


МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РС (Я)  
ГБОУ СПО РС (Я) «ЯКУТСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Допущен(а) к защите

Зам.директора по УР

Иванова М.Н.

**ДАВЫДОВА ВЕРА ДМИТРИЕВНА**  
**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ**

Выпускная квалификационная работа  
по специальности 31.02.02 - Акушерское дело

Студент отделения «Акушерское дело»

Гр. АД - 31

Давыдова В.Д.

Руководитель: Главная м/с ПНЦ РБ-1 НЦМ

Слепцова Е.Г.

Якутск – 2018 г.

## СОДЕРЖАНИЕ

ВВЕДЕНИЕ.....	3
ГЛАВА I. ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ОБОСНОВАНИЕ О ПРЕНАТАЛЬНОМ СКРИНИНГЕ.....	6
1.1 Пренатальный скрининг, понятие и этапы.....	6
1.2. Структура врожденных аномалий.....	16
ГЛАВА II. ИССЛЕДОВАНИЕ ПО СТАТИСТИЧЕСКИМ ДАННЫМ НА ПРИМЕРЕ ГАУ РС (Я) НЦМ РБ №1 И ЧУРАПЧИНСКОЙ ЦРБ ЗА 2015 – 2017 ГГ.....	18
2.1. АНАЛИЗ СТАТИСТИЧЕСКИХ ДАННЫХ ГАУ РС (Я) НЦМ РБ №1.....	18
2.2. СТАТИСТИЧЕСКИЕ ДАННЫЕ ЧУРАПЧИНСКОЙ ЦРБ ЗА 2015 – 2017 ГГ.....	20
СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ И ИСТОЧНИКОВ.....	23
Приложения.....	25
Приложение 2.....	26

## ВВЕДЕНИЕ

Перинатальный скрининг нужно сделать каждой роженице для того, чтобы заблаговременно защитить малыша от различных пороков развития. При этом в перинатальный скрининг входит не только ультразвуковой, но и биохимический анализ.

Расшифровка слова «пренатальный» – дородовой, однако в последнее время в пренатальный скрининг входит и УЗИ перед родами и УЗИ после родов. И в этом есть смысл, ведь первый пренатальный скрининг может в редких случаях пропустить какое-либо заболевание плода. Второй же скрининг позволяет подтвердить или опровергнуть те результаты, что показывал первый. В данной статье мы подробно обсудим то, зачем, как и когда делают пренатальную диагностику плода.

Делать нужно скрининг два раза: во время первого триместра и, соответственно, во время второго триместра. Иногда также делают интегральный расчет риска (комплекс диагностики первого и второго исследований). Первый пренатальный скрининг 1 триместра делают, когда срок беременности составляет 11-13 недель (+6 недель). Второй скрининг 2 триместра делают, когда срок беременности составляет 16-18 недель. Биохимический анализ выполняют на таких же сроках. При нем во время первого триместра анализируют количество свободного ХЧГ и РАРР-А (расшифровка: плазменный протеин А). Во время второго триместра смотрят на общий ХЧГ (расшифровка: хорионический гонадотропин человека), свободный ХЧГ и эстриол, а также на ингибин А и АФП (расшифровка: альфа-фетопротеин). Расшифровка полученных при скрининге результатов проводится и врачом-диагностом, и лечащим врачом.



**Актуальность проблемы:** в последние десятилетия – во всем мире отмечена тенденция к неуклонному росту распространенности наследственных болезней и врожденных аномалий среди населения.

Республики Саха (Якутия), не является – самым густонаселенным регионом, на территории которого проживает 962835 человек населения. Для Республики Саха (Якутия), так же, как и для всей территории Российской Федерации, характерны выраженные: негативные демографические тенденции - низкая, рождаемость и высокие показатели смертности населения, в том числе перинатальной и младенческой смертности, в структуре причин которых врожденные аномалии стабильно занимают второе-третье места. Среди причин детской инвалидности в Республики Саха (Якутия) врожденные аномалии занимают второе место после заболеваний, нервной системы.

Исследования, посвященные проблеме наследственных заболеваний и врожденных аномалий у плода и новорожденного в Республики Саха (Якутия), единичны, посвящены преимущественно отдельным нозологиям и охватывают незначительный временной период. В связи с этим существует необходимость углубленной оценки состояния проблемы врожденных аномалий плода, которые стабильно определяют уровень и структуру, перинатальную заболеваемость, и детскую инвалидность в регионе, во многом предопределяющем демографическую ситуацию в Республики Саха (Якутия) и обеспечивающем интересы государственной безопасности России в Азиатско-Тихоокеанском регионе. На наш взгляд, наиболее перспективным является изучение факторов риска врожденных пороков развития и хромосомных аномалий, их региональных особенностей и закономерностей формирования контингента риска по развитию врожденных аномалий плода у беременных женщин, что позволит научно обосновать и внедрить комплекс мер по снижению перинатальных показателей и уровня младенческой смертности от врожденных аномалий. Многоплановых исследований, посвященных оптимизации перинатальных лечебно-диагностических

технологий на территории Республики Саха (Якутия), как и всей Российской Федерации, до настоящего времени не проводилось, что и определило актуальность настоящего исследования.

**Цель исследования:**

Улучшить перинатальные исходы у женщин с врожденными аномалиями развития плода на основании – разработки и внедрения комплекса – региональных мероприятий по оптимизации пренатального скрининга и тактики ведения беременных женщин в современных условиях Республики Саха (Якутия) и Российской Федерации.

**Задачи исследования:**

1. Изучить теоретические понятия о пренатальном скрининге и их этапов;
2. Провести статистические данные на примере ГАУ РС (Я) НЦМ РБ №1 и Чурапчинской ЦРБ за 2015 – 2017гг.



