

Пренатальная диагностика пороков развития

Косовец Дарья Руслановна 32 гр., 5 курс

Кременевская Виктория Александровна 26гр., 5 курс

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ

Грубые врожденные пороки развития (ВТР) встречаются у 2-6% новорожденных.

Первое место в структуре аномалий развития занимают пороки сердца, на которые приходится около трети всех диагностированных случаев (1 на 150 новорожденных).

Распространена группа множественных ВТР и хромосомной патологии (1 из 200 новорожденных), а также пороки нервной трубки (1 из 600 новорожденных).

Часто встречается расщелина губы/нёба (у 1 из 800 новорожденных).

-
- **ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА** расценивается как комплекс диагностических мероприятий, направленных на выяснение состояния ПЛОДА в любые сроки беременности с целью оптимизации тактики ведения беременности.
 - С помощью методов пренатальной диагностики выявляются хромосомные аномалии, генные перестройки, пороки развития органов, внутриутробное инфицирование, болезни обмена, нарушение работы плаценты, опухоли и другие болезни.

-
- Методы оценки состояния плода
 - Непрямые
 - Обследование беременной
 - Прямые
 - Обследование плода

Непрямые методы исследования

- 1. Клинические
- (акушерско-гинекологические)
- 2. Бактерио-и серологическое
- 3. Медико-генетическое (генеалогическое, цитогенетическое, молекулярно-биологическое)
- 4. Анализ эмбрионспецифических белков
- (α-фетопротеин, хГ, эстриол)

Прямые методы исследования

Лабораторные

1. Цитогенетические
2. Молекулярно-генетические
3. Биохимические
4. Иммуноцитохимические

Инвазивные

1. Хорионбиопсия (1 триместр)
2. Плацентобиопсия (2 триместр)
3. Амниоцентез
-ранний(13-14 нед.)
-поздний(15-22 нед.)
4. Кордоцентез(2-3 триместр)
5. Фетоскопия(2-3 триместр)
6. Биопсия тканей плода (2-3 триместр)

Неинвазивные

1. УЗИ

- Ультразвуковое исследование.



Наиболее признанной в мировой практике трехкратная ультразвуковых исследований плода - 11-14; 18-22; 32-35 недель. Причем в 11-14 недель УЗИ сочетается с определением специфических белков плазмы крови матери, что увеличивает точность определения групп риска по хромосомной патологии плода.

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

Скрининг 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.

Следующий срок УЗИ – 19-20 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 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 b-хорионического гонадотропина, альфа-фетопротеина и хорионического гонадотропина), рекомендуется пройти исследование раньше – в 19 недель.

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).

БИОХИМИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ

БС основан на иммуноферментном анализе специфических белков в сыворотке крови беременной. К таким маркерным сывороточным белкам (МСБ) относятся эмбрионспецифичные белки, которые либо продуцируются клетками плода или плаценты и поступают в кровоток матери, либо ассоциированы с беременностью. Их концентрация в сыворотке крови изменяется в зависимости от срока беременности и от состояния плода.

