

Министерства здравоохранения Российской Федерации  
Государственное бюджетное образовательное учреждение  
Высшего профессионального образования  
«Казанский государственный медицинский университет»  
**МЕДИКО-ФАРМАЦЕВСТИЧЕСКИЙ КОЛЛЕДЖ**

Курсовая работа по предмету «Генетика с основами медицинской  
генетики» на тему:

**«Методы пренатальной диагностики:  
инвазивные, неинвазивные, просеивающие»**

Специальность: Фармация, 5204  
Выполнила: Салахутдинова Алина  
Научный руководитель:  
Ахмеджанова Н. А.

# Что такое пренатальная диагностика?

*Пренатальная диагностика* - это область медицины, которая занимается дородовым выявлением различных патологических состояний плода, в том числе врожденных и наследственных заболеваний.

Активное развитие пренатальной диагностики началось в 70-х годах XX века. За короткое время специалисты, работающие в этой области медицины, достигли больших успехов. Уже в начале 80-х годов они объединились под эгидой Международного общества по пренатальной диагностике, которое в течение двух последних десятилетий регулярно проводил Всемирные конгрессы, конференции, семинары. Много лет издается международный журнал «Пренатальная диагностика»

Основная цель этого союза – борьба с врожденными и наследственными заболеваниями, то есть с плохо излечимыми недугами, которые в большинстве своем в конечном итоге приводят либо к гибели ребенка, либо к его тяжелой инвалидности. Дети с врожденными и наследственными заболеваниями – это во всех случаях дети «с ограниченными возможностями», лечение, воспитание и социальная адаптация которых требует значительных усилий от семьи и государства.

Эффективность медико-генетического консультирования значительно возрастает благодаря использованию современных методов пренатальной диагностики. При ее помощи возможно задолго до рождения ребенка определить заболевание, и если необходимо прервать беременность.

## Основные показатели к проведению пренатальной диагностики:

- Точно установленное наследственное заболевание в семье.
- Возраст матери выше 35 лет, а отца- 40 лет.
- Наличие в семье заболевания, сцепленного с полом.
- Наличие структурных перестроек хромосом у одного из родителей.
- Наличие в анамнезе беременной длительной работы на вредных для здоровья производствах или проживания в местах с повышенным радиационным фоном и т.д.
- Повторные спонтанные прерывания беременности или рождение ребенка с врожденными пороками развития, сахарный диабет, эпилепсия, инфекции у беременной, лекарственная терапия.

## Пренатальная диагностика должна включать в себя два этапа:

- Первый этап – выявление и отбор семей с повышенным риском неблагополучного в генетическом плане исхода беременности и использование методов просеивающей диагностики.
- Второй этап- уточняющая пренатальная диагностика( инвазивные и неинвазивные методы)

# Методы пренатальной диагностики

## Просеивающие

- Определение концентрации  $\alpha$ -фетопротеин (АФП);
- Определение уровня хорионического гонадотропина человека (ХГЧ);
- Определение уровня несвязанного эстриола;
- Выявление ассоциированного с беременностью плазменного белка А;
- Выделение клеток или ДНК плода из организма матери.

## Неинвазивные

- Ультразвуковое исследование плода (УЗИ)

## Инвазивные

- Биопсия хориона и плаценты;
- Кордоцентез (взятие крови из пуповины);
- Фетоскопия (введение зонда и осмотр плода);
- Амниоцентез.



# Просеивающие методы

**Цель:** Позволяют выделить женщин, имеющих повышенный риск рождения ребенка с врожденной патологией или наследственной болезнью.

**α-фетопротеин** является белком, вырабатываемым печенью плода во внутриутробном периоде. Его содержание меняется в течение беременности.

Метод определения концентрации α-фетопротеин позволяет заподозрить врожденные дефекты нервной трубки и брюшной стенки. При такой патологии концентрация этого белка в сыворотке крови беременной существенно выше нормы. В крови женщин, вынашивающих плод с болезнью Дауна, напротив, концентрация α-фетопротеин снижена. Такое обследование в группах низкого риска позволяет выявить до 20 % случаев болезни Дауна. Медицинских противопоказаний для определения α-фетопротеин нет. В случае обнаружения изменения уровня его концентрации женщина направляется на дополнительное обследование.