# ГЛАВА I. ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ОБОСНОВАНИЕ О ПРЕНАТАЛЬНОМ СКРИНИНГЕ

## 1.1 Пренатальный скрининг, понятие и этапы

Пренатальный скрининг – это комплекс безопасных медицинских исследований (лабораторных, биохимических и ультразвуковых), направленный на выявление группы риска по развитию пороков плода во время беременности («пренатальный» означает «дородовый», «скрининг» - «просеивание»). Пренатальный скрининг рекомендуется проводить всем беременным женщинам.

С помощью пренатального скрининга выявляются группы пациенток, у которых риск развития пороков плода выше, чем у других (группы повышенного риска). Группами повышенного риска являются такие группы пациенток, среди которых высока вероятность обнаружения той или иной патологии. Если женщина в результате обследования оказывается в группе риска, это не означает, что данная патология обязательно разовьется. Это означает только то, что у данной пациентки тот или иной вид патологии может возникнуть с большей вероятностью, чем у остальных женщин.

Таким образом, группа риска не тождественна диагнозу. Женщина может находиться в группе риска, но никаких проблем в течение беременности может и не быть. И наоборот, женщина может не находиться в группе риска, но проблема у нее возникнуть может.

Пренатальный скрининг выявляет группу риска по развитию следующих состояний:

➤ Хромосомные аномалии (синдром Дауна, синдром Эдвардса, дефекты нервной трубки, синдром Патау, триплоидии материнского происхождения, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Смита-Лемли-Опитца, синдром Корнели де Ланге);

➤ Не хромосомные патологии (внутриутробная гибель плода, поздний токсикоз, внутриутробная гипоксия, плацентарная недостаточность, отставание в развитии, преждевременные роды).

Некоторые виды врожденных пороков у плода встречаются довольно часто, например, синдром Дауна (трисомия по 21-й паре хромосом или трисомия 21). Это заболевание, так же как и некоторые другие врожденные заболевания, возникает в момент зачатия или на самых ранних стадиях развития зародыша и с помощью инвазивных методов пренатальной диагностики (биопсии ворсин хориона и амниоцентеза) может быть диагностировано на достаточно ранних сроках беременности. Однако такие методы сопряжены с риском целого ряда осложнений беременности: выкидыша, инфицирования плода, развития тугоухости у ребенка и т. д. В частности, риск развития выкидыша после таких исследований составляет 1:200. Поэтому эти исследования назначают только женщинам высоких групп риска после соответствующих диагностических обследований (пренатального скрининга) и консультаций у врачей-специалистов. К группам риска относятся женщины старше 35 и особенно старше 40 лет, а также пациентки с рождением детей с пороками развития в прошлом. Однако дети с синдромом Дауна могут родиться и у совсем молодых женщин.

В зависимости от проводимых исследований существуют следующие виды пренатального скрининга (риска пороков развития у плода):

- Биохимический скрининг: анализ крови на различные показатели;
- Ультразвуковой скрининг: выявление признаков аномалий развития с помощью УЗИ (УЗИ исследование должно быть максимально приближено к дате забора крови);
- Комбинированный скрининг: сочетание биохимического и ультразвукового скрининга (проводится в I и II триместрах беременности).

Эффективное выявление хромосомных аномалий и врожденных пороков развития плода возможно только при правильной организации всех мероприятий пренатального скрининга. При этом главным компонентом успеха являются централизация лабораторных исследований и экспертный уровень выполнения УЗИ врачами с подтвержденной компетенцией



(сертификат FMF) при обязательном ежегодном аудите. Не смотря на то, что УЗИ имеет большую значимость в пренатальной диагностике хромосомных аномалий, его (УЗИ) эффективность зависит от многих субъективных факторов, тогда как биохимический метод является более объективным и способствует достоверной оценке риска. Ультразвуковые аппараты для проведения скрининговых исследований должны быть высокого класса со всеми сертифицированными программами для архивирования изображения и повторного просмотра, что позволяет стандартизировать УЗИ как верифицирующий метод пренатальной диагностики.

Общей тенденцией в развитии пренатального скрининга является желание получать достоверную информацию о риске развития тех или иных нарушений на как можно ранних сроках беременности. Поэтому комбинированный скрининг в конце первого триместра беременности (сроки 11 - 13 недель) позволяет приблизиться к эффективности классического биохимического скрининга второго триместра беременности.

Для повышения эффективности пренатального скрининга обследование беременных женщин организовано по уровням. На 1-ом уровне проводятся скрининговое обследование беременных женщин с использованием биохимического генетического скрининга сывороточных маркеров в 1 и 2 триместров беременности, УЗИ - скрининга, позволяющее с высокой вероятностью формировать группы риска по возможным генетическим нарушениям плода. При выявлении отклонений в биохимических или УЗИ маркерах беременная направляется на второй уровень пренатального скрининга. На 2-ой уровень пренатального скрининга, минуя 1-ый, направляются (сразу же при первой явке) беременные женщины:

- В возрасте 35 лет и старше;
- С наличием в анамнезе рождение ребенка с врожденными пороками развития, хромосомной болезнью или моногенными наследственными заболеваниями;



➤ С установленным семейным носительством хромосомных аномалий или генных мутаций;

➤ С выявленными отклонениями в содержании сывороточных маркеров и УЗИ маркерами и др.

**Первый этап (1-й уровень)** пренатального скрининга проводится в сроке 10 - 14 недели беременности и включает в себя:

➤ Скрининговое ультразвуковое обследование (оптимально с 11 нед.+ 1 день до 13 нед.+ 6 дней по дате последней менструации): во время первого сеанса УЗИ врач фиксирует важнейшие показатели (бипариетальный размер - БПР, копчико-теменной размер головки - КТР), замеряет и контролирует основные характеристики беременности. Кроме того, производится замер толщины воротникового пространства – ТВП (позволяет определить вероятность развития у будущего ребенка синдрома Дауна; нормой является толщина пространства, не выходящая за рамки 3 мм), определяется размер носовой косточки. Информация обрабатывается в процессе комплексного исследования, которое позволяет определить опасность рождения малыша с хромосомными нарушениями. Помимо этого, УЗИ-диагностика позволяет тщательно исследовать структуру головного мозга плода. При наличии показаний врач может отправить пациентку на внеплановое ультразвуковое исследование вне зависимости от срока беременности.

