

Здоровье ребёнка
в Ваших
руках



ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА.
ВОПРОСЫ И ОТВЕТЫ.

Пособие для пациентов "Пrenатальная диагностика. Вопросы и ответы"
разработано сотрудниками кафедры акушерства и гинекологии
Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
"Пермский государственный медицинский университет
имени академика Е.А. Вагнера"
Министерства здравоохранения Российской Федерации
для проведения информационно-просветительской работы среди населения

Выдается на бесплатной основе

Авторы-составители:

профессор кафедры акушерства и гинекологии,
доктор медицинских наук

Олина Анна Александровна

врач-интерн кафедры акушерства и гинекологии

Лебедько Екатерина Валерьевна

Под редакцией заведующего кафедрой акушерства и гинекологии,
профессора, доктора медицинских наук

Падруля Михаила Михайловича

Иллюстрации и оформление:

Лебедько Екатерина Валерьевна

Битнер Ксения Владимировна



ЧТО ВАЖНО ЗНАТЬ
ДЛЯ УСПЕШНОЙ БЕРЕМЕННОСТИ
И СЧАСТЛИВОГО МАТЕРИНСТВА?

О РЕБЕНКЕ ВАЖНО ДУМАТЬ ДО НАСТУПЛЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

Планирование беременности – это осознанное решение завести ребенка.

✓ Во время беременности и родов женский организм испытывает значительные нагрузки на все жизненно важные органы. С удвоенной силой работают сердце, почки, печень, испытывают большое напряжение нервная, иммунная, эндокринная системы. Именно поэтому к беременности желательно начать готовиться заранее, лучше всего за 6 месяцев до предполагаемого зачатия.



Что включает в себя подготовка?

- полное обследование организма будущей мамы (а при необходимости и папы);
- выявление и лечение заболеваний, которые могут отрицательно сказаться на здоровье будущего ребенка или способности матери выносить и родить малыша;
- отказ от вредных привычек;
- правильный режим дня и сбалансированное питание;
- **за 6 месяцев до предполагаемого зачатия необходимо начать принимать фолиевую кислоту.**

ФОЛИЕВАЯ КИСЛОТА И ПРОФИЛАКТИКА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПЛОДА

Тяжёлые врождённые пороки — одна из главных причин детской смертности и инвалидности. Большая их часть возникает вследствие неполного смыкания верхнего или нижнего отдела нервной трубки эмбриона. Эти тяжёлые врождённые аномалии формируются на 26–28-й день после зачатия.

Самые распространённые виды пороков при дефектах нервной трубки (ДНТ):

- анэнцефалия (полное или частичное отсутствие полушарий головного мозга);
- цефалоцеле (грыжи головного мозга);
- менингоцеле (грыжи спинного мозга);
- spina bifida (незаращение позвонковых дуг).

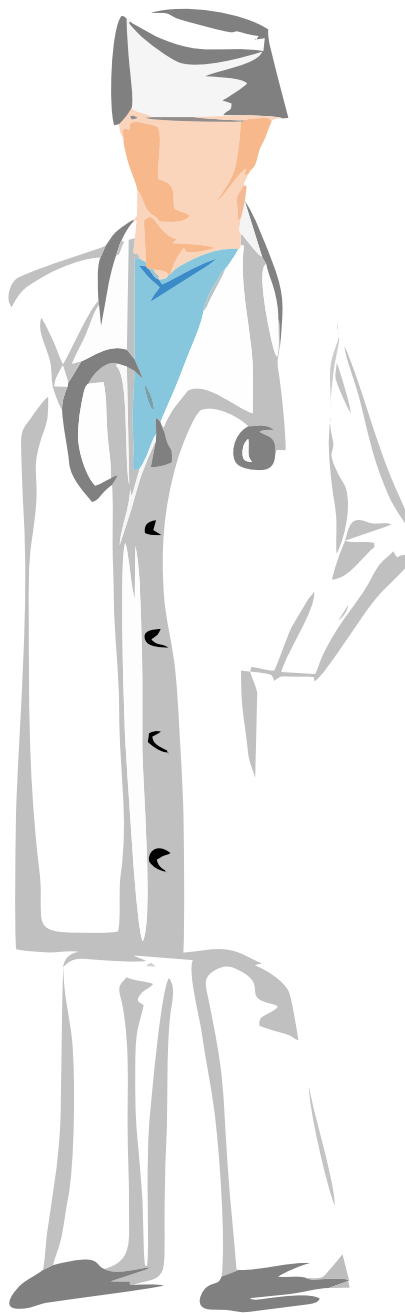
Тяжёлые пороки нервной трубки обуславливают 2% общей детской смертности в России.

Фолатный дефицит — одна из важнейших прямых и предотвратимых причин пороков, связанных с ДНТ. Многочисленные исследования подтверждают взаимосвязь между дефицитом фолатов и возникновением ДНТ. Приём фолиевой кислоты также профилактирует пороки развития мозга, мочевыделительной и сердечно-сосудистой систем, конечностей, лицевого черепа, снижает риск синдрома Дауна.

Кроме этого неадекватный фолатный статус повышает риск рождения маловесных детей, преждевременных родов, антенатальной гибели плода, при преэклампсии.

✓ С целью действенной профилактики нарушений у плода, вызванных фолатным дефицитом, следует применять препараты, содержащие фолиевую кислоту (и её активные метаболиты).

По этому вопросу Вы можете пройти консультирование у врача акушера-гинеколога в поликлинике ПГМУ (ул. Екатерининская 85, тел. 236-44-72)



РЕКОМЕНДАЦИИ FIGO

(МЕЖДУНАРОДНОЙ АССОЦИАЦИИ АКУШЕРОВ–ГИНЕКОЛОГОВ)

1. Всем женщинам, планирующим беременность, с целью профилактики неблагоприятных последствий фолатной недостаточности следует рекомендовать приём 400 мкг/сут синтетической фолиевой кислоты начиная с 30-дневного периода, предшествующего зачатию, и вплоть до окончания I триместра.

2. Препараты, содержащие фолиевую кислоту в рекомендуемых дозах, можно получать на протяжении многих лет без риска каких-либо побочных эффектов

3. Необходимым условием безопасного регулярного приёма фолатов служит контроль их дозировок. Максимальная суточная доза синтетической фолиевой кислоты не должна превышать 1000 мкг/сут (при отсутствии высокого риска ДНТ)

4. Для причисления к группе риска по развитию ДНТ учитывают следующие факторы:

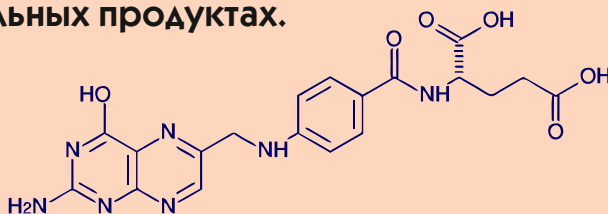
- ДНТ при предыдущей беременности;
- ДНТ у партнёра;
- ДНТ у близких родственников (первая степень родства);
- Сахарный диабет до беременности;
- Лечение эпилепсии препаратами вальпроевой кислоты или карбамазепина;
- Ожирение (ИМТ (индекс массы тела) более 35 кг/м²);
- Приём антагонистов фолиевой кислоты (метотрексат, сульфаниламиды и др.);
- Синдром мальабсорбции (включая хирургическое лечение ожирения).

