

Краткая информация о

Ранней пренатальной диагностике

Ryska



Ранняя пренатальная диагностика (диагностика плода)

Важно отметить, что пренатальная диагностика проводится на добровольной основе. Беременная всегда решает сама, проходить ей обследование или нет.

Под ранней пренатальной диагностикой понимают обследования, проводимые до завершения 22-ой недели беременности, но большинство обследований проводятся значительно раньше.

В ходе пренатальной диагностики результаты обследований могут указывать на наличие у плода хромосомных аномалий и/или иного порока развития. В этом случае у Вас спросят, желаете ли Вы пройти дополнительные обследования. Вас проинформируют о медицинских и социальных последствиях выявленных отклонений, а также о помощи, которая может быть предоставлена. Затем Вы сможете решить, сохранять ли беременность или прервать. Если Вы сомневаетесь, какое решение принять в таком случае, то Вам надо основательно подумать – действительно ли Вы хотите проходить пренатальную диагностику. Обратите внимание на то, что ранний ультразвук на 12-13 неделях беременности и плановый ультразвук на 18-20 неделях также являются пренатальной диагностикой.

Важно также помнить, что некоторые пороки невозможно обнаружить с помощью диагностики плода. Даже, если во время обследования все выглядит нормально, существует небольшой риск наличия отклонений, которые могут повлиять на здоровье плода.

Если у Вас имеются гены наследственных заболеваний или хромосомных аномалий, Вы должны проинформировать об этом акушерку/врача.

В государственных медицинских учреждениях диагностика плода предлагается всем беременным женщинам бесплатно, на основании медицинской оценки. Если вы проводите диагностику плода в частном медицинском учреждении, это может означать, что такое же обследование не предлагается в государственном медицинском учреждении. Узнайте у Вашей акушерки, так ли обстоит дело в Вашем случае.

TUL (Ранний ультразвук)

В регионе Вестра Гёталанд всем беременным женщинам предоставляется возможность бесплатно пройти раннее ультразвуковое исследование. УЗИ делают по поверхности живота. Цель – установить срок беременности, определить количество плодов, а также выявить серьёзные пороки развития. Оптимально проводить обследование на 12+4 – 13+6 неделях беременности, Но его можно назначить вплоть до 15+0 недели. С помощью раннего ультразвука невозможно обнаружить хромосомные аномалии.

KUB

С помощью KUB (комбинированное ультразвуковое и биохимическое исследование) рассчитывается **вероятность** хромосомной аномалии, наличие дополнительной хромосомы (трисомия). При помощи KUB можно рассчитать вероятность трисомии 21 (синдром Дауна) и некоторые другие, более редкие, но и более серьезные хромосомные аномалии. (трисомия 13 и 18).

В регионе Вестра Гёталанд всем беременным женщинам, которым исполнилось 35 лет на момент последней менструации, предлагается пройти обследование KUB бесплатно. **Исключение:** при ЭКО (IVF) с донорством яйцеклеток или эмбрионов, когда донор моложе 35 лет, а также при ЭКО с собственными замороженными яйцеклетками, которые были извлечены до 35 лет.

Важно знать, что KUB **не** является методом **точного определения** наличия трисомии, а только лишь инструментом для **оценки вероятности** трисомии.

На 9+0 - 13+6 неделях беременности проводится забор крови для измерения уровня двух белков крови. На 11+3-13+6 неделях проводится ультразвуковое исследование по поверхности живота, при котором измеряется толщина наполненной жидкостью складочки на шее плода (толщина воротникового пространства). Исходя из результатов исследований, а также возраста женщины рассчитывается вероятность наличия трисомии у плода. Забор крови лучше всего проводить на 10+0 неделе беременности, а ультразвуковое исследование запланировать на 12+4-13+6 неделях, поскольку в таком случае можно также качественно провести TUL (ранний ультразвук)

Обследование KUB можно проходить и при многоплодной беременности. В таких случаях бывает сложно трактовать результаты, поэтому может потребоваться специальное консультирование. Если обследование KUB покажет повышенную вероятность наличия трисомии, Вам предложат дальнейшее обследование.

НИПТ, НИПТ (неинвазивный пренатальный тест)

НИПТ - метод исследования ДНК плода посредством анализа крови беременной женщины. НИПТ, как и KUB, является тестом, указывающим вероятность хромосомных аномалий, но с большей степенью точности. Точно также, как и при обследовании KUB, оценивается вероятность наличия трисомии 13,18 и 21. НИПТ можно проводить начиная с 10 недели беременности.