## — Повышение

- Первичная гепатоцеллюлярная карцинома (при наличии метастазов чувствительность теста приближается к 100%).
- Тератобластома яичек и яичников (чувствительность 70-75%).
- Злокачественные опухоли другой локализации (поджелудочной железы, желудка, толстой кишки, легких).
- Хронический гепатит, цирроз печени.
- Патология развития плода (открытые дефекты развития нервной трубки, пупочная грыжа, атрезия пищевода или 12-ти перстной кишки, синдром Меккеля, некроз печени плода вследствие вирусной инфекции).

## — Снижение

- Синдром Дауна у плода (на сроке после 10 недель беременности).
- Смерть плода.
- Самопроизвольный выкидыш.
- Пузырный занос.
- Трисомия 18 у плода.

**ХГЧ (хорионический гонадотропин человека)** – особый гормон беременности, являющийся важным показателем развития беременности и её отклонений. Хорионический гонадотропин вырабатывают клетки хориона (оболочки зародыша) сразу после его прикрепления к стенке матки. На основании анализа крови на хорионический гонадотропин врач определяет присутствие в организме хориальной ткани, а значит, и наступление беременности у женщины.

### **Функции ХГЧ:**

- Поддержание самой беременности. Под его контролем происходит синтез основных гормонов беременности: эстрогенов и прогестерона. В первом триместре, до полного формирования плаценты (до 16 недель), хорионический гонадотропин поддерживает нормальную функциональную активность желтого тела, а именно, выработку прогестерона.
- стимулирует овуляцию и поддерживает жизнеспособность желтого тела.

## Повышение :

- многоплодии;
- токсикозе, гестозе;
- сахарном диабете матери;
- патологиях плода, синдроме Дауна, множественных пороках развития;
- неправильно установленном сроке беременности;
- приеме синтетических гестагенов и т. д..

## Снижение :

- внематочная беременность;
- неразвивающаяся беременность;
- задержка в развитии плода;
- угроза самопроизвольного аборта;
- хроническая плацентарная недостаточность;
- гибель плода (во II-III триместре беременности).

**Неконъюгированный эстриол** является главным эстрогеном беременности: увеличивает кровоток по сосудам матки, снижая их сопротивление, а также способствует развитию системы протоков молочных желез во время беременности. Уровень гормона адекватно отражает функционирование фето-плацентарного комплекса. При нормальном течении беременности уровень свободного (неконъюгированного) эстриола прогрессивно растет, начиная с момента формирования плаценты. В случае нарушения функционирования фето-плацентарного комплекса, снижение уровня гормона опережает клинические проявления. Чем больше снижен уровень гормона, тем выше вероятность развития патологического состояния. Угрожающим считается снижение уровня свободного эстриола более чем на 40%.

## Повышение уровня эстриола Е3:

- Многоплодная беременность;
- Крупный плод;
- Заболевания печени (снижение белковосинтезирующей функции).

## Снижение уровня эстриола Е3:

- Фето-плацентарная недостаточность;
- Угроза прерывания беременности или преждевременных родов;
- Пузырный занос;
- Переношенная беременность;
- Гипоплазия надпочечников плода;
- Анэнцефалия плода;
- Синдром Дауна;
- Внутриутробная инфекция;
- Прием таких препаратов как глюкокортикоиды, антибиотики.

# Неинвазивные методы

**Цель:** не предусматривают хирургического вторжения в полость матки. Практически безопасные для плода, эти диагностические процедуры рекомендуются всем без исключения будущим мамам.

**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

## Для проведения детального повторного УЗИ выделяют следующие показания:

- Выявление отклонений или пороков развития плода в ходе просеивающего УЗИ;
- Несоответствие размеров плода сроку беременности;
- Рождение предыдущего ребенка с врожденными пороками развития;
- Заболевания у женщины, повышающие риск рождения ребенка с рожденными пороками развития;
- Воздействие радиации, химических веществ, инфекции в первые 10 недель беременности;
- Врожденные пороки развития у кого-либо из супругов( или у родственников)



## Врожденные пороки развития, диагностируемые с помощью УЗИ

Система или органы	Пороки
ЦНС	Грубые пороки мозга, черепно- и спинно- мозговые грыжи, недоразвитие передних отделов мозга
Конечности	Редукционные пороки, тяжелые формы карликовости с укорочением конечностей, олиго- и полидактилия и др.
Сердечно-сосудистая система	Разнообразные пороки сердца и крупных сосудов
Легкие	Кистозно - аденоматозная мальформация легких
Мочеполовая система	Агнезия почек, поликистоз почек, удвоение почки, выраженные гидронефрозы, опухоли яичников
ЖКТ	Атрезия 12 – перстной кишки , дефекты передней брюшной стенки, диафрагмальная грыжа

