

УДК 616.5

*Шевченко Е.Ф.,*

*Студентка 6 курса медицинского института  
Белгородского государственного национального исследовательского  
университета,*

*Россия, г. Белгород*

*Иванова П.Ю.,*

*Студентка 6 курса медицинского института  
Белгородского государственного национального исследовательского  
университета,*

*Россия, г. Белгород*

## **МЕТОДЫ ВНУТРИУТРОБНОЙ ДИАГНОСТИКИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ПЛОДА**

***Аннотация:** данная статья посвящена внутриутробной диагностике генетических заболеваний плода. Показаны разновидности генетических заболеваний. Приведены методы диагностики с описанием.*

***Ключевые слова:** генетические заболевания, внутриутробная диагностика, скрининги, хоринобиопсия, кордоцентез, УЗИ.*

## **METHODS OF INTRAUTERINE DIAGNOSIS OF GENETIC DISEASES OF THE FETUS**

***Abstract:** this article is devoted to the intrauterine diagnosis of genetic diseases of the fetus. The varieties of genetic diseases are shown. Diagnostic methods with a description are given.*

***Key words:** genetic diseases, prenatal diagnosis, screening, morinomiya, cordocentesis, ultrasound.*

## **Введение**

В настоящее время все больше женщин беспокоятся о своем здоровье и здоровье своих будущих детей, еще бы, ведь в интернете столько информации о генетических заболеваниях. На ранних сроках беременности всем назначается фолиевая кислота, для предотвращения развития различных патологий. Современная наука шагнула далеко вперед, сейчас нарушения в генах можно увидеть на этапе внутриутробного развития, для этого существуют различные скрининги и тесты. Конечно, далеко не последним фактором предотвращения данных заболеваний является «искоренение» факторов риска, таких как курение, алкогольные или наркотические вещества, многие еще во время планирования беременности делают обследования, чтобы понять, не являются ли они носителями какой-либо патологии, которая затем передастся их ребенку.

## **Виды генетических заболеваний**

Так как причины патологий у плода могут быть обусловлены генетикой или внешними факторами, различаются врождённые и приобретённые отклонения. Первые присутствуют с самого момента зачатия и диагностируются чаще всего на ранних сроках, тогда как вторые могут появиться у ребёнка и быть выявлены врачами на любом этапе беременности[2].

### **1. Врождённые**

Врождённые, генетические патологии плода в медицине называются трисомиями. Это отклонение от нормы хромосом ребёнка, которое появляется на самых ранних этапах его внутриутробного формирования.

Патологии, обусловленные неправильным числом хромосом:

- синдром Дауна — проблемы с 21-й хромосомой; признаки — слабоумие, специфическая внешность, задержка роста;

- синдром Патау — нарушения с 13-й хромосомой; проявления — множественные пороки развития, идиотия, многопалость, проблемы с половыми органами, глухота; больные дети редко доживают до 1 года;
- синдром Эдвардса — патологии 18-й хромосомы; симптомы — маленькие нижняя челюсть и рот, узкие и короткие глазные щели, деформированные ушные раковины; 60% детей не доживают до 3 месяцев, только 10% дотягивают до 1 года.

Болезни, продиктованные неправильным числом половых хромосом:

- синдром Шерешевского-Тёрнера — отсутствие у девочки X-хромосомы; признаки — низкорослость, бесплодие, половой инфантилизм, соматические нарушения;
- полисомия по X-хромосоме проявляется незначительным снижением интеллекта, психозами и шизофренией;
- полисомия по Y-хромосоме, симптомы схожи с предыдущей патологией;
- синдром Клайнфельтера поражает мальчиков, признаки — на теле ослабленный рост волос, бесплодие, половой инфантилизм; в большинстве случаев — умственная отсталость.

Патологии, причина которых — полиплоидия (одинаковое количество хромосом в ядре):

- триплоидии;
- тетраплоидии;
- причина — генные мутации плода;
- летальны до рождения.

Если причины патологии плода при беременности носят генетический характер, их уже нельзя исправить, такие болезни неизлечимы. Ребёнку придётся жить с ними всю свою жизнь, и родителям придётся пожертвовать многим, чтобы вырастить его. Конечно, и среди больных синдромом Дауна, например, встречаются талантливые, даже одарённые люди, прославившиеся

на весь мир, но нужно понимать, что это единицы, счастливые исключения из правил.