5. В случае высокого риска ДНТ (см. п. 4) врач может рекомендовать высокие дозы фолиевой кислоты — 4000 мкг/сут — как минимум в течение 30 дней до зачатия и на протяжении всего I триместра гестации.

ФОЛИЕВАЯ КИСЛОТА (ВИТАМИН В9)

✓ не образуется в организме, а должна поступать с пищей.

Основные источники фолатов — зелёные листовые овощи, а также печень животных. **Однако организм усваивает только 50 % фолатов, содержащихся в натуральных продуктах.**



С практической точки зрения важно, что витамин В9 поступает в организм в неактивном состоянии и посредством многочисленных превращений перерабатывается **в активную форму.**

Медицинские данные свидетельствуют, что организм каждой второй женщины не может полностью перевести фолиевую кислоту в её активную форму.

Чтобы узнать способность Вашего организма эффективно использовать фолиевую кислоту можно сдать дополнительный анализ на полиморфизм гена МТГФР. Независимо от результата анализа эффективно корректировать фолатный статус любой женщине поможет легко усваиваемая биологически активная форма фолатов — Метфолин.

При приеме Метафолина все женщины получают необходимое количество активных фолатов в период беременности и кормления грудью.

Фемибийон - единственный в России комплекс с активной формой фолатов для физиологического протекания беременности и профилактики врожденных пороков развития у плода. Фемибийон обеспечивает потребность в фолатах на 100% в соответствии с утверждёнными российскими нормами.

Для нормального развития интеллекта будущего малыша важен йод. Он должен поступать в организм матери ежедневно в количестве 250 мкг. Особое значение для развития мозга и формирования зрения ребёнка имеет полиненасыщенная жирная кислота - докозагексаеновая кислота (ДГК). ДГК накапливается в мембране нейронов мозга ребенка, особенно в последний триместр беременности и в течение первых месяцев после рождения. В результате многочисленных исследований было доказано влияние ДГК на мыслительную деятельность ребенка: понимание, восприятие, решение задач. ДГК является важным компонентом светочувствительных клеток сетчатки глаза. В течение последнего триместра беременности и первых месяцев жизни новорожденного эти фоторецепторы очень быстро развиваются. Поскольку организм ребенка не может самостоятельно вырабатывать эту жизненно важную кислоту, источником получения ДГК для него является мать. Мать передает ребенку ДГК через плаценту, а затем с материнским молоком. Поэтому со второй половины беременности и в период кормления грудью потребность организма женщины в ДГК возрастает.

Международные рекомендации по приему ДГК в период беременности и кормления грудью – не менее 200 мг в день для умственного развития и развития зрения у ребенка.

Достаточно большое количество жизненно важной ДГК содержится только в жирной морской рыбе, однако она, как правило, не входит в ежедневный рацион питания и часто бывает загрязнена тяжёлыми металлами.

Фемибийон - единственный комплекс в России для подготовки к беременности и ведения беременности, содержащий в составе и активную форму фолатов, и йод, и чистую ДГК, что позволяет принимать полностью сбалансированный комплекс как для рождения здорового и умного малыша, так и для физиологического протекания беременности.

Фемибийон – для счастливой беременности и для здорового и умного малыша!





















Нормы физиологических потребностей в витаминах для женщин
(Методические рекомендации МР 2.3.1.2432-08 "Нормы физиологических потребностей в энергии и пищевых веществах для различных групп населения Российской Федерации" (утв. Главным государственным санитарным врачом РФ 18 декабря 2008 г.))

Витамины	Потребность	Дополнительная потребность	
	Вне беременности	Беременные (2-ая половина)	Кормящие (1-12 мес.)
Витамин С, мг	90	10	30
Витамин В1, мг	1,5	0,2	0,3
Витамин В2, мг	1,8	0,2	0,3
Витамин В6, мг	2,0	0,3	0,5
Ниацин, мг	2,0	2	3
Витамин В12, мкг	3,0	0,5	0,5
Фолаты, мкг	400	200	100
Пантотеновая Кислота, мг	5,0	100	400
Биотин, мкг	50	1,0	2,0
Витамин А, мкг рет.экв.	900	2	4
Бета-каротин, мг	5,0		
Витамин Е, мг ток. Экв.	15	2,5	2,5
Витамин D, мкг	10		
Витамин К, мкг	120		
Минеральные вещества			
Кальций, мг	1000	300	400
Фосфор, мкг	800	200	200
Магний, мг	400	50	50
Калий, мг	2500		
Натрий, мг	1300		
Хлориды, мг	2300		
Железо, мг	18	15	0
Цинк, мг	12	3	3
Йод, мг	150	70	140
Медь, мкг	1,0	0,1	0,8
Марганец	2,0	0,2	10
Селен, мг	55		
Хром, мг	50		
Молибден, мг	70		
Фтор, мг	4,0		

ПИТАНИЕ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ДОЛЖНО БЫТЬ СБАЛАНСИРОВАННЫМ



ВИТАМИН	продукты растительного происхождения	продукты животного происхождения
A	Морковь, цитрусовые. 	Слив. масло, сыр, яйца, печень, рыбий жир. 
Бета-Каротин	Морковь, петрушка, шпинат, весенняя зелень, дыня, помидоры, спаржа, капуста, брокколи, абрикосы. 	
D		Молоко, яйца, рыбий жир, печень трески, жирные сорта рыбы. 
E	Кукурузное, подсолнечное, оливковое масла, горох, облепиха. 	
K	Зеленые листовые овощи, шпинат, брюссельская капуста, белокочанная и цветная капуста, крупы из цельного зерна. 	
B1	Сухие пивные дрожжи, проростки пшеницы, овес, орехи, фундук. 	
B2	Дрожжевой экстракт, проростки пшеницы, отруби пшеницы, соевые бобы, капуста брокколи. 	Печень, яичный желток, сыр. 
PP	Зеленые овощи, орехи, крупы из цельного зерна, дрожжи. 	Мясо, в том числе куриное, печень, рыба, молоко, сыр. 
B5	Дрожжи, бобовые, грибы, рис. 	Печень, мясные субпродукты. 
B6	Проростки и отруби пшеницы, зеленые листовые овощи. 	Мясо, печень, рыба, молоко, яйца. 
B9 фолиевая кислота	Орехи, зеленые листовые овощи, бобы, проростки пшеницы, бананы, апельсины. 	Яйца, мясные субпродукты. 
B12	Дрожжи, морские водоросли. 	Печень, почки, икра, яйцо, сыр, молоко, творог, мясо, рыба. 
H		Яичный желток, печень, почки. 