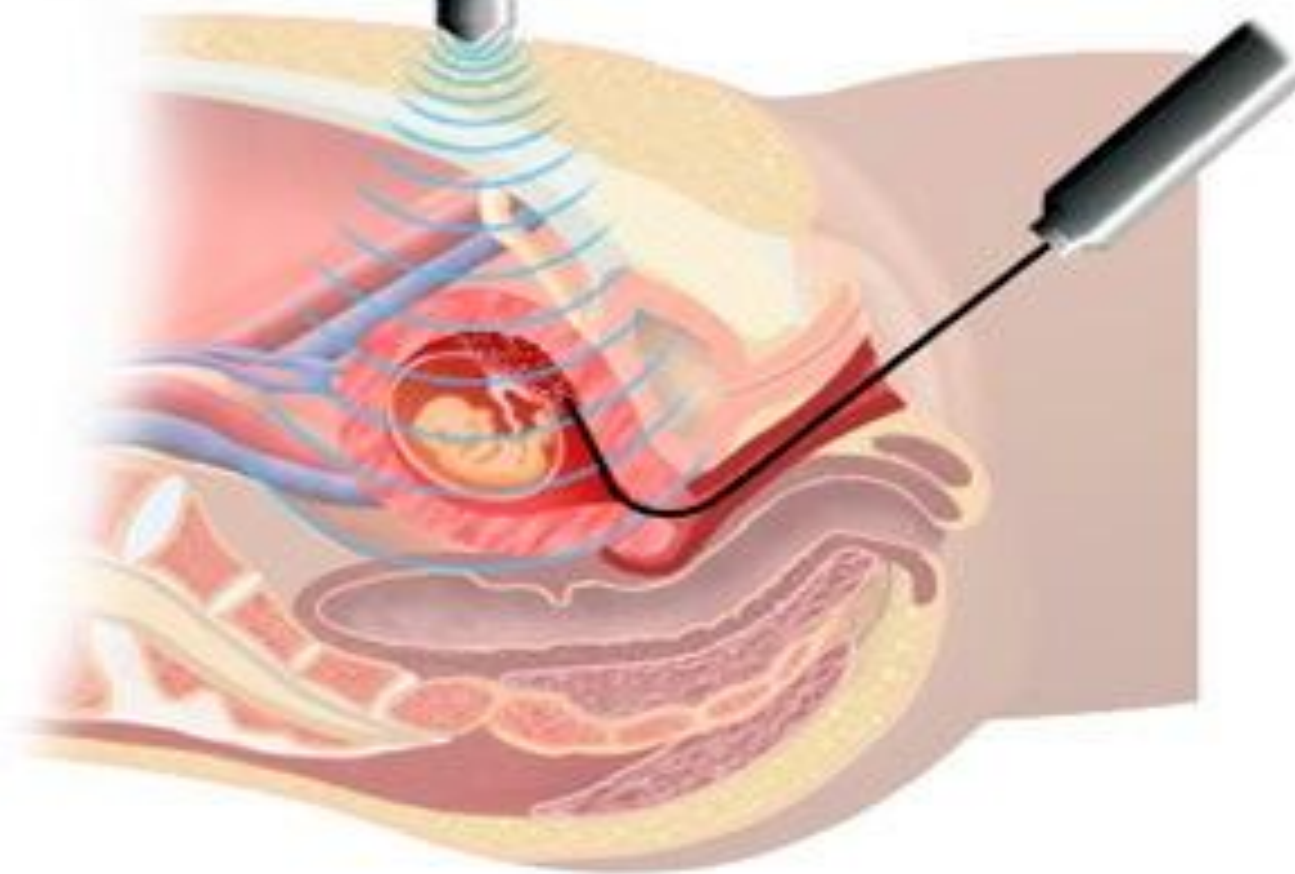
## Инвазивные методы

**Цель:** предполагают хирургическое вторжение в полость матки с целью взятия плодного материала для последующего лабораторного исследования. Понятно, что инвазивные процедуры небезопасны для плода и потому практикуются только в особых случаях.