## 2. Приобретённые

Бывает и так, что эмбрион может быть абсолютно здоровым генетически, но приобретает отклонения в процессе своего утробного развития под влиянием самых различных неблагоприятных факторов. Это могут быть заболевания матери, которые она перенесла во время беременности, плохая экологическая обстановка, неправильный образ жизни и т. д.

Приобретённая патология плода при беременности может затронуть самые различные органы и системы. Среди наиболее распространённых можно отметить следующие:

- деформация или отсутствие (полное, частичное) внутренних органов (чаще всего страдает головной мозг) или частей тела (конечностей, например);
  - анатомические дефекты лицевого скелета;
  - пороки сердца;
  - незаращение спинномозгового канала;
  - мозговая гиповозбудимость (перинатальная) проявляется после рождения малыша в виде низкого тонуса мышц, вялости, сонливости, нежелания сосать грудь, отсутствия плача, но такая патология поддаётся лечению;
  - мозговая гипервозбудимость (перинатальная) тоже успешно лечится, симптоматика — сильная напряжённость, дрожание подбородка, долгий плач, крик;
  - гипертензионно-гидроцефальный синдром характеризуется увеличенным объёмом головы, выпиранием родничка, диспропорциями между лицевой и мозговой долями черепа, задержки в развитии.

В особую группу можно выделить также отклонения от нормального внутриутробного развития, причины которых определить очень сложно. Так распорядилась природа, и ничего с этим не поделаешь. К ним относятся:

- выявляемая на разных этапах беременности патология пуповины плода: она может быть слишком длинной или очень короткой, выпадение её петель, узлы, аномальное прикрепление, тромбоз и кисты — всё это может привести к гипоксии и гибели ребёнка;
- многоплодность (в том числе и сиамские близнецы);
- много- и маловодие;
- патологии плаценты: гиперплазия (её слишком большой вес) и гипоплазия (если её масса составляет менее 400 гр), инфаркт, хориоангиома, трофобластическая болезнь, плацентарная недостаточность;
- неправильное предлежание плода некоторые врачи тоже называют патологией.

Каждое из этих отклонений требует от врачей и родителей особого отношения к вынашиваемому ребёнку, предельной внимательности, а самое главное — сохранения спокойствия.

### **УЗИ и анализы крови**

Пренатальная скрининговая диагностика назначается врачом-гинекологом каждый триместр и включает УЗИ плода и анализы крови:

1. На 11–14 неделе беременности проводится тройной тест. В него входит УЗИ плода, определение в венозной крови концентрации РАРР-А (плазменного альбумина, ассоциированного с беременностью) и свободной бета-единицы ХГЧ. Тройной тест позволяет заподозрить возможные хромосомные отклонения у плода (синдрома Дауна, Эдвардса, Патау), а генетические исследования помогут точно определить эти патологии. При этом точность результатов будет очень высокой.

2. На 20–22 неделе беременности женщинам также делают УЗИ плода и анализы крови для вычисления вероятности синдромов Дауна и Эдвардса, а также дефекта нервной трубки у плода. Если на 11–14 неделе отклонений в уровнях биохимических показателей не обнаружено, то генетические исследования могут не назначаться. Если анализы в первом триместре не сдавались или результаты были пограничными, рекомендуется сделать тройной тест снова[3].

3. На 32–34 неделе беременности назначается УЗИ плода для диагностики пороков развития, которые невозможно выявить раньше, а также для оценки общего состояния плода.

По показаниям проводятся дополнительные генетические исследования, которые бывают неинвазивными и инвазивными. В первую группу входит повторное УЗИ плода, доплерография и цветное доплеровское картирование, кардиотокография с анатомическим анализом результатов.

### **Кордоцентез**

Кордоцентез - это кариотипирование, или хромосомный анализ плодного материала(пуповинной крови), которое позволяет исключить качественные и количественные перестройки в хромосомном наборе у плода. Выполняется исследование в сроке свыше 20 недель беременности. В настоящее время основным методом получения крови плода является трансабдоминальный пункционный кордоцентез под ультразвуковым контролем. Используется не только с целью диагностики патологии плода, но и для его лечения.