➤ Двойной биохимический тест (оптимально в 10 – 11 недель): забор крови у беременных женщин на маркеры врожденной патологии у плода, а именно ПАПП-А [PAPP-A] (плазменный альбумин, ассоциированный с беременностью, pregnancy associated plasma protein A) и бета-ХГЧ (свободная бета-субъединица хорионического гонадотропина человека); с помощью двойного теста в I триместре рассчитываются риск обнаружения у плода синдрома Дауна (трисомия 21) и синдрома Эдвардса (трисомия 18); риск дефектов нервной трубки с помощью двойного теста посчитать нельзя, поскольку ключевым показателем для определения этого

риска является – фетопротеин, который начинает определяться, в крови в нужных концентрациях только со второго триместра беременности; специальные компьютерные программы позволяют рассчитать комбинированный риск, аномалий развития плода с учетом биохимических показателей, определяемых в двойном тесте первого триместра, результатов УЗИ, сделанного в сроки 11 – 13 недель беременности, веса, возраста матери и других параметров; если результаты теста в первом триместре указывают на группу риска хромосомных аномалий плода, для исключения диагноза хромосомных аномалий, пациентке обязательно назначается консультация врача-генетика (2-ой уровень).

Обратите внимание: качественно проведенный комбинированный пренатальный скрининг I триместра делает ненужным проведение биохимического скрининга II триместра. В последнее время благодаря развитию и применению современных, автоматизированных, скоростных, высокоточных и конкордантных методик I биохимического скрининга (например, иммунохемилюминисцентных), а также благодаря высокому уровню ультразвукового скрининга для оценки риска врожденных пороков и хромосомной патологии у плода появились клиники пренатальной диагностики одного визита - onestop clinics for assessment of risk (OSCAR). Скрининг болезни Дауна и большинства пороков проводится путем комбинированного обследования, включающего забор крови пациентки с определением биохимических маркеров из образцов сыворотки, УЗИ с последующим консультированием при однократном посещении клиники в 12-недельном сроке беременности. Выявляемость трисомии по 21 паре по системе OSCAR достигает 90% и имеет 5% ложноположительных заключений. В мире практикуется также пренатальный скрининг с использованием сухих образцов крови беременных, которые транспортируются в централизованные биохимические лаборатории для определения маркерных белков.



**Второй этап (1-й уровень):** пренатального скрининга проводится в сроке 16 - 24 недели беременности и включает в себя:

➤ Скрининговое ультразвуковое обследование (оптимально в 20 – 21 недель) с целью обнаружения пороков развития плода, маркеров хромосомных болезней, ранних форм задержки развития плода, аномального количества околоплодных вод; доплеровское исследование маточно-плацентарно-плодного кровотока в сроке 20 – 24 недели беременности с целью формирования группы риска по развитию гестоза, задержки развития плода и плацентарной недостаточности; Врач осуществляет полное обследование органов плода, которые уже успевают сформироваться, тщательно исследуются жизненно важные органы – почки, сердце и так далее; в процессе второго планового сеанса ультразвуковой диагностики производится измерение зародыша, изучается количество вод, состояние плаценты. И наконец, второе обследование позволяет специалисту удостовериться в том, что у плода нет очевидных признаков хромосомных болезней. В большинстве случаев уже второе плановое УЗИ позволяет доктору узнать пол будущего ребенка (нередко на 20 - 24-й неделе уже можно самостоятельно разглядеть на распечатках или мониторе признаки половой принадлежности);

➤ Тройной (или четвертной) биохимический тест (оптимальным сроком является 16 – 18 недель беременности):

Тройной биохимический тест («тройной тест Барта»): забор крови у беременных женщин на сывороточные маркеры врожденной патологии у плода, а именно АФП, ХГЧ (альфа-фетопротеин, хорионический гонадотропин человеческий) и свободный (неконъюгированный) эстриол; по этим показателям рассчитываются следующие риски: синдрома Дауна (трисомии 21), синдрома Эдвардса (трисомии 18), синдром Патау (трисомия 13), дефекты нервной трубки (незаращение спинномозгового канала (*spina bifida*), анэнцефалия и др. пороки развития;



➤ Четвертной биохимический тест (квадро-тест) самый распространенный и общепринятый на сегодняшний день для пренатального скрининга выше указанных синдромов (хромосомных аномалий) с включением ингибина А (т.е. АФП + ХГЧ + свободный эстриол + ингибина А); повышение уровня ингибина А сопряжено с повышенным риском синдрома Дауна у будущего ребенка; также высокий ингибин А встречается при других хромосомных аномалиях у плода (и тем не менее, описано немало случаев, когда уровень ингибина А во время беременности был повышен несколько раз, но при этом остальные анализы были в норме, и ребенок в итоге рождался здоровым).

Для расчета рисков по результатам комбинированного скрининга второго триместра необходимо представить данные УЗИ исследования плода, выполненные в первом триместре, с обязательным измерением КТР (копчико теменной размер головки).

Следует отметить, что по результатам пренатального скрининга I - II триместра беременности может проводиться комбинированный первый скрининг I - II триместра беременности (интегральный тест), включающий в себя: (данные УЗИ I триместра и биохимических тестов I - II триместров) + компьютерная обработка данных с помощью специальной программы; интегральный тест (двухэтапный пренатальный – наиболее эффективный – скрининг синдрома Дауна и синдрома Эдвардса) проводится по следующему алгоритму (в две стадии):

Первая стадия проводится в сроке между 10 и 13 неделями беременности (идеально проводится в сроке 12 недель беременности), когда берется проба крови на анализ ПАПП-А и параллельно проводится УЗИ;

Вторая стадия – проводится оптимально в сроке 16 – 18 недель беременности (но возможно сделать анализ и до 22 недель беременности) определяются АФП, свободный эстриол, ингибин А, ХГЧ в сыворотке крови.