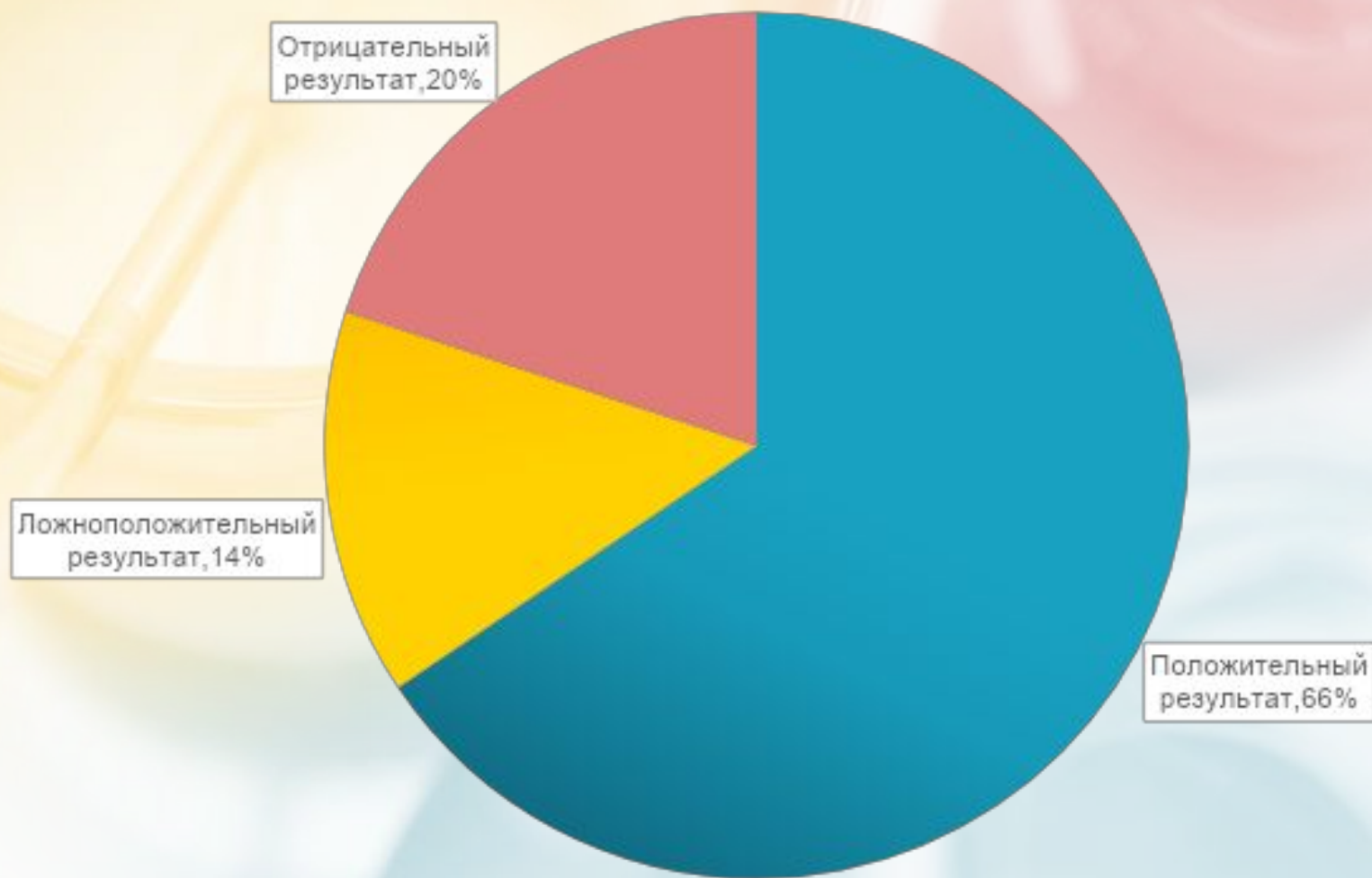
- **Общепринятым обозначением отклонений уровня МСБ является отношение величины содержания МСБ в крови конкретной женщины к усредненной величине (медиане) содержания данного белка при нормальной беременности этого срока у многих женщин. Кратность медиане выражается в МоМ (multiples of median). Например, уровень АФП = 2,5 МоМ означает, что содержание белка в сыворотке крови у данной беременной в 2,5 раза выше, чем медиана (норма) для этого срока беременности. Нормальными в диагностические сроки считаются колебания уровня белков от 0,5 до 2 МоМ**

В сроки беременности 10-13 недель проверяются следующие показатели:

- свободная β -субъединица хорионического гормона человека (св. β -ХГЧ)
- PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A), (гликопротеин, который секретируется трофобластом и децидуальными клетками на протяжении всей беременности (от момента имплантации до родов). Предполагается, что ему принадлежит важная роль в регуляции процессов клеточного роста и межтканевых контактов между клетками. Содержание белка увеличивается по мере прогрессирования беременности. При трисомиях 21 и 18 у плода уровень маркера в крови беременной снижается.)
- С помощью двойного теста в I триместре рассчитываются риск обнаружения у плода синдрома Дауна (Т21) и синдрома Эдвардса (Т18), трисомии по 13 хромосоме (синдром Патау), триплоидии материнского происхождения, синдрома Шерешевского-Тернера без водянки.

-
- Специальные компьютерные программы позволяют рассчитать комбинированный риск аномалий развития плода с учетом биохимических показателей, определяемых в двойном тесте первого триместра и результатов УЗИ, сделанного в сроки 10-13 недель беременности. Такой тест называется тройным тестом первого триместра беременности. Результаты расчета рисков, полученные с помощью комбинированного двойного теста, гораздо точнее, чем расчеты риска только на основании биохимических показателей или только на основании УЗИ.