Элементы

Продукты

Калий	курага, фасоль, капуста, ламинария, изюм, мясо, рыба
Кремний	овощи, бобы, крупы, хлеб
Йод	морепродукты, орехи, яйца
Железо	печень, мясо, рыба, белые грибы, абрикосы, гранаты
Кальций	молочные продукты, петрушка, рыба, зеленый лук
Магний	ламинария, овес, семечки, орехи, бобовые
Селен	чеснок, грибы, морепродукты, яйца
Цинк	мясо, рыба, субпродукты, яйца, грибы
Фтор	морская рыба, чай

КОГДА ЖЕЛАННАЯ БЕРЕМЕННОСТЬ НАСТУПИЛА

В течение беременности есть важные этапы, когда следует пройти дородовое тестирование для оценки состояния здоровья Вашего будущего ребенка.

Что такое пренатальный скрининг и что он в себя включает?

Пренатальный скрининг – это система тестов для исключения возможных хромосомных аномалий и врожденных пороков развития.

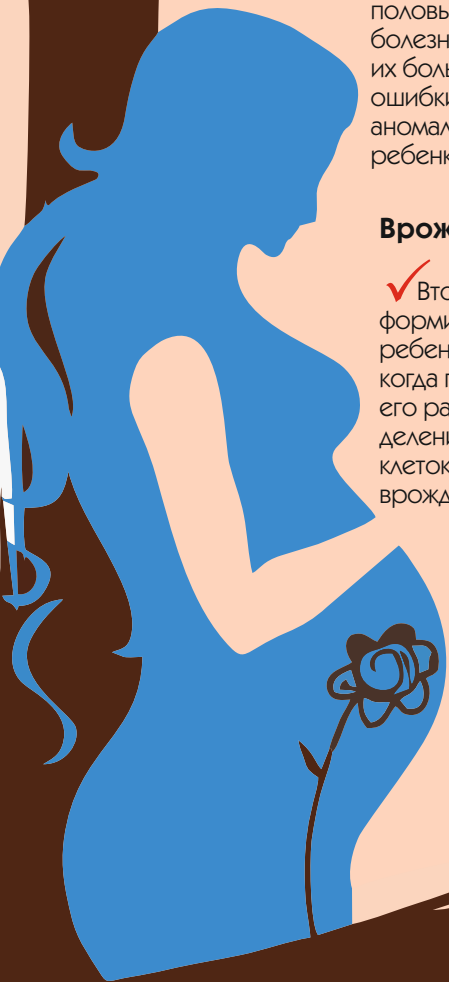
Хромосомные аномалии

✓ Первый ответственный период для малыша связан с количеством хромосом, которые переданы ему с половыми клетками родителей. Существуют врожденные болезни, когда у ребенка не хватает одной хромосомы или их больше 46, вследствие случайной генетической ошибки. Данная патология называется хромосомной аномалией (ХА) и может быть определена до рождения ребенка.

Врожденные пороки развития

✓ Второй важный период определяется формированием органов и систем будущего ребенка и протекает до 9 недель беременности, когда происходят самые интенсивные процессы в его раннем развитии, а любая случайная ошибка в делении и размножении клеток может привести к другим заболеваниям: врожденным порокам развития (ВПР).

Вероятность ХА и ВПР достаточно высока и в группе риска может находиться каждая беременная женщина независимо от ее возраста, состояния здоровья, профессии, времени зачатия и места проживания.



ДЛЯ ЧЕГО ПРОВОДИТСЯ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ?

На сегодняшний день у врачей имеется возможность уже в первом триместре беременности с точностью около 90% оценить риск рождения ребенка с синдромом Дауна (присутствует «лишняя» 21 хромосома) и другими часто встречающимися хромосомными аномалиями, такими как синдром Эдвардса (трисомия 18 пары хромосом) и синдром Патау (трисомия 13 пары хромосом).

Кроме этого, врач-эксперт ультразвуковой диагностики может установить или исключить пороки крошечного сердца, головного и спинного мозга, почек, конечностей, выявить другие тяжелые пороки развития будущего малыша.

ЧТО ТАКОЕ СИНДРОМ ДАУНА?

Большинство людей имеют 23 пары хромосом. Эти хромосомы содержат гены, которые определяют наше развитие. Люди с синдромом Дауна имеют лишнюю копию 21-ой хромосомы, что происходит из-за случайных событий во время формирования половых клеток или в первые деления клеток у ребенка. Каждая беременная женщина имеет определенный риск рождения ребенка с тяжелой генетической патологией, риск повышается с увеличением возраста матери старше 35 лет.

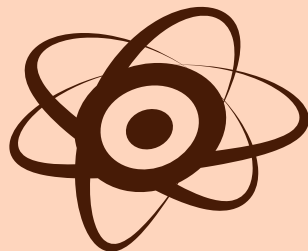
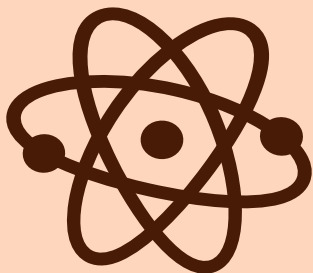
ВЕРОЯТНОСТЬ СИНДРОМА ДАУНА В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ВОЗРАСТА МАТЕРИ

Возраст матери	Вероятность синдрома Дауна на 12-ой неделе беременности
20 лет	1:1018
25 лет	1:901
30 лет	1:596
32 лет	1:439
38 лет	1:112
40 лет	1:64
44 лет	1:20

Если у женщины уже родились дети с такой патологией, то риск повторного рождения ребенка с хромосомными аномалиями увеличивается.

Не существует типичного портрета будущей мамы, которая может родить ребенка с синдромом Дауна, но люди с синдромом Дауна имеют характерные черты. Как и все люди, люди с синдромом Дауна имеют разные личностные свойства и способности. Все дети с синдромом Дауна испытывают сложности с обучением.