Преимущества интегрального теста в том, что он является современной альтернативой раздельному проведению двойного и тройного (четвертного)

тестов - программа начинается в первом и заканчивается во втором триместре. Из всех вариантов интегральный тест имеет максимальную диагностическую ценность.

**Третий этап (1-й уровень):** пренатального скрининга проводится в сроке 32 - 34 недели беременности и включает в себя:

➤ Скрининговое ультразвуковое обследование беременных женщин в 32 - 34 недели беременности с целью выявления врожденных пороков развития, у плода с поздними проявлениями и с целью оценки состояния развития плода врач устанавливает предлежание ребенка – тазовое или головное, удостоверяется в отсутствии обвития пуповиной. Данный сеанс УЗИ - диагностики дает возможность вычислить пороки развития, признаки которых проявляются лишь в третьем триместре беременности; последнее плановое УЗИ для родителей не менее интересно, чем первое, так как позволяет рассмотреть лицо будущего младенца на мониторе, это уже почти новорожденный малыш; аппаратура экспертного класса транслирует лицо будущего ребенка в трехмерном изображении, родители при желании могут снять этот радостный момент на видео, как правило третье УЗИ комбинируется с доплерометрией в процессе данного исследования изучается кровотоки в сосудах зародыша, матке и пуповине.

**На 2-ом уровне** обследования беременных женщин осуществляется в медико-генетической консультации и включает мероприятия по диагностике конкретных форм поражения плода, оценке тяжести болезни и прогнозу состояния здоровья ребенка, а также решение вопросов о прерывании беременности в случаях тяжелого, не поддающегося лечению заболевания у плода. В медико-генетическую консультацию направляются беременные женщины группы риска по врожденному пороку развития и хромосомной патологии у плода из учреждений здравоохранения, осуществляющих наблюдение за беременными женщинами.

Мероприятия 2-го уровня включают:

-Медико-генетическое консультирование беременных;

-Комплексное ультразвуковое обследование беременных, при необходимости доплерометрия, цветное доплерографическое картирование, по показаниям кардиотокография;

-Инвазивные методы пренатальной диагностики (аспирация ворсин хориона, плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез) с последующим генетическим (цитогенетическим и молекулярно-генетические) анализом клеток плода.

Имеются следующие одобренные В.О.З. стандартные показания для направления на инвазивную пренатальную диагностику (аспирация ворсин хориона, плацентоцентез, кордоцентез):

- Возраст женщины более 35 лет;
- Выявленные отклонения УЗИ - маркеров и отклонения в содержании биохимических маркеров;
- Наличие не менее двух самопроизвольных абортсв на ранних сроках беременности;
- Наличие в семье ребенка или плода от предыдущей беременности с болезнью Дауна, с другими хромосомными болезнями, с множественными врожденными пороками;
- Семейное носительство хромосомных перестроек;
- Моногенные заболевания, ранее диагностированные в семье или у ближайших родственников;
- Применение перед, или на ранних сроках беременности ряда фармакологических препаратов (цитостатиков, противоопухолевых препаратов и др.);
- Перенесенные вирусные инфекции (гепатит, краснуха, токсоплазмоз и др.);
- Облучение кого-либо из супругов до зачатия.

Таким, образом достижение надежного и эффективного пренатального скрининга возможно только, при наличии выработанной стратегии, с системой мероприятий и четким алгоритмом действий, при использовании



стандартных высокотехнологичных методик, при работе высококвалифицированных специалистов (участвующих в пренатальном скрининге), при условии своевременного направления беременных с высокой степенью мотивации обследования и при их полном информированном согласии на всех этапах наблюдения.

Полученные авторами данные свидетельствуют о росте распространенности врожденных аномалий в большинстве регионов России, снижении индекса здоровья беременных женщин, повышении техногенного риска развития врожденных пороков развития, высокой распространенности социально - тератогенных факторов и других факторов, ассоциированных с риском формирования врожденных аномалий у плода. Несмотря на схожесть выводов, результаты исследований, проведенных на различных территориях РФ, убедительно свидетельствуют о существенных отличиях в номенклатуре факторов риска и их значимости в формировании ВПР и ХА. Это позволяет предположить наличие их региональных особенностей и ставит под сомнение прогностическую ценность действующих в настоящее время нормативных рекомендаций по формированию контингентов риска ВА плода среди беременных.

Многие авторы считают, что одним из наиболее рациональных и перспективных направлений, способствующих снижению вероятности развития заболевания, является его прогнозирование, которое позволяет определить наиболее рациональную тактику ведения пациента, учесть и использовать все возможные: профилактические и лечебные - мероприятия. В настоящее время математическое прогнозирование все шире внедряется в лечебно-профилактическую – работу врача, в том числе в акушерстве, гинекологии и перинатологии.

## 1.2. Структура врожденных аномалий

Впервые определена медико-демографическая значимость врожденных аномалий в формировании республиканских показателей, пренатальной смертности и младенческой смертности в Республике Саха (Якутия). Определена структура врожденные аномалии в Республике Саха (Якутия) диагностируемых с помощью пренатальных технологий. В ней преобладают врожденные пороки развития нервной системы (20,3%), множественные врожденные пороки развития (18,2%) и врожденные пороки развития системы кровообращения (17,9%).

