

ХАНТЫ-МАНСИЙСКИЙ АВТОНОМНЫЙ ОКРУГ – ЮГРА ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ



ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

памятка для населения
Ханты-Мансийск 2012 г.



ЗДРАВСТВУЙТЕ!

У Вас наступила долгожданная беременность, и мы с Вами хотим быть уверены в её благополучном завершении!
Вы пришли на первый прием к Вашему врачу акушеру-гинекологу, который направил Вас на **ЭКСПЕРТНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ**. Вы должны знать, что у каждой семьи, независимо от наследственности и числа уже рожденных детей, имеется риск рождения ребенка с врожденной патологией, в том числе хромосомной (самой частой из которых является синдром Дауна), потому что данные болезни не передаются по наследству, а возникают в момент зачатия, либо в первые месяцы беременности.

Представляя собой процесс обнаружения или исключения различных заболеваний у находящегося в матке плода, **ПРЕНАТАЛЬНАЯ** диагностика и базирующееся на ее результатах **МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ** отвечают на жизненно важные для каждого будущего родителя вопросы:



- Болен ребенок или нет?
 - Как может повлиять обнаруженная болезнь на качество жизни будущего ребенка?
 - Возможно ли эффективное лечение болезни после рождения малыша?
- Эти ответы позволяют семье осознанно и своевременно решить вопрос о дальнейшей судьбе беременности.

ВАЖНО ЗАПОМНИТЬ! Для правильного и своевременного расчета риска рождения ребенка с хромосомной патологией и определения оптимальной акушерской и послеродовой медицинской тактики, **КАЖДАЯ** беременная

женщина ХМАО-Югры, вставшая на учет по месту жительства, должна пройти **КОМПЛЕКСНОЕ** обследование **ЭКСПЕРТНОГО УРОВНЯ** в сроке беременности с 11 недель до 13 недель 6 дней. Срок рассчитывается Вашим врачом.

ОБСЛЕДОВАНИЕ ПРОВОДИТСЯ в специально созданных окружных экспертных кабинетах пренатальной диагностики нарушений развития ребенка (ЭКПД) врачами ультразвуковой диагностики – специалистами-экспертами, прошедшими специальное обучение, имеющими сертификат международной медицинской организации «Фонд медицины плода». Найдите свой кабинет по таблице:

Вы проживаете	Ваш экспертный кабинет расположен*		
	город	адрес	Учреждение здравоохранения
г. Сургут	г. Сургут	г. Сургут, ул. Сибирская, 14/2	МУЗ «Клиническая городская поликлиника №1»
		г. Сургут, ул. Федорова, 69	МУЗ «Городская поликлиника №2»
		г. Сургут, ул. Энергетиков, 15	МУЗ «Городская поликлиника №3»
		г. Сургут, пр. Набережный, 41	МУЗ «Городская поликлиника №4»
Сургутский район, Нефтеюганский район, гг. Нефтеюганск, Пыть-ях, Когалым	г. Сургут	г. Сургут, ул. Ленина 69/1, каб. 2-427	МГК БУ ХМАО «Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии»
гг. Ханты-Мансийск, Ханты-Мансийский район, Белоярский	г. Ханты-Мансийск	г. Ханты-Мансийск, ул. Калинина, 40	БУ ХМАО «Окружная клиническая больница»

район, Березовский район			
гг. Нижневартовск, Мегион, Радужный, Лангепас, Покачи, Нижневартовский район	г. Нижневартовск	г. Нижневартовск, ул. Ленина, 20	БУ ХМАО «Нижневартовский перинатальный центр»
гг. Нягань, Югорск, Урай, Кондинский район, Советский район, Октябрьский район	г. Нягань	г. Нягань, ул. Загородных, 12	БУ ХМАО «Няганская окружная больница»

СКРИНИНГ (ОТБОР). СКРИНИНГ можно разделить на ультразвуковой и биохимический.



УЛЬТРАЗВУКОВОЙ СКРИНИНГ (УЗИ). УЗИ позволяет уточнить срок беременности и исключить многие пороки развития. Согласно приказам Минздравсоцразвития РФ, Департамента здравоохранения ХМАО-Югры УЗИ плода проводится каждой обратившейся беременной женщине трижды. Первое исследование – **ЭКСПЕРТНОЕ 2** уровня (проводится в экспертном кабинете пренатальной диагностики нарушений развития ребенка в 11-13+6 недель). Позволяет сформировать среди беременных группу риска, угрожаемую по рождению детей с пороками развития, хромосомными синдромами (например, с синдромом Дауна) и другими врожденными и наследственными

заболеваниями. В это же время можно уточнить срок беременности, установить количество плодов, особенности формирования плаценты (детского места) и диагностировать некоторые наиболее грубые пороки развития.

Второе исследование – **СКРИНИНГОВОЕ 1** уровня (проводится в женской консультации в 18-22 недели) необходимо для оценки анатомии плода и исключения врожденных пороков развития, доступных УЗИ. Интервал от 18 до 22 недель оптимален для визуализации структур плода. В более ранние и более поздние сроки беременности многие структуры плода видны плохо, что создает предпосылки к пропуску некоторых пороков развития.

Третье исследование – **СКРИНИНГОВОЕ 1** уровня (проводится в женской консультации в 32–34 недели) необходимо для выявления тех пороков развития, которые проявляют себя только в поздние сроки беременности. Кроме того, проводятся дополнительные исследования (например, доплерография) для оценки внутриутробного состояния плода и прогнозирования некоторых осложнений в дородовом периоде и во время родов.