У некоторых детей они более серьезные, чем у других. В период новорожденности трудно предсказать, насколько тяжелыми будут нарушения, когда ребенок будет расти или станет взрослым. Некоторые взрослые с синдромом Дауна могут работать и вести практически самостоятельную жизнь. Однако большинство людей с синдромом Дауна нуждается в пожизненной помощи и уходе. С синдромом Дауна сопряжен ряд других заболеваний: пороки сердца, снижение иммунитета, нарушение зрения и слуха. Продолжительность жизни большинства людей с синдромом Дауна составляет около 50 лет, а в некоторых случаях и до 70 лет. Синдром Эдвардса и синдром Патау также связаны со случайным увеличением числа хромосом у плода: 18 или 13 лишней хромосомой. Данные ХА сочетаются с тяжелыми физическими и умственными дефектами и высокой детской смертностью в раннем периоде жизни.



НЕИНВАЗИВНЫЙ КОМБИНИРОВАННЫЙ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ

сочетает два основных метода скрининга на синдром Дауна

ультразвуковое исследование (УЗИ)

биохимический скрининг

С 2010 года в регионах Российской Федерации пренатальный скрининг 1 триместра проводится по критериям международного стандарта. Каждой беременной женщине в женской консультации выдается специальный талон-направление на экспертный уровень диагностики в специально созданные кабинеты и центры, где проводится УЗИ, а взятый образец крови из вены отправляется в централизованную лабораторию на биохимическое исследование по утвержденному методу.

УЗИ, данные которого будут использованы для расчета индивидуального риска хромосомных аномалий, проводит на аппарате с высоким разрешением только врач, прошедший специальное обучение, имеющий международный сертификат, а также подтверждающий свою квалификацию. Во время этого важного исследования врач определит количество эмбрионов в матке и их жизнеспособность, исключит грубые пороки развития и исследует наличие или отсутствие носовой кости (данный параметр включают в расчет риска, если врач обладает международным сертификатом на данный вид измерения). Кроме этого измеряют копчико-теменной размер (КТР) и толщину воротникового пространства (ТВП) - количество подкожной жидкости на задней поверхности шеи ребенка.

У детей с синдромом Дауна в конце первого триместра беременности ТВП превышает норму, а носовая кость не визуализируется на УЗИ у 60-70% плодов с синдромом Дауна и только у 2% здоровых плодов.

Если врач сообщит Вам, что Вы пришли на УЗИ слишком рано, то исследование надо повторить в правильный период по указанию врача. УЗИ абсолютно безопасно для Вас и Вашего малыша. Опасность представляет не повторное УЗИ, а отсутствие достоверной информации о здоровье Вашего будущего ребенка.

По этому вопросу Вы можете пройти консультирование у врача акушера-гинеколога в поликлинике ПГМУ (ул. Екатерининская 85, тел. 236-44-72)

**Приказ Минздрава России от 01.11.2012
№ 572н «Об утверждении порядка оказания
медицинской помощи по профилю «акушерство и
гинекология» (за исключением использования
вспомогательных репродуктивных технологий)»
(Зарегистрировано в Минюсте России 02.04.2013
№ 27960)**

Скрининговое ультразвуковое исследование проводится
трехкратно:

- при сроках беременности 11-14 недель;
- 18-21 неделю;
- 30-34 недели.

При сроке беременности 11-14 недель
беременная женщина направляется в медицинскую
организацию, осуществляющую экспертный уровень
пренатальной диагностики, для проведения
комплексной пренатальной (дородовой) диагностики
нарушений развития ребенка, включающей УЗИ
врачами-специалистами, прошедшими специальную
подготовку и имеющими допуск на проведение
ультразвукового скринингового обследования в
I триместре.

При сроке беременности 18-21 неделя
беременная женщина направляется в медицинскую
организацию, осуществляющую пренатальную
диагностику, в целях проведения УЗИ для исключения
поздно манифестирующих врожденных аномалий
развития плода.

При сроке беременности 30-34 недели УЗИ
проводится по месту наблюдения беременной
женщины.

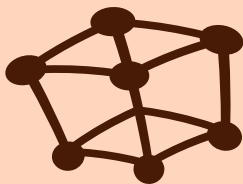
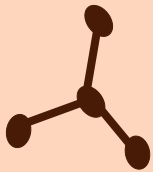
Пермский Центр Планирования Семьи

Для жителей города Перми такой Центр был создан в 2013 году на базе Пермского медицинского университета имени академика Е.А. Вагнера.

Результаты совместной работы с врачами женских консультаций:

- охват скрининговыми исследованиями среди беременных города перми в 2015 году достиг 90%;
- возросло число выявленных ВПР;
- увеличилось число ВПР, установленных в первой половине беременности и в сроке до 14 недель;
- эффективность инвазивной пренатальной диагностики достигла 20%.





БИОХИМИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ

Для биохимического скрининга у Вас берут анализ крови, чтобы определить уровень определенных гормонов, которые синтезируются плацентой.

Это два белка - ассоциированный с беременностью белок плазмы (РАРР-А) и свободная β -субъединица хорионического гонадотропина человека (β ХГЧ). В первом триместре при синдроме Дауна уровень этих белков в крови отклоняется от среднестатистической нормы наблюдается снижение РАРР-А и повышение β ХГЧ.

