

ПРЕНАТАЛЬНА ДІАГНОСТИКА ВРОДЖЕНОЇ ТА СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ

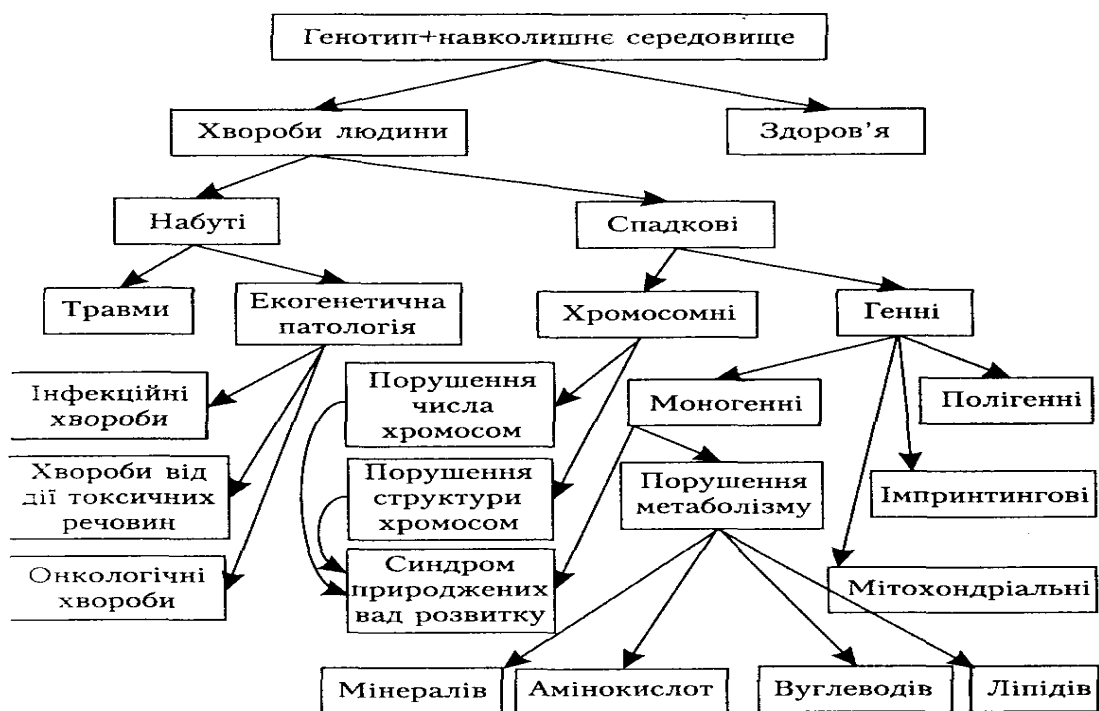
Загородній М.П., Тарасова І.В., Редько О.К., Дудкіна О.В.*

Кафедра педіатрії з курсом мед генетики медінституту СумДУ, СОЦАГР*

Досягнення медичної науки змінили структуру захворювань людини. На перший план стали виступати вроджені захворювання та патологія із спадковою схильністю. Вроджені аномалії розвитку, хромосомні, моно генні та мітохондріальні хвороби характеризуються хронічним перебігом та втягненням в процеси різних органів та систем. Ця патологія веде до інвалідизації, а в багатьох випадках і до смерті. Лікування пацієнтів з такою патологією дороге, в багатьох випадках малоефективне та безперспективне.

Несприятлива екологічна ситуація, економічні негаразди, зміна клімату привели до збільшення випадків негативного впливу тератогенних факторів на плід, появою нових тератогенних чинників.