ЕСЛИ ВО ВРЕМЯ ПРОВЕДЕНИЯ УЗИ 1 ИЛИ 2 УРОВНЯ У ВРАЧА ВОЗНИКНУТ КАКИЕ-ЛИБО ПОДОЗРЕНИЯ НА ПРЕДМЕТ НАЛИЧИЯ ПРИЗНАКОВ ВРОЖДЕННЫХ ИЛИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ У ПЛОДА, ЖЕНЩИНА НАПРАВЛЯЕТСЯ НА ЭКСПЕРТНОЕ УЗИ 3 УРОВНЯ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ.



БИОХИМИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ. Всем беременным женщинам в определенные сроки проводится забор крови из вены для оценки уровня так

называемых сывороточных маркеров матери, т.е. веществ в сыворотке крови, колебание количества которых указывает на риск рождения ребенка с генной или хромосомной патологией. Среди них выделяют следующие вещества: **РАРР-А** (белок, ассоциированный с беременностью), **АФП** (альфафетопротеин), **ХГЧ** (хорионический гонадотропин).



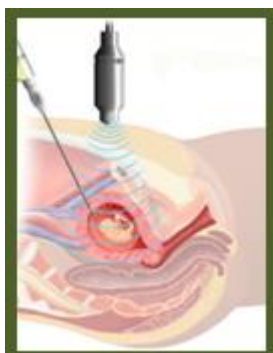
Анализ крови на содержание **РАРР-А** и **б-ХГЧ** сдается всеми женщинами в **ЭКПД** с 11 по 13+6 недель беременности сразу после УЗИ, на содержание **АФП** и **б-ХГЧ** – с 15 по 20+6 недель беременности женщинами, ранее не сдававшими анализ на содержание **РАРР-А** и **б-ХГЧ**. Кровь сдается не натощак, достаточно не есть 2 часа до забора. Кровь доставляется в медико-генетическую консультацию, где и выполняется анализ. В результате с помощью специальной компьютерной программы рассчитывается **ИНДИВИДУАЛЬНЫЙ** риск рождения ребенка с синдромом Дауна и другими хромосомными синдромами с достоверностью до 95%. Результаты выдаются в течение 1-3 суток с момента поступления образца и передаются (при не измененном результате) по месту жительства женщины.

ПРИ ПОЛУЧЕНИИ ИЗМЕНЕННОГО РЕЗУЛЬТАТА СКРИНИНГА ЖЕНЩИНУ АКТИВНО ВЫЗЫВАЮТ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ЧЕРЕЗ ЖЕНСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ НА ПРИЕМ К ГЕНЕТИКУ ДЛЯ ДАЛЬНЕЙШЕГО ОБСЛЕДОВАНИЯ.

ОТКЛОНЕНИЯ В РЕЗУЛЬТАТАХ СКРИНИНГА НЕ СВИДЕТЕЛЬСТВУЮТ О ТОМ, ЧТО РЕБЕНОК БОЛЕН!

ЭТО ЛИШЬ ПОВОД ДЛЯ ДАЛЬНЕЙШЕГО ОБСЛЕДОВАНИЯ И РЕШЕНИЯ ВОПРОСА О ПРОВЕДЕНИИ ДОРОДОВОГО ИЗУЧЕНИЯ ХРОМОСОМ ПЛОДА.

В процессе медико-генетического консультирования врач-генетик будет рекомендовать Вам проведение **ИНВАЗИВНОЙ** уточняющей диагностики.



Что же такое **ИНВАЗИЯ**?

Это способ получения какого-либо вещества плода (клеток, крови) **без причинения вреда** плоду. Полученные клетки подвергаются в дальнейшем специальному высокоточному цитогенетическому анализу, позволяющему практически со 100 % уверенностью исключить хромосомную патологию (около 200 болезней) у плода. Специальной подготовки к процедуре не требуется. Риск осложнений невелик, составляет 0,5-2,0%.

• В разные сроки беременности в медико-генетической консультации проводятся разные виды **ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ** диагностики. Хорион- или плацентобиопсия применяется для получения небольших кусочков ворсин хориона (плаценты) в 11-15 недель беременности.

Кордоцентез – взятие крови из пуповины. Выполняется амбулаторно под

контролем УЗИ в 19-21 недели беременности. Предпочтение отдается хорионбиопсии в 11-15 недель как наименее опасной процедуре. Процедура проводится амбулаторно без анестезии под непосредственным ультразвуковым контролем. Длинной тонкой иглой врачом УЗ-диагностики делается пункция (прокол) живота, после чего берется либо небольшой кусочек хориона (плаценты) на анализ, либо 1 мл крови из вены пуповины (не касаясь плода). Длительность процедуры 2-5 минут. Готовность результата через 2-5 дней при хорионбиопсии, 5-10 дней при кордоцентезе. По результатам инвазии проводится заключительное медико-генетическое консультирование, на котором обсуждается уточненный диагноз будущего ребёнка и прогноз для его жизни и здоровья. Ежегодно в МГК проводится около 500 инвазивных процедур, из них примерно в 450 случаях высокий риск хромосомной болезни не подтверждается.

**ЗДОРОВЬЯ ВАМ И
ВАШИМ СЕМЬЯМ!**

Памятка подготовлена заведующим консультативно-диагностическим отделением медико-генетической консультации БУ ХМАО-Югры «Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии», врачом-генетиком, к.м.н. Л.Н. Колбасиным