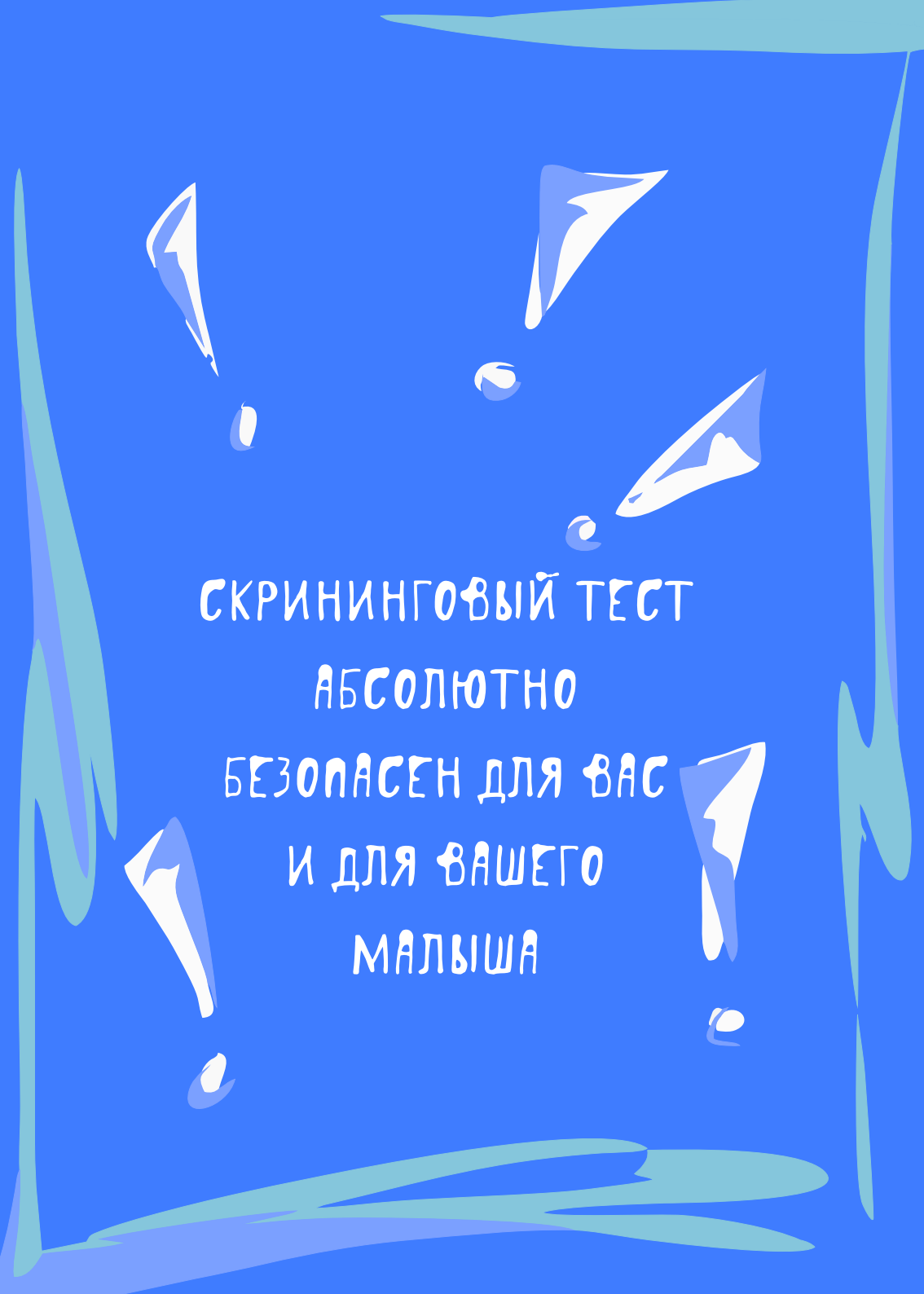
При определении данных белков важно, чтобы анализ проводился на самом современном приборе, который способен измерять данные маркеры с высокой точностью. Незначительное отклонение в измерении этих параметров существенно влияет на точность итогового расчета индивидуального риска. Данные УЗИ, результатов анализа крови и множество индивидуальных параметров (расовая принадлежность, наличие хронических заболеваний, количество плодов, масса тела, вредные привычки и т.д.) вводят в специальную компьютерную программу Astraia, которая рассчитывает риск синдрома Дауна, трисомии 18 и трисомии 13. Алгоритм расчета риска, лежащий в основе данной программы, разработан международной ассоциацией

«Фонд медицины плода» и используется во всех странах Европы, а также в более чем 30 странах других континентов.

После этого, прежде чем сообщить полученные результаты комбинированного пренатального скрининга Вам, они тщательно анализируются врачом.

✓ **Внимание!** Если ультразвуковое исследование проводил врач, не имеющий специальной подготовки и сертификата допуска к пренатальному скринингу 1 триместра, а методология биохимического скрининга не включена независимой международной профессиональной врачебной ассоциацией «Фонд медицины плода» в перечень рекомендуемых, оценка риска возможной хромосомной патологии у будущего малыша может быть недостоверной.





СКРИНИНГОВЫЙ ТЕСТ
АБСОЛЮТНО
БЕЗОПАСЕН ДЛЯ ВАС
И ДЛЯ ВАШЕГО
МАЛЫША



НАСКОЛЬКО ТОЧЕН РЕЗУЛЬТАТ ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА?

Точность пренатального скрининга (или говоря иначе, частота выявления ХА) для синдрома Дауна составляет 85 - 90%. Это значит, что из 100 беременностей с синдромом Дауна удастся выявить примерно 85 - 90.


Точность выявления трисомии 18 и 13 несколько ниже - около 79%.

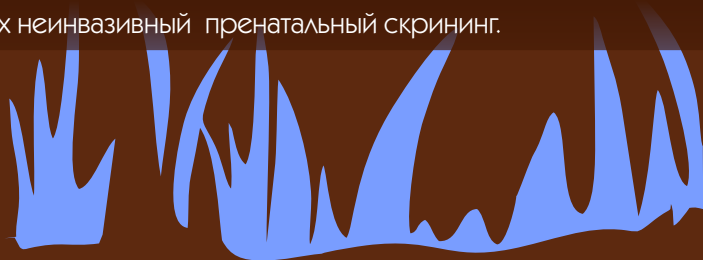
В КАКОМ ВИДЕ Я ПОЛУЧУ РЕЗУЛЬТАТЫ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА И КАК Я МОГУ ИХ ИНТЕРПРЕТИРОВАТЬ?

Результат комбинированного неинвазивного пренатального скрининга позволит Вам оценить риск рождения ребенка с синдромом Дауна, трисомией 18 и 13.

Например, тест может показать, что риск рождения ребенка с синдромом Дауна составляет 1 : 1000. Таким образом, в данном примере это очень низкий риск. Чем больше вторая цифра, тем ниже риск (т.е. ниже вероятность, что родится ребенок с синдромом Дауна).

После компьютерной обработки информации программой Astraia Вам сообщат, что Вы попали в группу низкого или высокого риска. Чтобы различать высокий и низкий риск генетики установили пограничное значение 1:100. Чем больше вторая цифра, тем ниже риск. Например, тест показал результат 1:1000 - это низкий риск, т.е. среди 1000 женщин с таким результатом только у одной родится ребенок с синдромом Дауна. И наоборот, если результат 1:2 - риск высокий, т.е. шанс родить ребенка с синдромом Дауна 50%

 **Внимание!** В группу высокого риска попадает не более 4 - 5% женщин от всех, прошедших неинвазивный пренатальный скрининг.



ЧТО ПРОИЗОЙДЕТ, ЕСЛИ Я ПОПАДУ В ГРУППУ НИЗКОГО РИСКА?

Большинство женщин, прошедших неинвазивный пренатальный скрининг, попадает в группу низкого риска.

Однако это не гарантия того, что ребенок будет абсолютно здоров.

По статистике

у 2-3 % будущих мам могут родиться дети с другими пороками развития, например, с пороком сердца или лишним пальчиком.

Даже если Вы вошли в группу низкого риска, неинвазивный пренатальный скрининг не может гарантировать исключение всех возможных пороков развития у Вашего ребенка.