ЭФФЕКТИВНОСТЬ ДВОЙНОГО ТЕСТА ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ СИНДРОМА ДАУНА



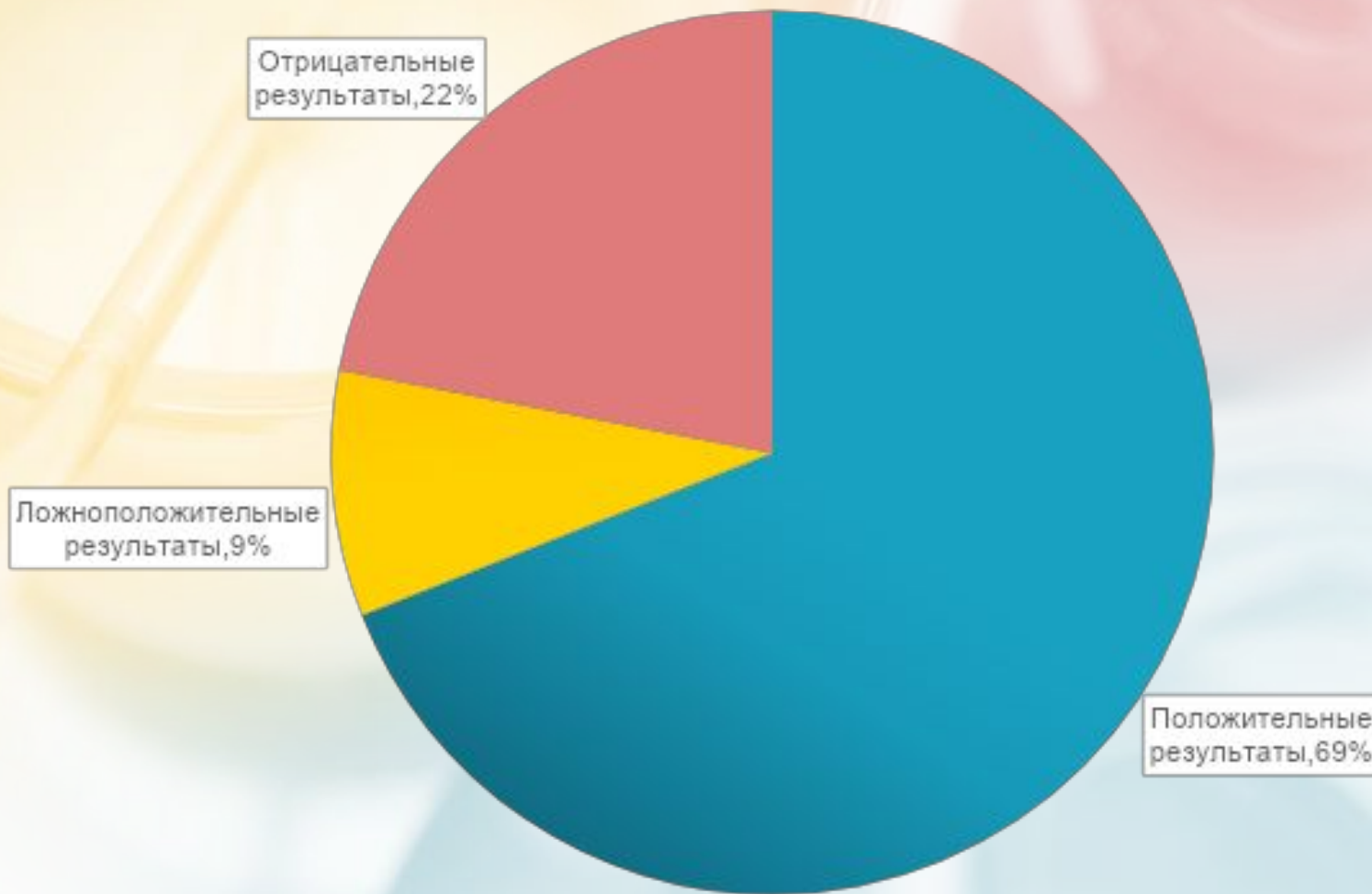
В сроки беременности 14 - 20 недель по последней менструации (рекомендуемые сроки: 16-18 недель) определяются следующие биохимические показатели:

- Общий ХГЧ или свободная β -субъединица ХГЧ
- α -фетопротеин (АФП)
- Свободный (неконъюгированный) эстриол