Ефект тератогенної дії залежить від виду тератогену, який визначає специфічність вад розвитку, його терміну дії (протягом перших 12 тижнів), дози тератогену, спадкової конституції матері та плода та комбінацією дії тератогенних факторів з іншими несприятливими чинниками навколишнього середовища. Встановлена тератогенна дія для людини близько 4 десятків факторів, серед яких радіація, інфекція (вірус червоної висипки (краснухи), цитомегаловірус, віруси герпесу, токсоплазмоз, сифіліс та ін.), матаболічні розлади у матері (цукровий діабет, ФКУ, гіпертермія та перегрівання, мікседема, системні захворювання сполучної тканини, вірилізуючі пухлини, алкоголізм), препарати та хімікати навколишнього середовища (андрогенні гормони, гормони щитовидної залози, антитиреоїдні препарати, антикоагулянти кумарові, солі важких металів та ін.). Встановлено, що під час вагітності жінка в США в середньому приймає 3,8 лікарських засобів. Серед яких анальгетики та антипіретики, антимікробні препарати, протиблювотні та антигістамінні, серцево-судинні та диуретики. Такі жінки становлять від 70 до 30% від усіх вагітних. Найбільш небезпечним з точки зору формування природжених вад розвитку є дія несприятливих чинників в перші 15 днів після запліднення та до 60 днів. Після 60 днів несприятливі фактори можуть приводити тільки до затримки внутрішньоутробного розвитку. Препарати, що використовуються в період вагітності на плід можуть діяти як трансплацентарні канцерогени.



Основною задачею медичних працівників є профілактика спадкової та вродженої патології. Особливо це актуальним є в нашій державі з низькою народжуваністю та негативними тенденціями в демографічній ситуації. Використавши матеріали медиків Росії ми пропонуємо алгоритм пренатального моніторингу, який впроваджено в їх державі .

Термін вагітності	Методи обстеження
Первинне звернення (бажано 4-6тиждень)	<p>Обстеження вагітної (визначення маси тіла, зросту, артеріального тиску (на обох руках), пальпація щитоподібної та молочних залоз, аускультация серця, легень, пальпація живота, огляд кінцівок, консультація стоматолога.</p> <p>Гінекологічне обстеження: бімануальне дослідження піхви, аналіз виділення піхви та мазків із церві кального каналу, визначення конфігурації та розмірів матки та стану придатків, зовнішня пельвіометрія, огляд шийки матки в дзеркалах.</p> <p>Лабораторні дослідження: Загальні аналізи крові, сечі, тести на сифіліс, гепатити В, С, захворювання, які передаються статевим шляхом, цитомегаловірусну інфекцію, токсоплазмоз, герпес, гонорейну інфекцію, визначення у вагітної групи крові та резус-фактора, коагулограма.</p> <p>Направлення вагітної з групи високого ризику народження дитини з вродженою аномалією та спадковими захворюваннями в медико-генетичну консультацію обласного пологового будинку (СОЦАГР): вік вагітної 35 років та старше, наявність у сім'ї чи родичів дітей з вродженими чи спадковою патологією, вплив на вагітну фізичних,</p>

	<p>хімічних чи тератогенних факторів, зміни показників у вагітної сироваточних маркерів, виявлення аномалій розвитку та ерогенних маркерів хромосомної патології плода.</p> <p>В будь-якому терміні вагітності по показанням забезпечується медико-генетичне консультування, ультразвуковий скринінг плода в обласному пологовому будинку, здійснюється інвазивна пренатальна діагностика (Харківський медико-генетичний центр), при необхідності проводиться внутрішньоутробне лікування плода.</p>
I триместр	Лабораторні обстеження: загальні аналізи крові, сечі, на RW, вірусні гепатити В та С. ВІЛ, гонорею, TORCH –інфекції, коагулограма.
Повторні звернення (кожні 4 тижні)	Фізикальні обстеження: визначення артеріального тиску (на обох руках), огляд та пальпація живота та кінцівок, визначення маси тіла. Лабораторно: загальні аналізи крові та сечі.
9-13 тижнів	Дослідження крові на PAPP-а (асоційований з вагітністю плазменний протеїн А, в нормі присутній в слідовій кількості, а під час вагітності може перевищувати 200мкг/л. Зниження концентрації спостерігається при трисоміях 21, 13, 18, анеуплоїдії та триплоїдії по статевих хромосомах, гіпотрофії плода, а також при цукровому діабеті у вагітної і гіпертонічній хворобі. Значне підвищення концентрації відмічається при багатоплідній вагітності, наближені терміну пологів, при помилках визначення терміну пологів), вільний в-ХТЛ (з оцінкою ступеня ризику). В-ХГЛ (вільна бета субодиниця хоріонічного гонадотропіну людини визначається в сироватці з 10-12 дня після запліднення). При загрозі переривання вагітності та при синдромі Дауна у плода рівень підвищується, а при синдромі Едвардса та триплоїдії –знижується. У невагітних ХЧЛ використовується у вигляді онкомаркера пухлин трофобластної тканини та гермінативних клітин яєчників і сім'яників.
10-14 тижнів	Ультразвуковий скринінг плода : виявлення вроджених аномалій розвитку, ерогенних маркерів хромосомної патології плода (товщина коміркового простору, розмір кісток носа).
9-14 тижнів	Біопсія хоріона - інвазивна пренатальна діагностика (дослідження хромосомного набору, деяких спадкових захворювань).
II триместр	Лабораторні дослідження: загальний аналіз крові та сечі, тест на сифіліс, ВІЛ, гонорею, на TORCH-інфекції (якщо дослідження в I триместрі встановило відсутність антитіл), глюкоза крові та 17-гідроксипрогестерон.
Повторні звернення	Фізикальні обстеження: артеріальний тиск на обох руках, огляд та