 **Помните! Большинство детей рождаются здоровыми!**

ЧТО ПРОИЗОЙДЕТ, ЕСЛИ Я ПОПАДУ В ГРУППУ ВЫСОКОГО РИСКА?

Попадание в группу высокого риска не означает диагноза синдрома Дауна у ребенка!

Даже при попадании в группу высокого риска есть вероятность родить здорового ребенка. Для постановки диагноза необходимо провести уточняющий инвазивный диагностический тест, который даст вам однозначный ответ - «Да» или «Нет».

После расчета индивидуального риска по результатам неинвазивного теста Ваш лечащий врач сообщит, рекомендуется ли Вам пройти инвазивный диагностический тест.



ЧТО ТАКОЕ ИНВАЗИВНЫЙ ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ТЕСТ?



Инвазивный диагностический тест – это уточняющее исследование, которое также проводится до рождения ребенка и позволяет точно установить, имеются ли у Вашего малыша определенные хромосомные нарушения. Диагностические тесты предлагаются только женщинам из «группы высокого риска».

В качестве диагностического теста проводят



биопсию ворсин хориона



амниоцентез

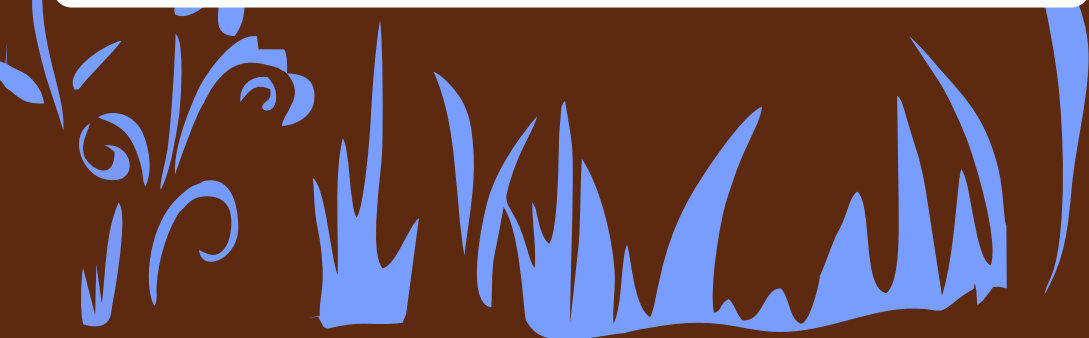


кордоцентез

При проведении диагностических тестов имеется незначительный риск осложнений, включая спонтанное прерывание беременности. Именно поэтому, диагностический тест предлагается не всем женщинам, а только попавшим в группу высокого риска.



Проведение всех тестов в Российском национальном проекте по пренатальному скринингу организовано таким образом, чтобы были обеспечены наивысшая безоасность и точность, возможные на современном уровне развития медицинских знаний и лабораторной диагностики. Однако, никакой тест не является 100% точным всегда. Иногда он не сможет выявить все случаи (будет получен т.н. ложно-отрицательный результат), и возможно, иногда будет обнаружена проблема там, где ее в действительности нет (будет получен т.н. ложно-положительный результат).



БИОПСИЯ ВОРСИН ХОРИОНА

Во время биопсии ворсин хориона берут очень маленький образец ткани части плаценты (ворсины хориона). Клетки ворсин хориона имеют абсолютно такую же генетическую структуру (хромосомы и ДНК), что и клетки развивающегося ребенка. Плацентарный материал поступает в лабораторию для исследования генотипа ребенка с целью диагностики ХА 18 или 13. Как правило, получение ткани хориона осуществляют путем прокола тонкой иглой стенки матки через переднюю брюшную стенку.

Биопсию ворсин хориона обычно предлагают сделать между 11-ой и 14-ой неделей беременности. Риск самопроизвольного прерывания беременности после биопсии ворсин хориона составляет около 1 - 2 %. Иными словами, у одной - двух из 100 женщин, которым сделали биопсию ворсин хориона, случится выкидыш. Имеется также крайне малый риск (1 на 1000), что тест может вызвать инфекцию.

АМНИОЦЕНТЕЗ

Во время амниоцентеза из матки тонкой иглой забирают образец амниотической жидкости, окружающей Вашего ребенка. Эта жидкость содержит клетки, которые отшелушились от кожи ребенка, а также продукты его жизнедеятельности. Эти клетки содержат генетический материал малыша (хромосомы). Образец амниотической жидкости отправляют затем в централизованную лабораторию, где и проводят анализ.

Амниоцентез обычно предлагают сделать после 15 полных недель беременности (чаще всего между 15-ой и 18-ой неделей). Было показано, что его безопаснее всего проводить именно в этот период беременности, однако его можно сделать и на более поздних сроках.

После амниоцентеза имеется незначительный риск осложнений. Риск самопроизвольного прерывания беременности составляет около 1%. Имеется также крайне малый риск (1 на 1000), что тест может вызвать инфекцию. Пока ученые не установили, почему после амниоцентеза может случиться выкидыш. Полагают, что это происходит, если разрывается или инфицируется амниотическая оболочка, окружающая ребенка. Сложно сказать, когда может случиться выкидыш после амниоцентеза. В основном, это может произойти в течение двух недель после теста.

✓ Считают, что очень часто спонтанное прерывание беременности после инвазивной диагностики не связано с ней непосредственно, а произошло бы в любом случае, особенно если оно случается спустя три недели после процедуры.

КОРДОЦЕНТЕЗ

Кордоцентез - это взятие пуповинной крови плода, которая берётся при помощи иглы, введенной в матку через прокол на передней брюшной стенке женщины. Полученную из пуповины плода кровь отправляют в лабораторию и проверяют количество хромосом в клетках, уточняют их молекулярно-генетическую структуру, выявляют возможные нарушения обмена веществ.





КОГДА Я ПОЛУЧУ РЕЗУЛЬТАТЫ

ИНВАЗИВНОГО ДИАГНОСТИЧЕСКОГО ТЕСТА ?

Исследование пробы амниотической жидкости или ворсин хориона занимает как минимум 3 дня (если используется т.н. быстрый ПЦР-метод) и позволяет диагностировать такие хромосомные аномалии, как синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау и синдром Шерешевского-Тёрнера. Вы должны спросить Вашего врача, сколько времени занимает получение результатов диагностического теста, и каким образом Вы будете оповещены о результате. Например, Вас могут пригласить на консультацию к врачу-генетику или сообщить о результатах по телефону.