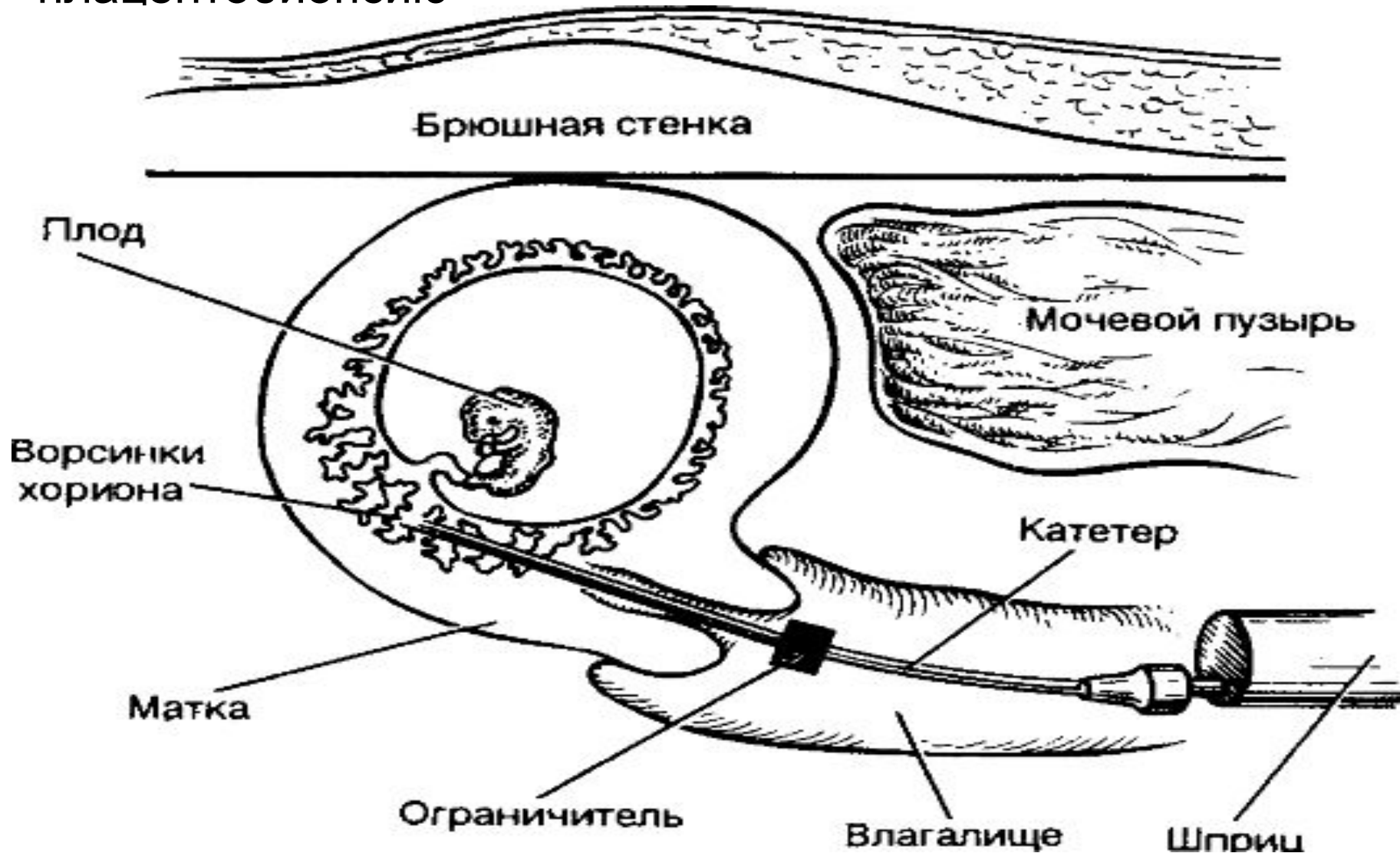
**Биопсия хориона** – данный метод проводится до 12 недели беременности. Суть метода: под ультразвуковым контролем в канал шейки матки беременной женщины вводят катетер (тоненькую трубочку). Под контролем УЗИ катетер продвигают к ткани хориона (это такие ворсинки на конце пуповины, которые прикрепляются 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.

датчик УЗИ

Биопсия хориона через  
цервикальный канал



Хорионбиопсию рекомендуется проводить после 8-й недели беременности, а после 12-й недели делают плацентобиопсию