По этим показателям рассчитываются следующие риски:

- синдрома Дауна (трисомии 21)
- синдрома Эдвардса (трисомии 18)
- дефектов нервной трубки (незаращение спинномозгового канала (spina bifida) и анэнцефалия).
- Риск трисомии по 13 хромосоме (синдром Патау)
- Триплоидия материнского происхождения
- Синдром Шерешевского-Тернера без водянки
- Синдрома Смита-Лемли-Опитца
- Синдром Корнели де Ланге

ЭФФЕКТИВНОСТЬ ТРОЙНОГО ТЕСТА ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ СИНДРОМА ДАУНА



Цитогенетическая пренатальная диагностика — это часть комплекса лабораторно-диагностических исследований, сопровождающих инвазивные внутриматочные вмешательства с целью получения плодного материала.



Наименования процедур соответствуют названиям интересующего материала и их результаты являются очень точными и информативными:

Биопсия хориона (до 12 нед.)

Плацентоцентез (на 14-20 нед)

Амниоцентез (на 15-20 нед.)

Фетоскопия (на 18-19 нед.)

Кордоцентез (после 19-20 нед.)

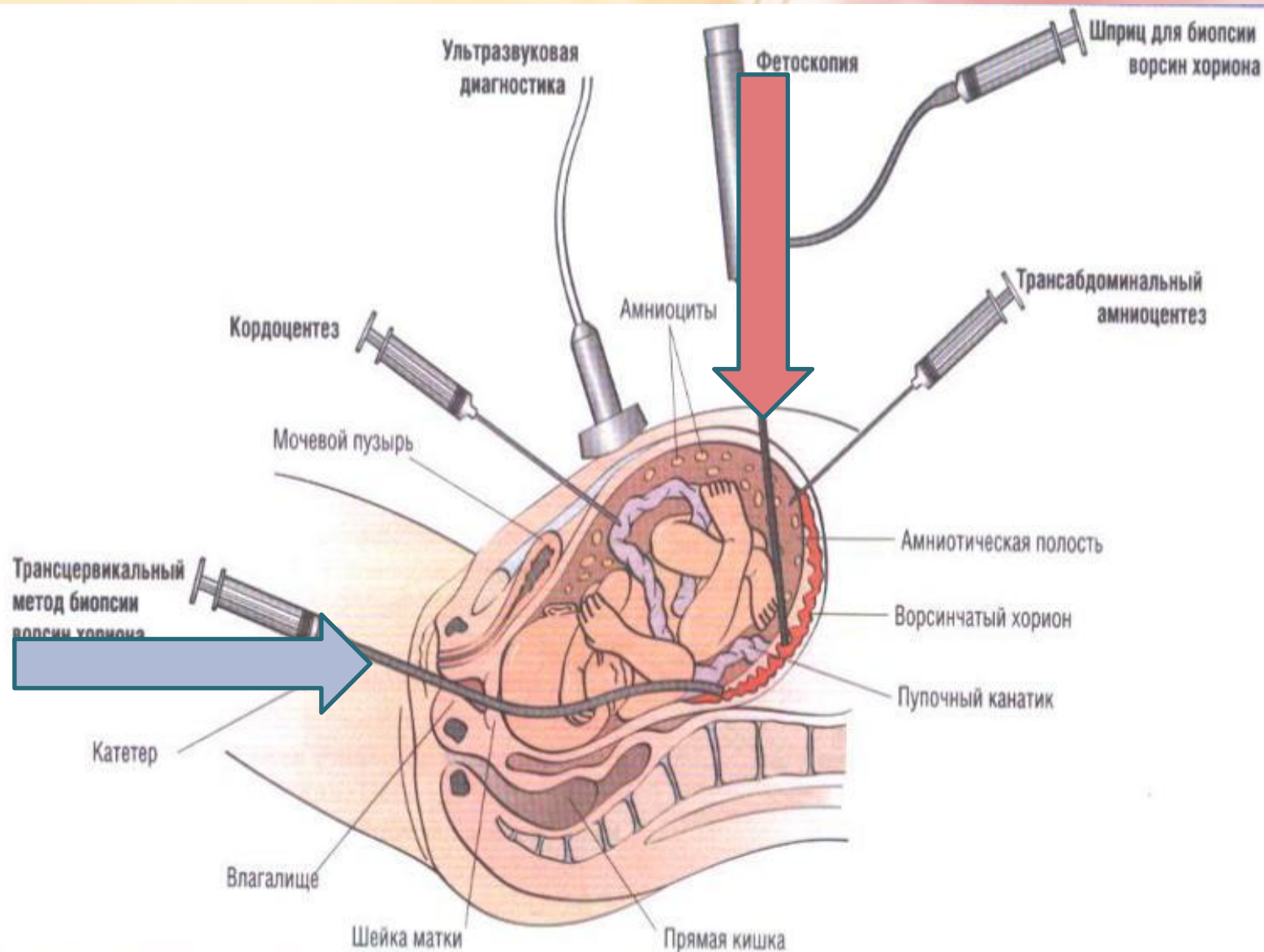
ПОКАЗАНИЯ

- Женщины старше 35 лет;
- Женщины, 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.

Осложнения

- Основные риски связаны с возможностью прерывания беременности. При этом суммарный риск прерывания беременности вследствие проведения инвазивной диагностики очень низкий. После хорион- и плацентобиопсии он составляет около 1%. После амниоцентеза риск еще меньше - около 0,2%. Самый высокий риск прерывания беременности отмечается при кордоцентезе - до 3.3%
- Кровотечение
- Ретроплацентарная гематома
- Болевые ощущения
- Хориоамнионит
- Преждевременное излитие околоплодных вод.
- Подтекание небольшого количества ОВ в течение первых суток
- Отслойка плодных оболочек.
- Инфицирование
- Развитие аллоиммунной цитопении у плода.