(кожні 4 тижні)	пальпація живота і кінцівок, визначення маси тіла, вислуховування серця плода. Лабораторні дослідження: загальні аналізи крові та сечі.
15-18 тиждень	По показанням – інвазивна пренатальна діагностика – плацентоцентез (дослідження хромосомного набору, деяких спадкових захворювань плода).
16-20 тижнів (Україна –15-20 тижнів)	Дослідження крові на альфа-фетопротеїн, хоріонічний гонадотропін, вільний естріол (з оцінкою ступеня ризику).
Із 16 тижнів	Амніоцентез – інвазивна пренатальна діагностика – дослідження хромосомного набору, деяких спадкових захворювань плода, TORCH-інфекцій.
20-24 тижні (Україна 18-22 тижні)	Ультразвуковий скринінг плода – виявлення вроджених аномалій розвитку, ерогенних маркерів хромосомних захворювань – при виявленні змін – направлення в медико-генетичну консультацією обласного пологового будинку (СОЦАГР).
Із 21 тижня -	Кордоцентез – інвазивна пренатальна діагностика: дослідження хромосомного набору, деяких спадкових захворювань плода, TORCH-інфекцій, групи крові та резус-фактора – по показанням.
Із 21 тижня	Внутрішньоутробне лікування плода: -пункції (при асциті живота, нориці яєчників, гідротораксі, гідроперикарді та інш.); -замінне переливання крові при резус-конфлікті; -введення в пупочну вену препаратів (гормонів, вітамінів та інш.); -лікувальний амніоцентез (при вираженому мало- та багатоводдю
ІІІ триместр	Лабораторні дослідження: на TORCH інфекції (якщо в I та II триместрах встановлена відсутність антитіл).
28-32 тижні Повторні звернення – кожні 4 тижні	Фізикальні обстеження: визначення артеріального тиску на обох руках, огляд та пальпація живота і кінцівок, встановлення маси тіла, вислуховування серця плода. Лабораторні дослідження: загальні аналізи крові та сечі.
32-36 тижнів. Повторні звернення кожні 2 тижні	Фізикальні обстеження: визначення артеріального тиску на обох руках, огляд та пальпація живота і кінцівок, встановлення маси тіла, вислуховування серця плода. Лабораторні дослідження: загальні аналізи крові та сечі. Діагностика: т ультразвукова, ЕКГ
37-40 тижнів	Фізикальні обстеження: визначення артеріального тиску на обох руках,

	огляд та пальпація живота і кінцівок, встановлення маси тіла, вислуховування серця плода. Лабораторні дослідження: загальні аналізи крові та сечі, коагулограма.
32-34 тижні (Україна 32 тижні)	Ультразвуковий скринінг плода: функціональна оцінка стану плода, виявлення вроджених вад розвитку з пізнім проявленням, ехогенних маркерів хромосомної патології плода, при виявленні змін – направлення на консультацію в генетичний центр.

Література

1. Баранов В.С. Научные и практические аспекты пренатальной диагностики. /Вестн. Рос. АМН.-2003.-№10.-С.8-13.
2. Воронин С.В. и соавт. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и наследственных заболеваний. Владивосток.-2008.-51с.
3. Гречанина Е.Я., Здыбская Е.П., Гречанина Ю.Б., Демина О.О. Ультразвуковая пре- и ростнатальная диагностика патологии центральной нервной системы. //Харьков.-1999.-63с.