Определены факторы риска для врожденных аномалий в целом и их основных групп, а также возможность прогнозирования врожденной аномалии с учетом региональных особенностей, наиболее значимой является высокая частота выявления врожденные пороки развития (48,6%) и хромосомных аномалий (56,3%) у женщин юного и молодого возраста (16-24 лет). Уточнена роль пренатального скрининга в вероятностном прогнозировании врожденных аномалий. Выявлены медико-социальные детерминанты, позволяющие прогнозировать индивидуальную вероятность наличия врожденной аномалии у плода: врожденные пороки развития у ребенка при предыдущей беременности в анамнезе; выявленные отклонения по данным УЗИ во время беременности; изменение уровня PAPP; возраст женщины 16-24 года.

Разработан способ математической оценки влияния фактора выявления некорректируемых и/или несовместимых с жизнью врожденных аномалий с последующей элиминацией нежизнеспособных плодов на показатели младенческой смертности, перинатальной заболеваемости и смертности, детской инвалидности.

Впервые разработана и предложена методика аспирационного дренирования гидроперикарда у плода.

На основании исследования, проведенного на большом клиническом материале, выделены контингенты риска по развитию врожденных пороков развития; определяющих перенатальную смертность по причине врожденных аномалий в республике. Разработана, апробирована и внедрена в практическое здравоохранение математическая модель, позволяющая прогнозировать индивидуальный риск врожденных пороков развития у беременной женщины.

Предложен и внедрен в практическое здравоохранение алгоритм пренатального скрининга беременных в Республике Саха (Якутия) с учетом региональных особенностей структуры врожденных аномалий, диагностируемых антенатально. Оптимизация тактики ведения беременных с кистозными и жидкостными образованиями у плода и при аномальном количестве околоплодных вод позволила в 69,1% наблюдений предупредить прогрессирование осложнений, угрожающих жизни и здоровью плода, в 61,8% - пролонгировать беременность до жизнеспособного плода, в 20,0% - оптимизировать срок и объем постнатального оперативного вмешательства.

Научно обоснованы перспективные региональные медико-организационные направления по оптимизации перинатальной помощи, совершенствованию пренатальной диагностики и профилактике рождения детей с врожденными аномалиями.

Целевая информационно-профилактическая работа с беременными женщинами и их семьями привлечение медико-генетической службы к подготовке подростков к материнству.

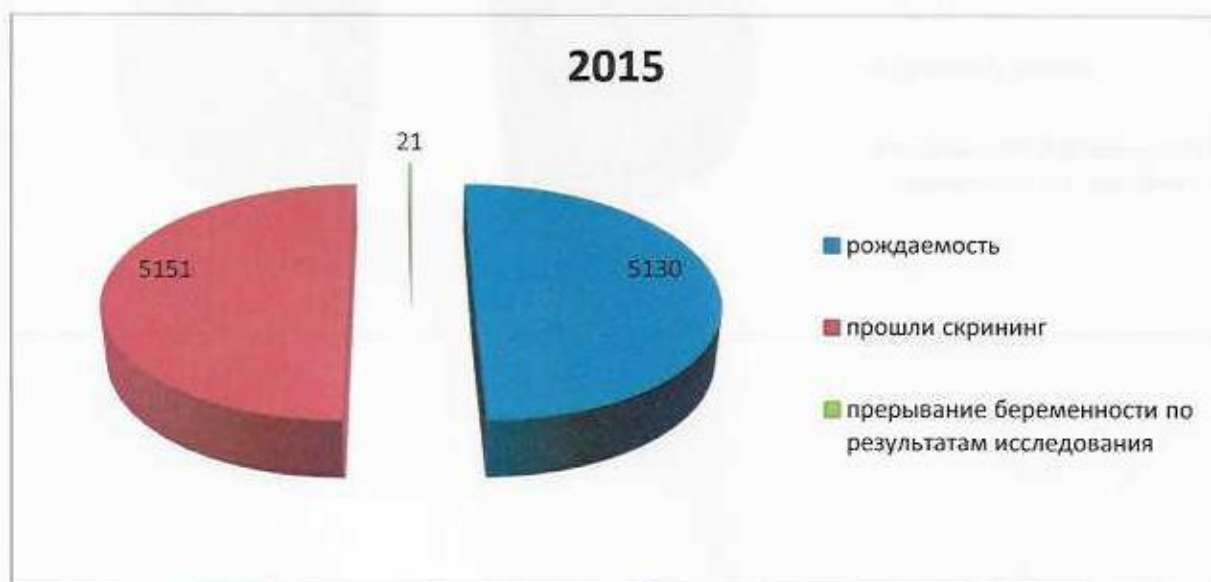
Внедрение новых лечебно-диагностических перинатальных технологий, дальнейшее развитие перинатальной хирургии стандартизация деятельности врача акушера-гинеколога по пренатальной диагностике повышение квалификации врачей и специалистов, работающих с беременными по вопросам перинатологии и профилактики врожденных аномалий.