Возможные варианты результатов пренатального скрининга

Этот рисунок графически представляет возможные результаты комбинированного скрининга 1-го триместра 1000 беременных женщин. После комбинированного пренатального скрининга у 1000 женщин примерно 20 – 40 будущих мам (2 – 4 %) получают сообщение о том, что они вошли в группу высокого риска, т.е. у плода имеется риск хромосомных аномалий. Если все женщины из группы высокого риска пройдут инвазивное диагностическое тестирование, то синдром Дауна у плода будет выявлен лишь у одной из них. Каждый кружок обозначает 1 беременную женщину, которая прошла комбинированный пренатальный скрининг.

ГРУППА НИЗКОГО РИСКА

○ - это кружок обозначает женщин, которые вошли в группу низкого риска. Из 1000 женщин примерно 960 – 980 попадут в группу низкого риска.

ЛОЖНО-ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ

● - это кружок обозначает женщин, которые вошли в группу высокого риска, но у плода которых в действительности нет синдрома Дауна. Из 1000 женщин примерно 19 – 39 попадут в группу высокого риска.

ИСТИННЫЙ ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

● - это кружок обозначает женщину с истинно положительным результатом. У ребенка 1 женщины из 1000 в результате комбинированного пренатального скрининга и последующего диагностического теста действительно будет выявлен синдром Дауна.

Из 100 беременностей с синдромом Дауна пренатальный скрининг позволяет выявить 85-90, не идентифицированными останутся 10-15. У ребенка только 1 женщины из 1000, прошедших пренатальный скрининг, есть синдром Дауна!

КАКИЕ ВАРИАНТЫ У МЕНЯ ЕСТЬ, ЕСЛИ РЕЗУЛЬТАТ ИНВАЗИВНОГО ДИАГНОСТИЧЕСКОГО ТЕСТА ПОДТВЕРДИТ ПАТОЛОГИЮ?

Для большинства женщин инвазивный диагностический тест даст однозначный ответ «да» или «нет» на вопрос о наличии у плода синдрома Дауна, трисомии 18 и трисомии 13.

Большинство женщин после проведения генетического исследования полученного материала будут проинформированы о том, что кариотип их малыша в норме (т.е. что подозрение на вышеуказанные хромосомные нарушения не подтвердилось).

Очень редко случается так, что инвазивный диагностический тест не дает четкого результата. В таком случае врач может предложить Вам повторную биопсию ворсин хориона или другой инвазивный тест, например, амниоцентез. Обычная биопсия ворсин хориона или амниоцентез не гарантируют, что у Вашего ребенка нет другой патологии, так как не вся патология может быть выявлена при помощи этих исследований.

У некоторых женщины подозрение на наличие у ребенка синдрома Дауна, трисомию 18 или трисомию 13 будет подтверждено. В этом случае врач подробно обсудит с Вами, что можно предпринять дальше. Вы примете то решение, которое лучше всего для Вас и Вашей семьи.

ПРЕНАТАЛЬНЫЕ СКРИНИНГОВЫЕ И ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ТЕСТЫ: ВАШ ВЫБОР

Никакой тест не будут проводить без Вашего согласия. Вас попросят подписать определенный бланк, чтобы зафиксировать Ваше волеизъявление в отношении того, согласны ли Вы или отказываетесь проводить пренатальный скрининг, предлагаемый Вам, а также согласны ли на хранение результатов скринингового и диагностического теста. К этой информации будут иметь доступ только уполномоченные должностные лица, и ее обработка будет осуществляться с соблюдением мер, обеспечивающих конфиденциальность.

Только Вы выбираете, будете ли Вы проходить скрининговые тесты, которые Вам предлагают, и согласитесь ли на диагностическое тестирование, если это окажется необходимым после проведения скрининговых тестов. Ваш доктор всегда в малейших деталях объяснит Вам, как проводится тот или иной тест, и никогда не будет проводить его без Вашего разрешения.



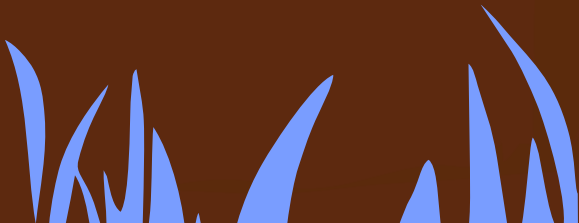
БУДУЩИЕ МАМЫ ПО РАЗНОМУ ПОДХОДЯТ К ЭТОМУ ВОПРОСУ:

- Вы можете выбрать отказ от скрининга, потому что Вы планируете продолжать беременность при любых обстоятельствах, независимо от того, здоров Ваш ребенок или нет.
- Вы можете выбрать проведение скрининговых тестов и, если есть подозрение на серьезные проблемы со здоровьем ребенка, то согласитесь также на диагностический тест. Несмотря на то, что Вы планируете продолжать беременность при любых обстоятельствах, Вы хотите знать, есть ли у Вашего малыша какие-то проблемы, чтобы в этом случае всесторонне подготовиться к его появлению на свет и уходу за ним.
- Вы можете выбрать проведение скрининговых тестов потому что Вы хотите знать, есть ли у Вашего малыша какие-то проблемы, которые можно скорректировать.
- Вы можете выбрать проведение скрининговых тестов потому что Вы хотите сделать осознанный выбор, продолжать беременность или нет, если патология будет подтверждена диагностическим тестом.

Независимо от того, какое решение в отношении скрининговых и/или диагностических тестов Вы примете, это ни в коей мере не повлияет на качество оказания Вам медицинской помощи, которая Вам предлагается, или на уровень профессионализма докторов, которые будут Вас наблюдать во время беременности.

✓ Помните, что пренатальный скрининг в 1 триместре - это высокоэффективный метод ранней диагностики, который, прежде всего, направлен на выявление неизлечимой патологии у будущего ребенка. Он проводится в интересах семьи, реализуя право родителей быть информированными о течении беременности и состоянии их малыша.

✓ Проходите пренатальный скрининг только на экспертном уровне диагностики, который с высокой долей достоверности определит прогноз здоровья для вашего малыша и придаст Вам уверенности в благополучном исходе беременности и родов.



РЕЗУС-КОНФЛИКТ, ЧТО ЭТО ЗНАЧИТ?

Почему для женщины важно знать свою группу крови и резус-фактор?

РЕЗУС-ФАКТОР (или резус-антиген) – белок, который находится на поверхности эритроцитов (клеток крови, переносящих к тканям кислород).

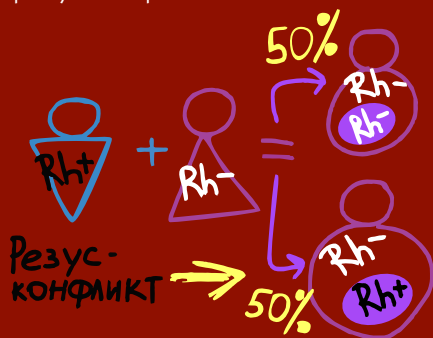


-около 85% людей имеют резус-фактор и соответственно являются резус-положительными

-остальные 15% у которых нет резус-фактора, являются резус-отрицательными

В повседневной жизни не имеет значения, какой резус-фактор. НО! Есть ситуации, когда важно знать резус-фактор своей крови, например, беременность.

