнях, сцепленных с X-хромосомой, когда болеют только мальчики (гемофилия) достаточно определить только пол плода. Рождение девочки решает проблемы семьи.



ИНВАЗИВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕДУРЫ

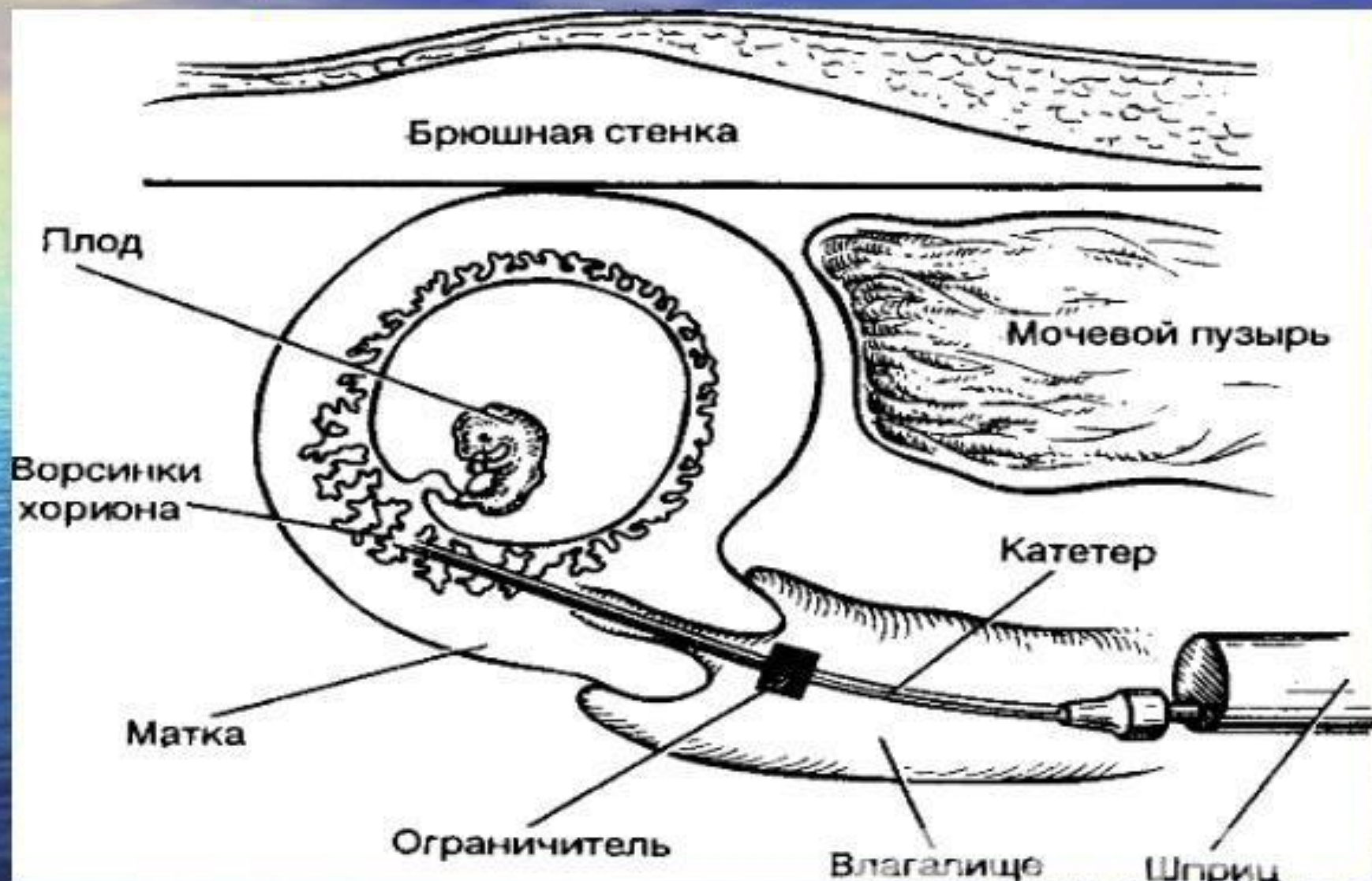
- **КОРДОЦЕНТЕЗ** Пункция крови из пуповины под контролем УЗИ. Метод используют для пренатальной диагностики наследственных болезней, внутриутробной инфекции, а также для внутриутробного переливания крови и оценки риска изоиммунизации. Операцию должен производить опытный врач. Риск гибели плода вследствие кордоцентеза составляет 1—2%. Кроме того, повышается риск пороков развития и внутриутробной задержки развития. Риск осложнений значительно возрастает при маловодии.



- Акушерство. Клинические лекции : учебное пособие / Под ред. проф. О.В. Макарова. - 2007. - 640 с. :