**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.

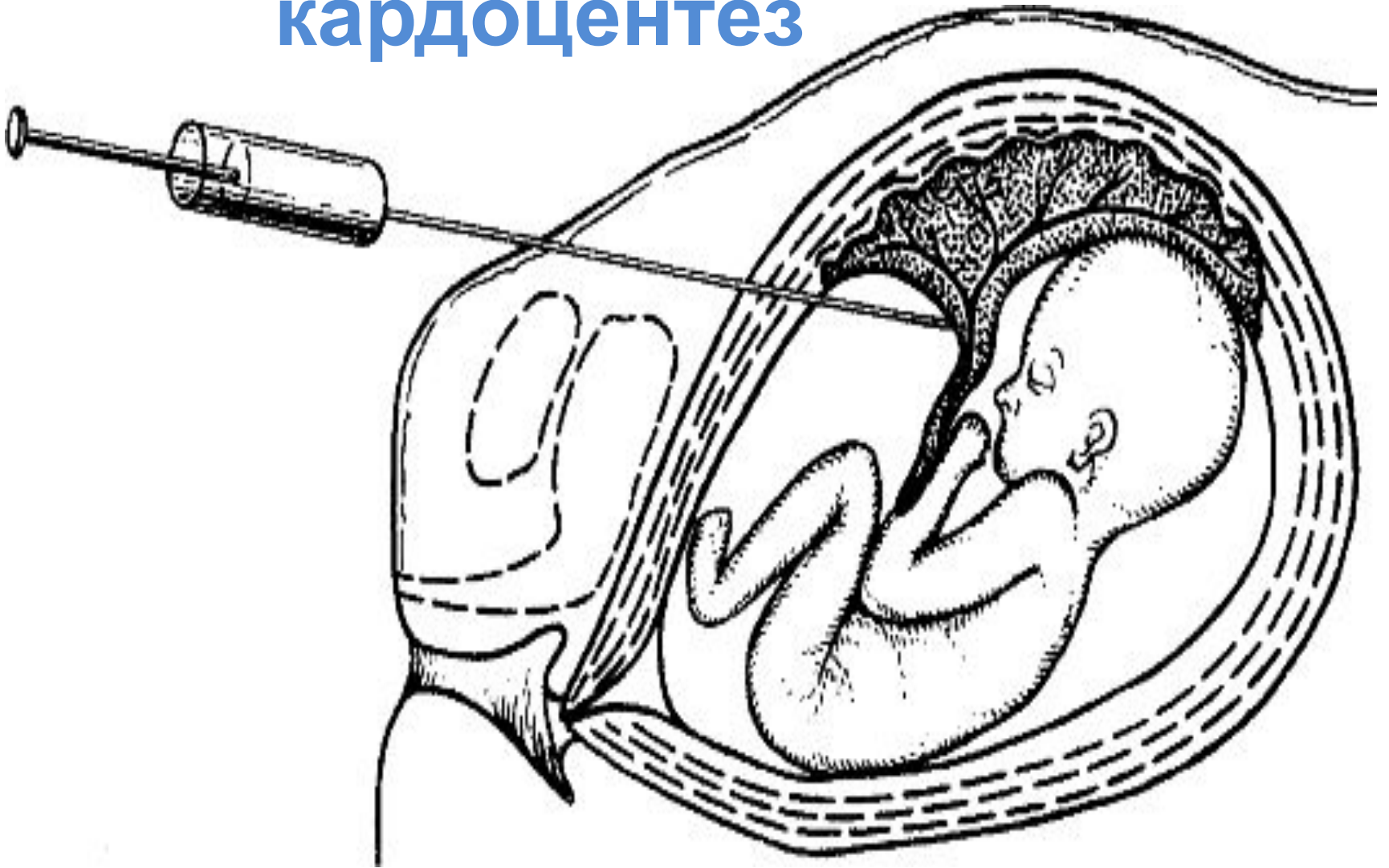
**Чаще всего такая необходимость возникает:**

- 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** –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%.

# кардоцентез





**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%.

# Амниоцентез



# Заключение

Пренатальная диагностика существует. Это неоспоримый факт и не замечать его нельзя. Известны как основной объект изучения этой области медицины – плод, так и главная задача – своевременная диагностика врожденных и наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика – это профилактика врожденных и наследственных заболеваний.

# Список Литературы

- ✓ Юдина. Основы пренатальной диагностики
- ✓ И.К Гайнутдинов, Э. Д Рубан Медицинская генетика
- ✓ [www.9months.ru/planirovanie/3475](http://www.9months.ru/planirovanie/3475)
- ✓ [http://www.policlinica.ru/analiz1\\_13.html](http://www.policlinica.ru/analiz1_13.html)
- ✓ <http://www.9months.ru/press/10/13/index.shtml>
- ✓ <http://www.fermento.ru/hormones/prenatal-diagnosis/67.php>
- ✓ <http://www.medkurs.ru/lecture2k/genetics/gl37/4341.html>
- ✓ <http://www.invitro.ru/analizes/for-doctors/510/2338/>