Если женщина с отрицательным резус-фактором беременна от мужчины с положительным резус-фактором, существует угроза развития резус-конфликта.



РЕЗУС-КОНФЛИКТ - это иммунная реакция, вследствие которой организм матери вырабатывает антитела, которые разрушают эритроциты плода.

ЧЕМ РЕЗУС-КОНФЛИКТ ОПАСЕН ДЛЯ РЕБЕНКА?

Резус-антитела, попадая в кровотоки плода, разрушают его эритроциты.



ПОСЛЕДСТВИЯ РЕЗУС КОНФЛИКТА:

- гемолитическая болезнь плода и новорожденного, приводящая к анемии и к нарушению функционированию органов;
- желтуха у новорожденного ребенка, анемия, а также гипоксические (связанные с недостатком кислорода) повреждения мозга и сердца;
- проблемы с последующими беременностями.

При обнаружении в кровотоке матери резус-антител акушер–гинеколог ставит диагноз «Резус-сенсбилизация».

ПЛАН ДЕЙСТВИЙ

Определяем резус-фактор

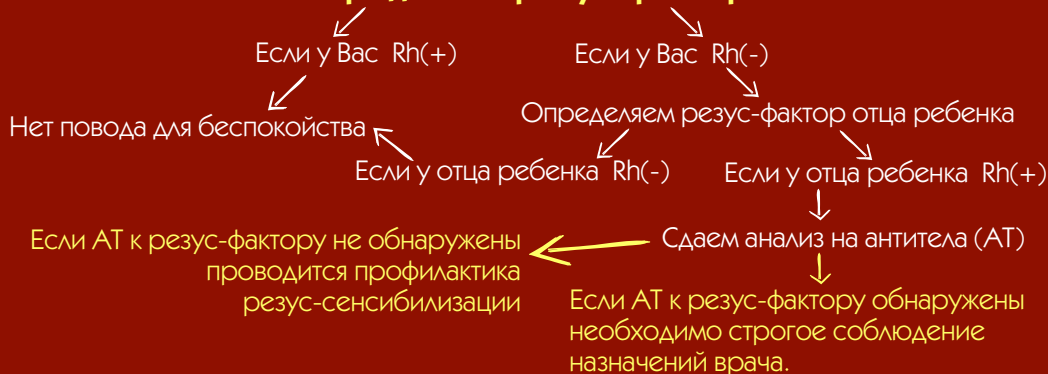


СХЕМА ПРОФИЛАКТИКИ

28 НЕДЕЛЬ БЕРЕМЕННОСТИ

При отсутствии АТ вводится первая доза препарата. Иммуноглобулин человека антирезус 1500 МЕ.

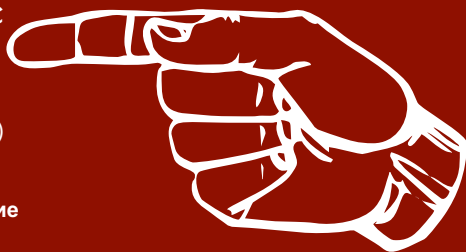
ПОСЛЕРОДОВЫЙ ПЕРИОД

В течение 72 часов родильнице вводится вторая доза препарата. Иммуноглобулин человека антирезус 1500 МЕ.

Резус-отрицательные женщины также должны помнить, что введение анти-резусного иммуноглобулина обязательно после выкидыша, внематочной беременности или медицинского аборта

Можно пройти анализ на определение резус-фактора плода на 10 неделе беременности (за консультацией обратитесь к Вашему лечащему врачу)

По этому вопросу Вы можете пройти консультирование у врача акушера-гинеколога в поликлинике ПГМУ (ул. Екатерининская 85, тел. 236-44-72)



КАК СВОЕВРЕМЕННО ВЫЯВИТЬ ПАТОЛОГИЮ У БУДУЩЕГО РЕБЕНКА?

Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ) сообщает о наличии у вашего будущего ребенка низкого или высокого риска тяжелых генетических заболеваний:

- с 9-и недель беременности;
- выявление 21 заболевания;
- без риска для матери и плода.

Неинвазивный пренатальный ДНК НИПТ определяет:

Анеуплоидии	Синдром Дауна (трисомия 21) Синдром Эдвардса (трисомия 18) Синдром Патау (трисомия 13) Аномалии половых хромосом: -Синдром Тернера (моносомия X) -Синдром Клайнфельтера (XXY) -Синдром Якоба (XYY) -Синдром тройной X-хромосомы (XXX)
Микроделеционные синдромы	Синдром Ди Джорджи Синдром Ангельмана Синдром «кошачьего крика» Делеция 1p36 Синдром Прадера-Вилли/Ангельмана
И другую патологию	Триплоидия Пузырный занос Исчезающий близнец
Пол плода	Отражается в отчете по желанию

Вместе с неинвазивным тестом также можно определить риск развития наиболее частых наследственных заболеваний у ребенка:

Муковисцидоз
Фенилкетонурия
Нейросенсорная тугоухость
Галактоземия
Гемохроматоз

Наиболее часто встречающиеся мутации

ДОРОДОВАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИИ ПОЗВОЛЯЕТ СВОЕВРЕМЕННО ПРИНЯТЬ ПРАВИЛЬНОЕ РЕШЕНИЕ ИЛИ ЗАРАНЕЕ ПОДГОТОВИТЬСЯ К ВОЗМОЖНЫМ ПРОБЛЕМАМ.

НИПТ анализирует ДНК плода отдельно от ДНК матери, поэтому он реже дает ложные результаты, чем другие тесты.

- ✓ Неинвазивный пренатальный ДНК-тест предназначен для всех беременных женщин, независимо от возраста, за исключением:
- беременности у женщины, которой трансплантировали костный мозг;
 - беременности с редукцией одного плода;
 - онкологических заболеваний у беременной женщины;
 - переливания крови в течение 6 месяцев до проведения исследования.

КОГДА Я МОГУ ПРОЙТИ НИПТ?

Этот тест можно пройти, начиная с девяти недель беременности.

КОГДА Я ПОЛУЧУ СВОИ РЕЗУЛЬТАТЫ НИПТ?

Срок выполнения исследования составляет 10 календарных дней.



Получить дополнительную информацию, а также узнать адрес ближайшей лаборатории вы можете по телефону бесплатной горячей линии 8-800-333-45-38.

СЧАСТЛИВОГО МАТЕРИНСТВА!