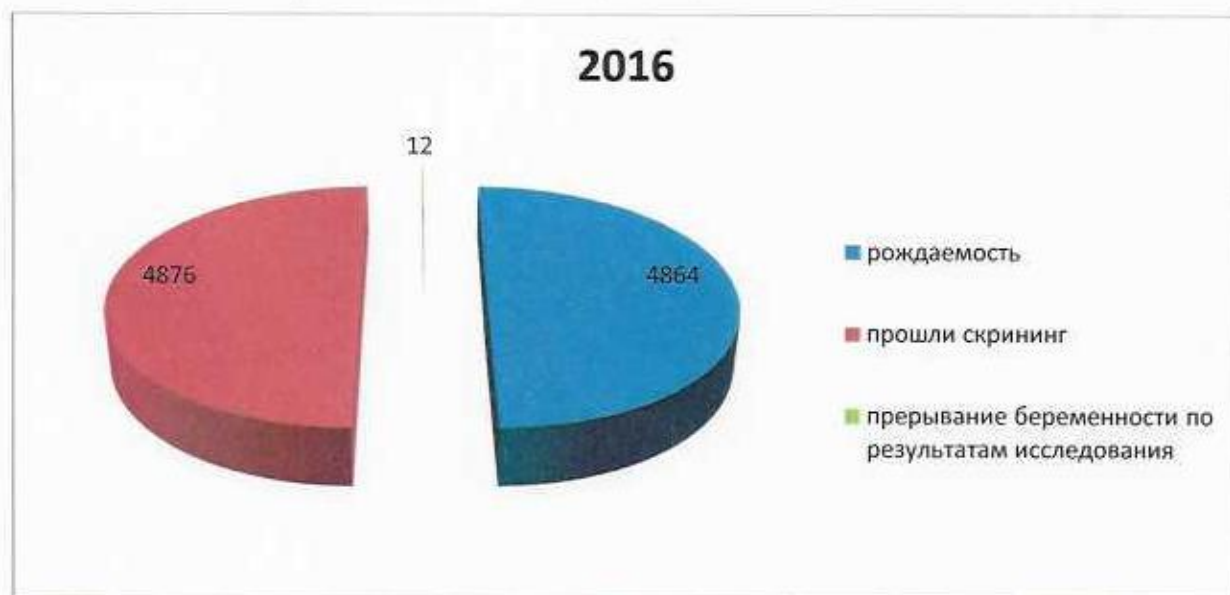
## ГЛАВА II. ИССЛЕДОВАНИЕ ПО СТАТИСТИЧЕСКИМ ДАННЫМ НА ПРИМЕРЕ ГАУ РС (Я) НЦМ РБ №1 И ЧУРАПЧИНСКОЙ ЦРБ ЗА 2015 – 2017 ГГ

### 2.1. АНАЛИЗ СТАТИСТИЧЕСКИХ ДАННЫХ ГАУ РС (Я) НЦМ РБ №1

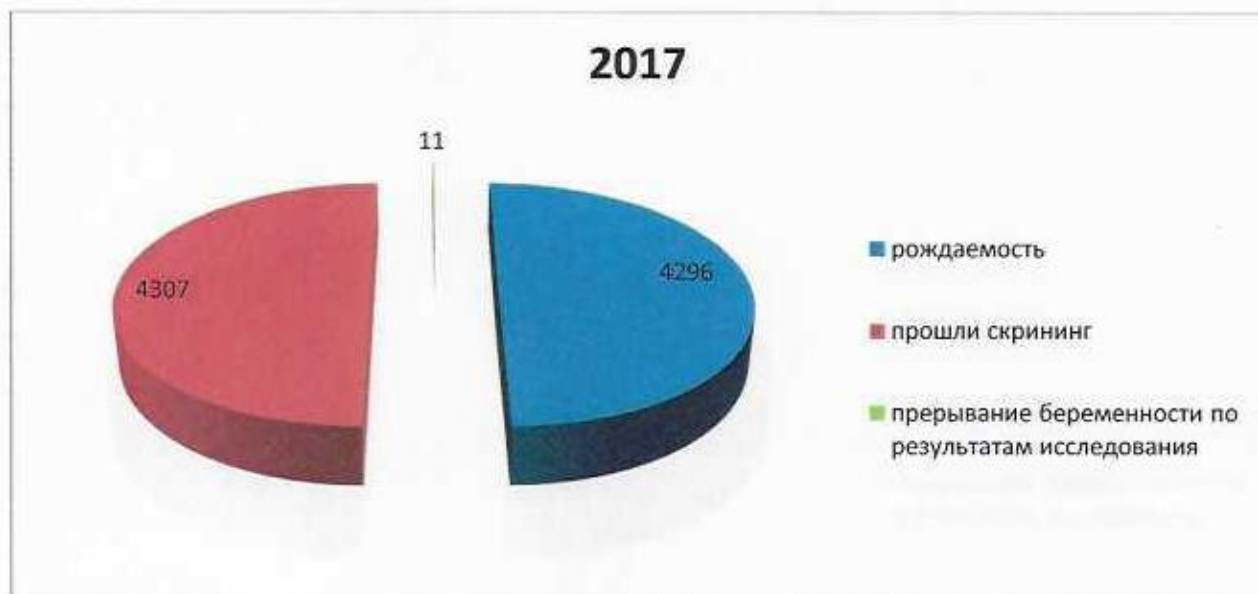
По статистическим данным пренатальный скрининг прошли в 2015 году 5151 беременных из них прерывание беременности по показаниям исследования 21 женщины. Рождаемость 5130 детей.



В 2016 году родились 4864 детей, прошли пренатальный скрининг 4876 беременных, прерывание беременности по результатам исследования 12 женщин из них пороками развития 8, синдромом Дауна 4.