БИОПСИЯ ВОРСИН ХОРИОНА

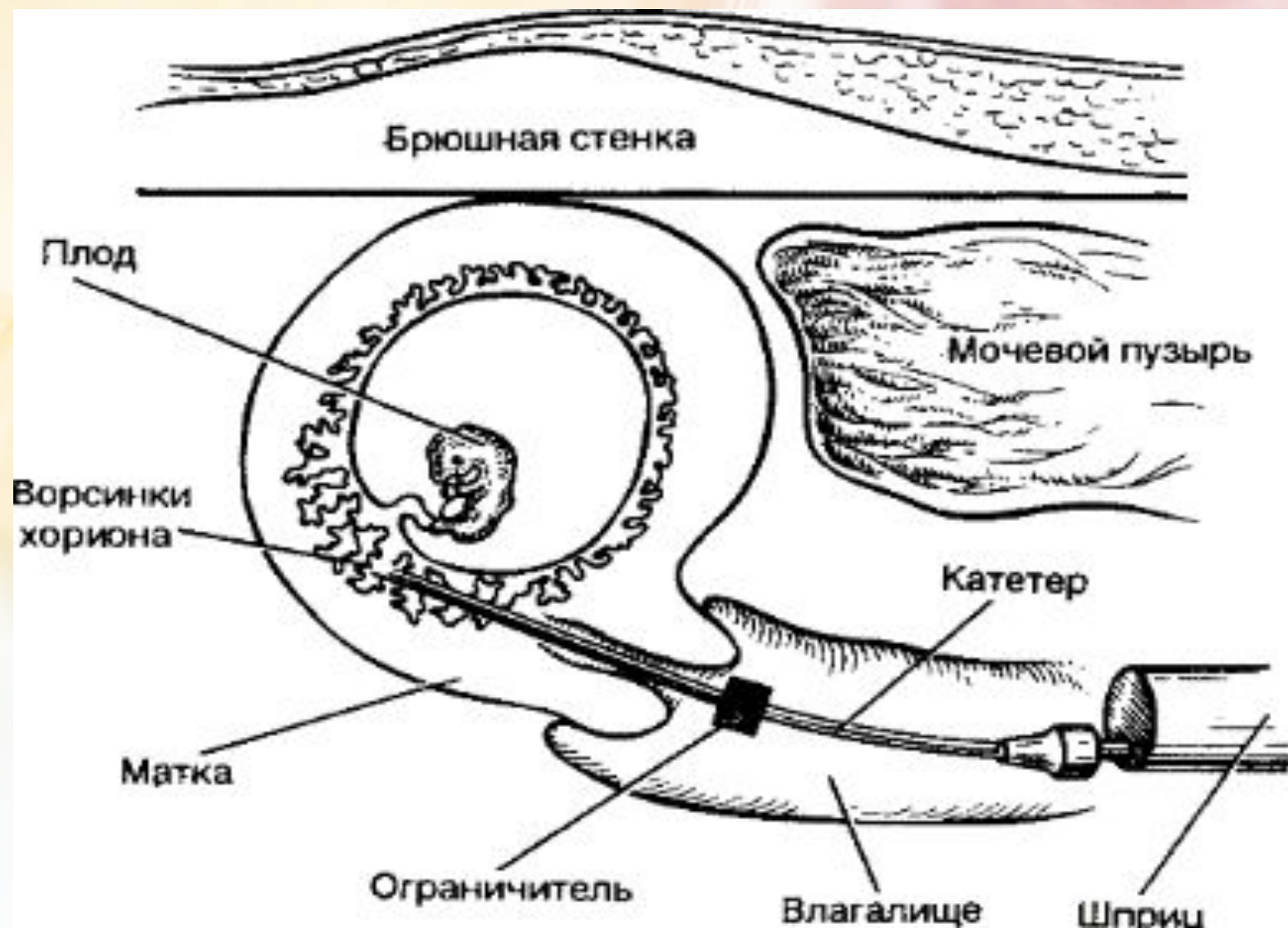


-
- Биопсия хориона - данный метод проводится до 12 недели беременности. Суть метода: под ультразвуковым контролем в канал шейки матки беременной женщины вводят катетер. Под контролем УЗИ катетер продвигают к ткани хориона с помощью шприца аспирируется очень небольшое количество этой ткани. Так же возможен 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.

БИОПСИЯ ТКАНЕЙ ПЛОДА

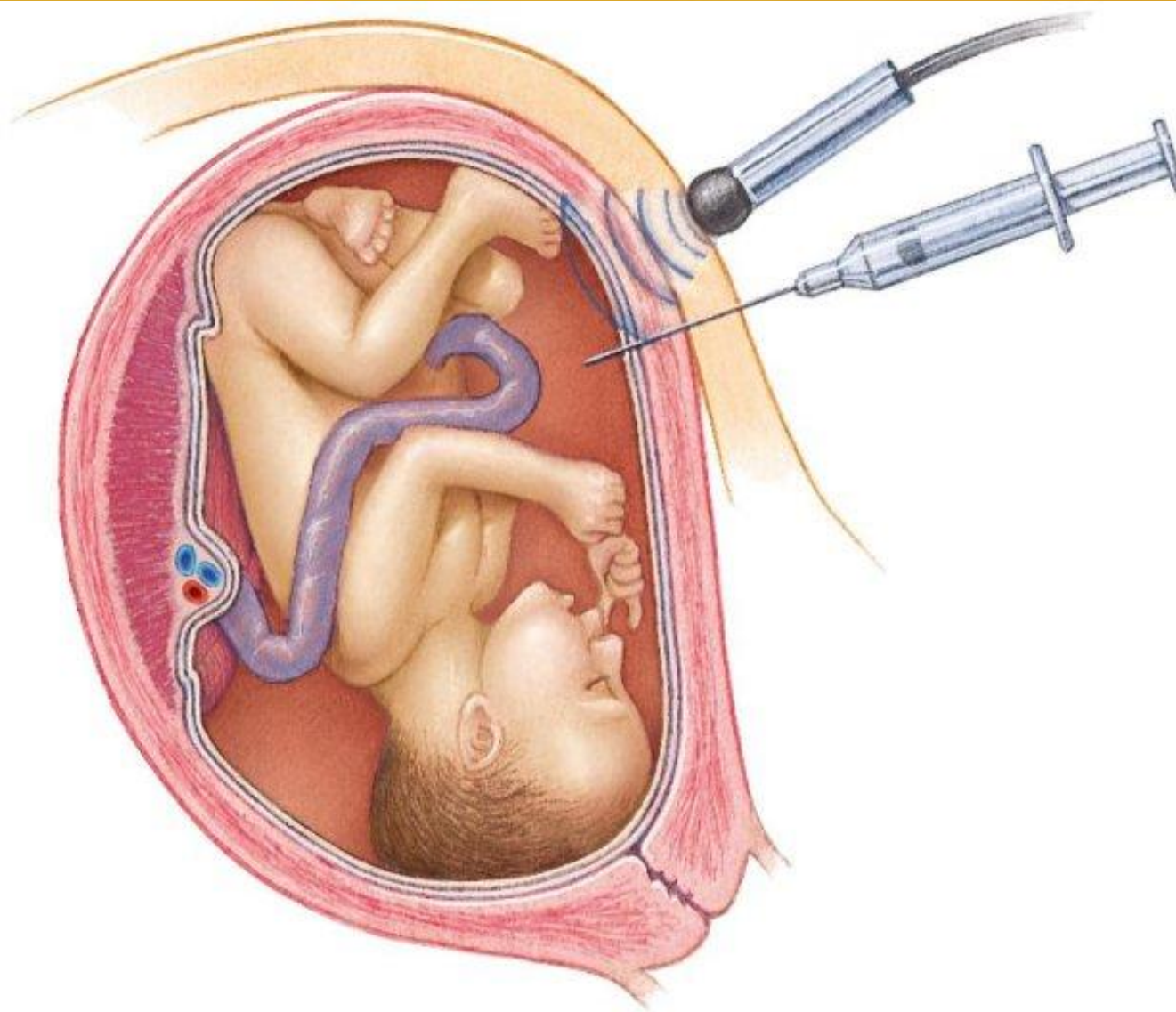
Биопсия тканей плода как диагностическая процедура осуществляется во II триместре беременности под контролем УЗИ. Для диагностики тяжелых поражений кожи (ихтиоз, эпидермолиз) делают биопсию кожи плода с проведением, в дальнейшем, патоморфологического исследования. Биопсию мышц плода производят для диагностики дистрофии Дюшена. Биоптат исследуют иммунофлюоресцентным методом. Такие методы дают более правильные результаты, что позволяет поставить точный диагноз или уверенно отвергнуть его.