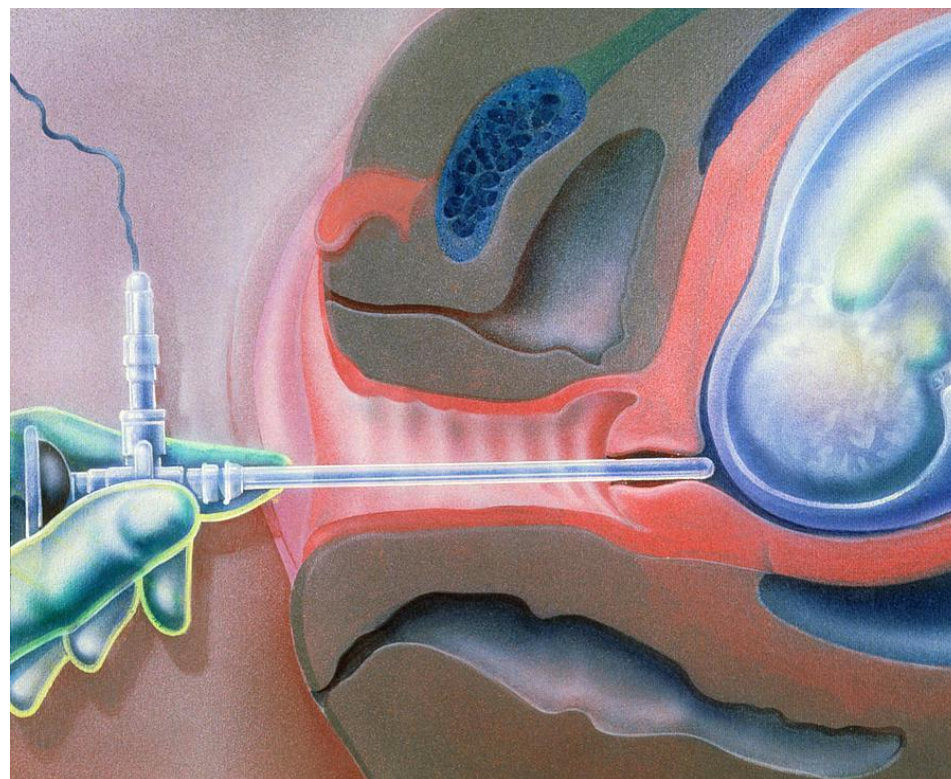
- Плацентобиопсия – это инвазивный метод пренатальной диагностики. То есть это малое оперативное вмешательство, позволяющее получить микроскопические кусочки тканей плаценты – образцы клеток. Плацентобиопсия проводится на сроке беременности от 14 до 20 недель. Показание одно: исключить у плода грубую 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

Плацентобиопсия



Методы визуального контроля

- Амниоскопия - трансцервикальный осмотр плодного пузыря, применяется для визуальной качественной оценки околоплодных вод при доношенной беременности и (при необходимости) в более ранние сроки.

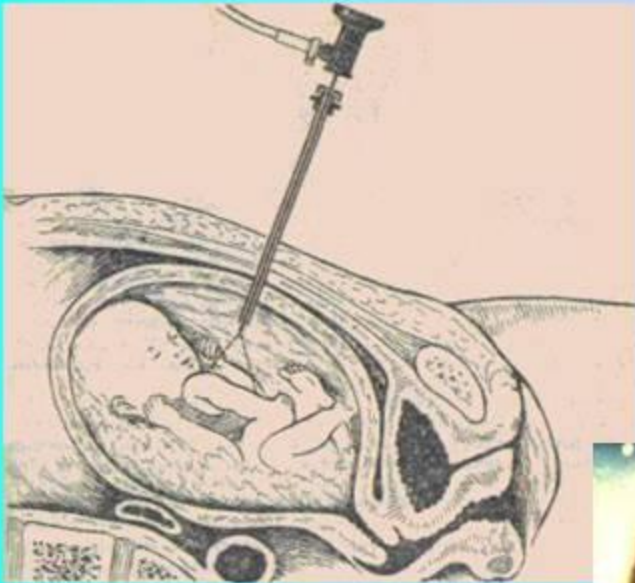


Методы визуального контроля

- Фетоскопия - метод, позволяющий осуществить непосредственный визуальный осмотр плода. Фетоскопию производят специальным эндоскопическим прибором в сроки от 16 до 22 нед беременности. По сущности технического выполнения исследования фетоскопия идентична лапароскопии и гистероскопии.

- **Фетоскопия**

- Фетоскопия (введение зонда и осмотр плода) при современной гибкой оптической технике не представляет больших трудностей. Однако метод визуального обследования плода для выявления врожденных пороков развития применяется только по особым показаниям. Он проводится на 18--19-й неделе беременности.



Оценка концентрации плацентарных гормонов и факторов материнской сыворотки крови

- **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.
- **Хорионический гонадотропин человека**
- **Плацентарный лактоген**
- **Эстриол**
- **Альфа-фетопротеин**
- **и др.**

АФП

Это вещество вырабатывается печенью плода, а затем через плаценту попадает в кровь беременной женщины

- Определение альфа-фетопротейна в сыворотке крови беременной женщины позволяет диагностировать серьёзные пороки развития плода (дефекты закрытия нервной трубки, анэнцефалию, гибель плода). При этом уровень АФП значительно увеличивается.

При синдроме Дауна у плода, уровень АФП в крови матери сильно снижается.



Эмбриология и эпидемиология дефектов невральной трубки

- Невральная трубка, являющаяся предшественником ЦНС, закрывается между 22-м и 28-м днем после зачатия. Недостаточное закрытие цефалической порции трубки часто ведет к анэнцефалии - врожденному отсутствию свода черепа и передней части черепной коробки. Эта аномалия неизбежно приводит к смерти живорожденных анэнцефалов в течение 1-2 дней. Недостаточное закрытие каудальной части невральной трубки вызывает *SPINAЕ BIFIDA*; уровень дефекта определяется стадией развития плода, на которой произошло недостаточное закрытие каудального конца невральной трубки. Дети со *SPINAЕ BIFIDA* имеют обычно моторный паралич и недостаточную чувствительность ниже уровня дефекта, дисфункцию мочевого пузыря и хронические заболевания почек, а 75% таких детей - гидроцефалию. Частота встречаемости дефекта составляет 1-2 на 1 тыс. живорожденных. Каждый год рождаются примерно 6 тыс. детей с дефектами невральной трубки. Последние чаще всего наблюдаются у детей-первенцев, чаще у девочек, чем у мальчиков. Половая пропорция для анэнцефалов - 0,45, а для новорожденных со *SPINAЕ BIFIDA* - 0,67.



Спасибо за
внимание!