### **Биопсия ворсин хориона**

Биопсия ворсин хориона — это забор материала непосредственно из плаценты для дальнейшего его исследования с целью определения кариотипа плода[1].

При проведении процедуры доктор забирает материал для исследования на кариотип. Сложность манипуляции оправдывается высокой точностью результатов анализа, которые позволяют определить наличие или отсутствие более 3 800 генетических заболеваний, в том числе синдрома Дауна. Для того чтобы провести полноценное исследование, ворсина хориона в диаметре должна быть не менее 1 см. Такого размера она достигает уже к 7 или 8 неделе беременности. Однако на этом сроке процедуру проводить довольно опасно для плода, потому что высок риск нарушить развитие конечностей малыша.

Оптимальными для манипуляции считаются 11–12 неделя беременности. Позже не рекомендуется, потому что уже на 13 неделе хорион образует детское место.

Один нюанс: при БВХ возможен плацентарный мозаицизм. Он встречается всего в 1% случаев. Другими словами, одни клетки плаценты будут иметь нормальный хромосомный набор, а другие – с явной патологией.

### **Плацентоцентез**

Плацентоцентез – это один из методов пренатальной инвазивной диагностики, предполагающий взятие для анализа клеток плаценты с целью определения их генетической и хромосомной структуры. С помощью данного метода можно диагностировать тяжелейшие генетические заболевания, которые сопровождаются умственными и психическими отклонениями, множеством физических патологий.

Несмотря на то, что метод дает достоверные результаты, его назначают только при наличии показаний, учитывая сложность и развитие риска возникновения ряда осложнений. Имеет значение срок проведения исследования при беременности. Оптимальный вариант – 12-18 неделя гестации, учитывая тот факт, что примерно к 16 неделе заканчивается окончательное формирование плаценты. Более поздние сроки нежелательны, поскольку в случае обнаружения патологии плода и решения родителей об

аборте, прервать беременность на сроке свыше 20 недель без осложнений и негативных последствий очень сложно.

Согласно медицинским данным, точность исследования составляет 60 %, осложнения могут возникнуть в не более, чем 2 % случаев. Риск того, что результаты окажутся ложными значительно ниже, если диагностика осуществляется в медицинском учреждении с хорошей репутацией.

### **Амниоцентез**

Амниоцентез — это инвазивная процедура, проводимая во время беременности для выявления хромосомной патологии, удаления излишков околоплодных вод, введения медикаментов. Как способ диагностики, амниоцентез дает наибольший объем информации при подозрении на генетические мутации, однако он сопряжен с некоторыми рисками как для матери, так и для развивающегося малыша, поэтому широкое его применение ограничено рядом строгих показаний[4].

Суть амниоцентеза заключается в заборе околоплодной жидкости, содержащей слущенные клетки кожи развивающегося ребенка и различные метаболиты, которые могут быть использованы с диагностической целью. Клетки плода подлежат цитогенетическому исследованию, в ходе которого устанавливается хромосомный набор и любые генетические отклонения.

Стоит отметить, что на сегодняшний день амниоцентез признан безопасным, так как методика его проведения давно отработана, а контроль всей процедуры производится с помощью ультразвука, однако лучше будет, если манипуляцию проведет опытный специалист, поэтому о месте процедуры и конкретном враче лучше позаботиться заранее, выяснив репутацию клиники и конкретного врача.



### **Использованные ресурсы:**

1. Дуда, Вл. И. Акушерство / Вл.И. Дуда, В.И. Дуда, О.Г. Дражина. - М.: Оникс, 2018. - 462 с.
2. Гитун, Т.В. Диагностический справочник акушера-гинеколога / Т.В. Гитун. - М.: АСТ, 2016. - 282 с.
3. Дубиле, Питер М. Атлас по ультразвуковой диагностике в акушерстве и гинекологии / Дубиле Питер М. - М.: МЕДпресс-информ, 2017. - 765 с.
4. Серова, В.Н. Акушерство и гинекология. Клинические рекомендации / В.Н. Серова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 656 с.