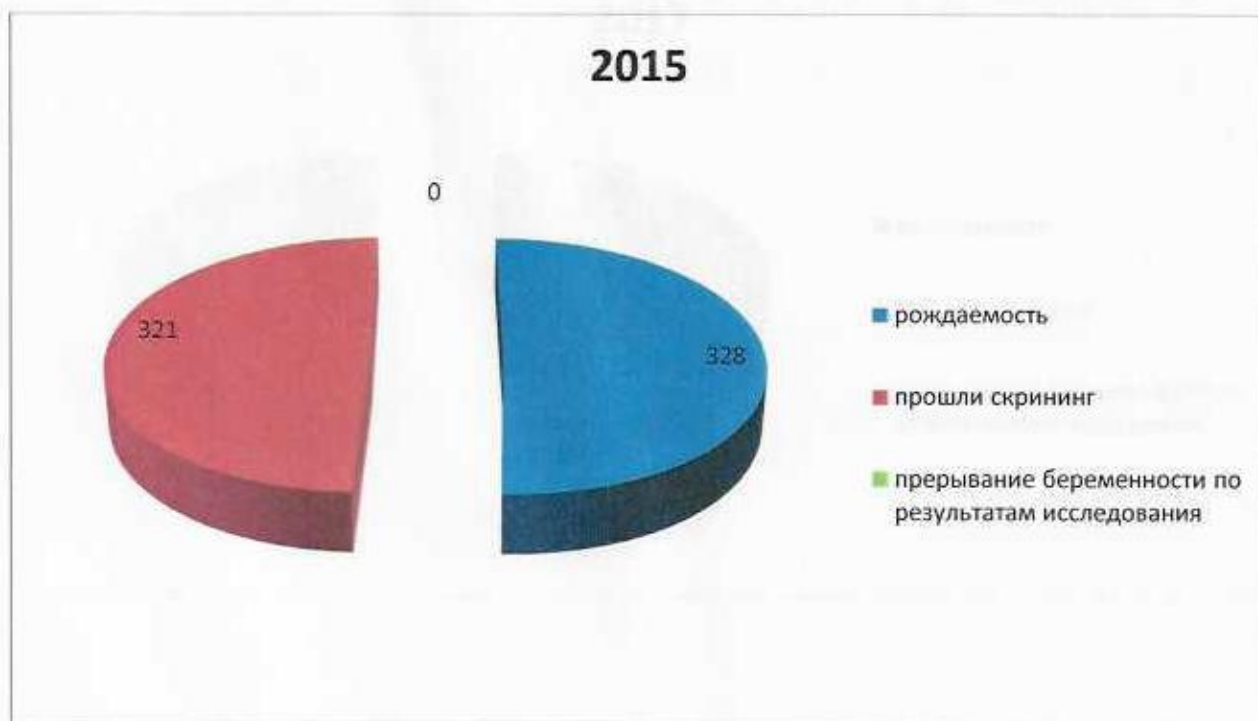
2017 году родились 4296 детей, прошли пренатальный скрининг 4307 беременных, прерывание беременности по результатам исследования 11 женщин из них пороками развития 6, синдромом Дауна 5, синдром Эдвардса 1.



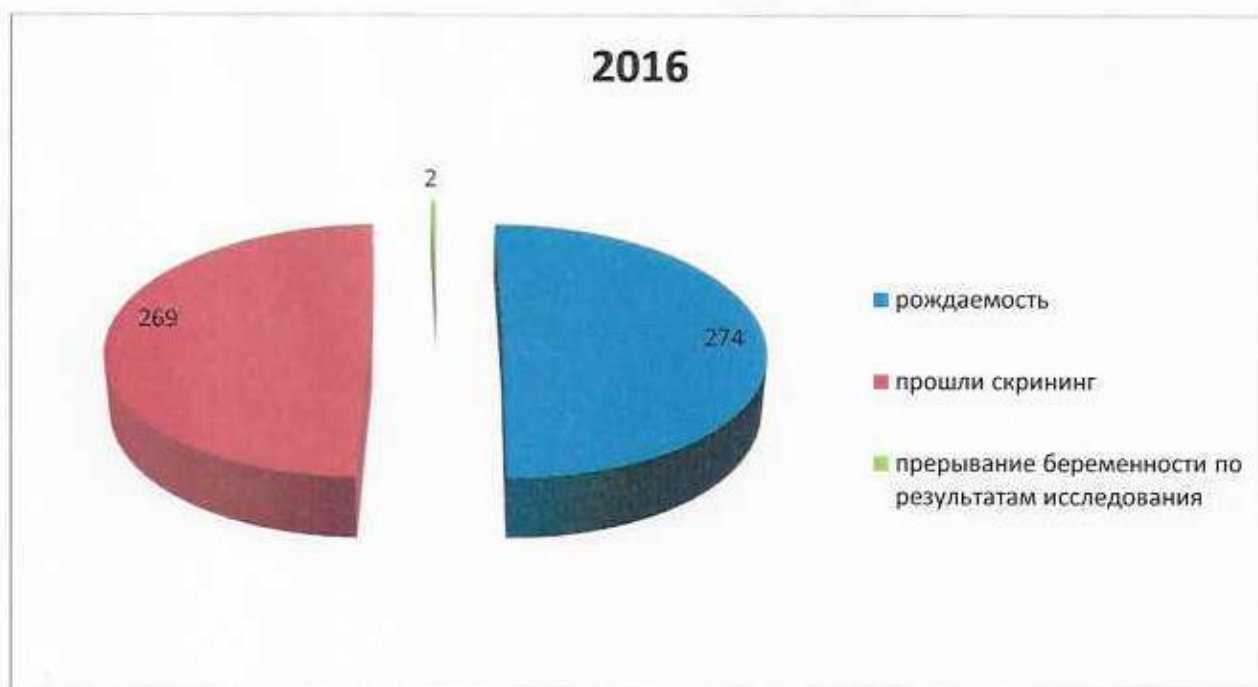
## 2.2. СТАТИСТИЧЕСКИЕ ДАННЫЕ ЧУРАПЧИНСКОЙ ЦРБ ЗА 2015 – 2017

ГГ.

В 2015 году родились 328 детей, прошли пренатальный скрининг 321 беременных, прерываний беременности по результатам исследования нет.