Обследование НИПТ предлагается беременным в следующих случаях:

- когда обследование KUB показало умеренно повышенную вероятность трисомии (1:51-1:200)

- когда по разным причинам нецелесообразно проводить анализ околоплодных вод/биопсию плаценты (например, гепатит, ВИЧ, склонность к кровотечениям)

-

НИПТ нельзя проводить, если беременная женщина

- вынашивает более одного плода
- сама имеет хромосомные изменения
- за последние 3 месяца проходила
 - трансплантацию (также трансплантацию стволовых клеток)
 - переливание крови
 - лучевую терапию
 - иммунотерапию

Анализ околоплодных вод / биопсия плаценты

Забор анализа проводится в матке через живот. Тонкой иглой берут либо кусочек плаценты, либо клетки околоплодных вод.

Околоплодные воды или плацента обычно анализируются при помощи метода, при котором результат о наличии хромосомных аномалий, трисомии 13, 18 и 21, будет готов в течение недели (QF-PCR).

- Анализ околоплодных вод проводится не ранее 15+0 недели беременности
- Биопсию плаценты можно делать не ранее 11+0 недели беременности
- Забор анализа увеличивает риск выкидыша на < 0,5%

Анализ предлагается в следующих случаях:

- обследование KUB показало вероятность выше 1:50, толщина воротникового пространства составляет $\geq 3,5$ мм, или если НИПТ показал повышенную вероятность наличия трисомии 13,18 и 21
- при ультразвуковом обследовании возникли подозрения о наличии пороков развития
- предыдущий ребёнок или беременность с хромосомными аномалиями
- наличие генов наследственных заболеваний у беременной или в её семье
- В исключительных случаях, после 35 лет, при желании отказаться от обследования KUB, но пройти диагностику плода на наличие хромосомных аномалий.

Плановый ультразвук

В регионе Вестра Гёталанд плановое ультразвуковое обследование предлагается всем беременным женщинам бесплатно. Данное обследование следует проводить на 18-20 неделях беременности для того, чтобы:

- определить срок беременности и рассчитать дату родов (если это уже сделано на раннем ультразвуке (TUL), новый расчёт не производится).
- определить количество плодов в матке (если TUL не проводился)
- провести обследование плода для выявления серьёзных пороков развития
- определить положение плаценты

Некоторые пороки развития выявляются практически всегда, так как их легко увидеть с помощью ультразвука (например, большая спинномозговая грыжа). Другие пороки развития выявить сложнее (например, некоторые виды порока сердца). С помощью ультразвука невозможно выявить все отклонения. В редких случаях имеет место ошибочное обнаружение пороков у здорового плода. Иногда выявляются изменения, значение которых трудно оценить, и тогда неопределенность может тяготить родителей.

Если беременная желает узнать пол ребенка, следует сказать об этом акушерке во время обследования. Если пол ребенка достаточно точно виден, акушерка сообщит об этом.

Что происходит после обследований?

В абсолютном большинстве случаев обследования показывают, что все хорошо, и ребёнок рождается совершенно здоровым. Если, вопреки ожиданиям, обследования показывают какое-либо отклонение, врач всегда проводит дополнительную оценку. Может возникнуть необходимость в проведении дополнительных обследований, и Вас, возможно, спросят, желаете ли Вы пройти анализ околоплодных вод или сделать биопсию плаценты. При выявлении у плода хромосомных аномалий и/или других пороков развития, Вам предоставят подробную информацию и возможность обсудить, что это означает. Никто из посторонних не имеет права вмешиваться или пытаться повлиять на решение беременной женщины. Для принятия оптимального решения в некоторых случаях целесообразно поговорить с экспертами, например, с консультантом по вопросам генетики, педиатром, психологом или куратором. Для того, чтобы узнать больше о том, что означает быть родителем ребенка с ограниченными возможностями, могут быть полезны приведенные ниже ссылки на сайты.

Если Вы желаете узнать больше о пренатальной диагностике:

- Ознакомьтесь с информацией на сайте больницы по месту жительства.

Ссылки:

<http://www.1177.se/Fakta-och-rad/Undersokningar/Fosterdiagnostik/>

<http://www.svenskadowndforeningen.se>

<http://www.nnkkf.nu> (SNIF)

<http://www.agrenska.se>

<http://www.gensvar.se>

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/funktionshinder/>

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/>

<http://www.fub.se> (Ассоциация для детей, подростков и взрослых с нарушениями развития)