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.

АМНИОЦЕНТЕЗ



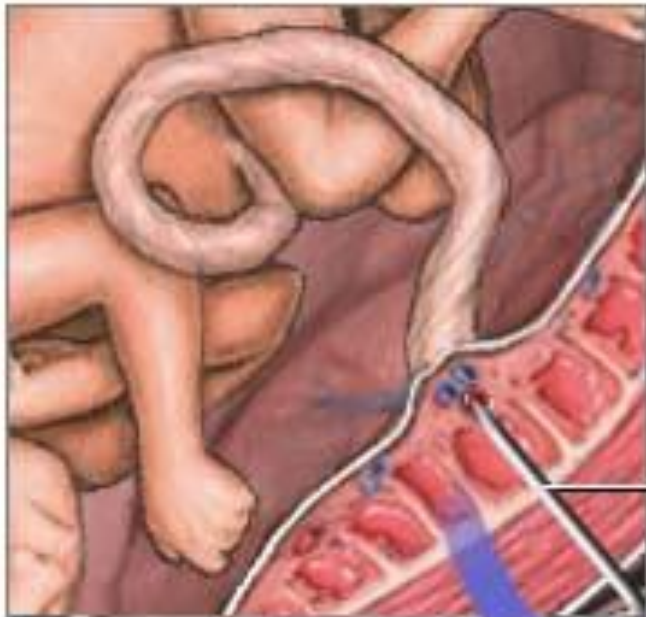
-
- Амниоцентез — пункция плодного пузыря с целью получения околоплодных вод
 - ранний амниоцентез: выполняют в первом триместре беременности (с 13 по 14-ю недели);
 - поздний амниоцентез: выполняют после 15-й недели беременности.
 - Околоплодная жидкость исследуется на химический состав, а так же исследуются 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.

ФЕТОСКОПИЯ



- **Фетоскопия** - исследование плода перед родами путем введения специального волоконно-оптического прибора, называемого фетоскопом, через брюшную стенку беременной женщины в полость матки.
- Позволяет выявить видимые нарушения развития плода и взять у него кровь для анализа с помощью полой иглы, вводимой в плацентарный кровеносный сосуд под непосредственным наблюдением. Взятая кровь затем подвергается исследованию для выявления возможных аномалий у плода, таким образом может быть поставлен пренатальный диагноз различных заболеваний крови (например, талассемии, гемофилии и серповидно-клеточной болезни), а также мышечной дистрофии Дюшенна

КОРДОЦЕНТЕЗ



Игла



Хромосомы

Образец пуповинной
крови плода



-
- Кордоцентез -пункция сосудов пуповины плода под УЗИ контролем, с целью получения крови плода. Выполняют после 19-20 недели беременности. Выполняется под наркозом. Взятая из пуповины кровь оценивается цитогенетическим, молекулярно-генетическим и биохимическим методом. Результат исследования можно получить через 7-10 дней.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ