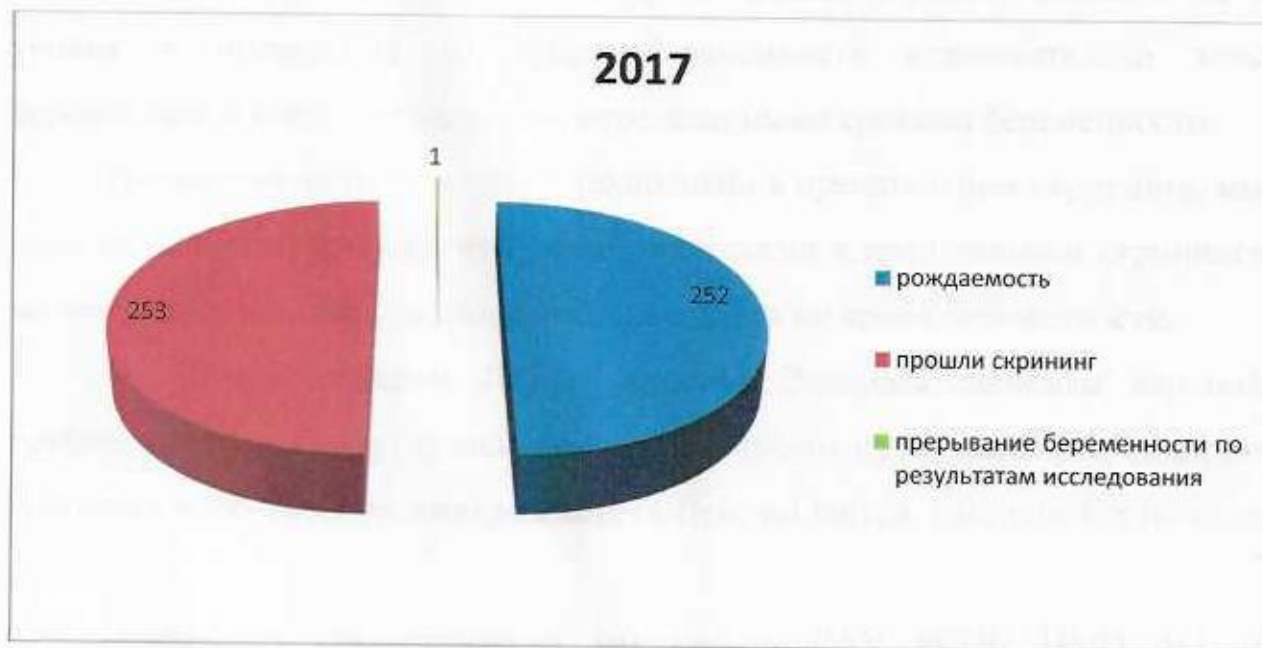


В 2016 году родились 274 детей, прошли пренатальный скрининг 269 беременных, прерываний беременности по результатам исследования 2 женщины с синдромом Дауна 1, врожденный порок 1.





2017 году родились 252 детей прошли пренатальный скрининг 253 беременных, прерывание беременности по результатам исследования 1 женщина врожденный порок.



## ВЫВОДЫ

Изучив теоретические понятия о пренатальном скрининге и их этапов, мы пришли к такому выводу, что пренатальный скрининг делится на 3 уровня и проводится во время беременности исключительно всем беременным и исключительно под определенными сроками беременности.

Рассмотрев частоту и новые технологии в пренатальном скрининге, мы пришли к такому выводу, что новые технологии в пренатальном скрининге во время дает выяснять разные патологии плода во время беременности.

➤ Как синдром Дауна, синдром Эдвардса, дефекты нервной трубки, синдром Патау, триплоидии материнского происхождения, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Смита-Лемли-Опитца, синдром Корнели де Ланге.

Исследовав статистические данные по ГАУ РС(Я) НМЦ №1 и Чурнапчинской ЦРБ видно что каждый год исследованных много прерываний беременности по результатам исследования снижается.

## СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ И ИСТОЧНИКОВ

1. Айламазян Э.К. Антенатальная диагностика и коррекция нарушений развития плода / Э.К. Айламазян // Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. 1999. - № 3.-С.
2. Акушерство: национальное руководство / под ред. Э.К. Айламазяна,
3. В.И. Кулакова, В.Е. Радзинского, Ф.М. Савельевой. М.: ГЭОТАР - Медиа, 2007.
4. Алексеев, В.Б. Факторы риска перинатальных потерь и врожденных пороков развития на промышленно развитых территориях Пермской области: автореф. дис. канд. мед. наук / Алексеев Вадим Борисович. Уфа, 2002г.
5. Алтынник, Н.А. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития в ранние сроки беременности / Н.А. Алтынник, Е.В. Юдина; М.В. Медведев. М.: РАВУЗДПГ, РеальноеВремя, 2000.-С.
6. Анализ младенческой смертности в Российской Федерации за период 2010-2015гг: информационное письмо / под ред. В.И. Стародубова; М., 2016.
7. Анализ результатов и отдаленных последствий диагностического амниоцентеза во втором, триместре беременности / О.В. Прибушня, Е.И. Головатая, Н.Б. Гусина, Г.И. Лазюк, Г.Л. Воскресенская // Медицинская генетика. 2006.
8. Внедрение алгоритма комбинированного скрининга хромосомной патологии плода в I триместре беременности. Опыт работы за 4 года / Некрасова Е. С. [и др.] // Журнал акушерства женских болезней. — 2007. — № 1.
9. Итоги массового биохимического скрининга беременных в Санкт-Петербурге (2008–2009) / Кашеева Т. К. [и др.] // Молекулярно-



биологические технологии в медицинской практике. Вып. 14 / ред. А. Б. Масленников. — Новосибирск, 2010.

10. Николаидес К. Ультразвуковое исследование в 11–13 недель беременности. — СПб.: Петрополис, 2007.

11. Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней: метод. пособие / Баранов В. С. [и др.]. — СПб.: Изд-во Н-Л, 2009

## Хромосомные болезни: Синдром Дауна



Заболевание обусловлено наличием в кариотипе 1 лишней хромосомы 21 (трисомия по хромосоме 21). Встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.

Частота рождения больных детей коррелируется с возрастом родителей. Чем старше родители, тем выше риск рождения у них ребенка с лишней хромосомой

## СИНДРОМ ЭДВАРДСА



- Трисомия ХУ+18, (или 47, ХХ+18).
- Клиника проявляется при рождении множественными пороками развития: крипторхизм, врожденные пороки сердца, микрогнатия, готическое небо, аномалии скелета, пальцев, почек, микрофтальмия, не сращения губы и мягкого неба и т. д. У всех больных отмечается низкая масса тела, задержка психомоторного развития.
- Диагноз ставится на основе исследования кариотипа (47, ХУ+18).
- Лечение симптоматическое.