


# **«Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики»**

A photograph showing a pregnant woman in a white hospital gown. A doctor in a white lab coat is examining her abdomen. The doctor's hands are visible, one holding a clipboard and the other resting on the woman's belly. In the background, a computer monitor displays a blue-toned ultrasound image of a fetus. The scene is set in a clinical or hospital environment.

**Дисциплина  
«Генетика человека с  
основами медицинской  
генетики»**

**Подготовила преподаватель: Круглова Е.В.  
2013 – 2014 учебный год**

# Методы пренатальной диагностики:



**НЕИНВАЗИВНЫЕ**

**могут рекомендоваться всем  
беременным женщинам**

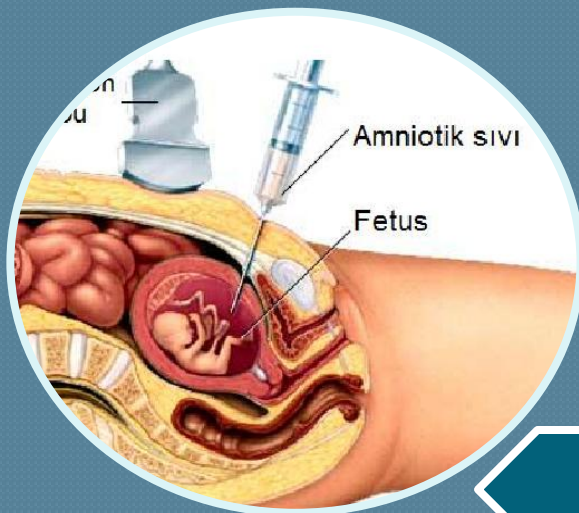


**не предполагают «вторжение» в полость  
матки**



**цель — определить на разных сроках  
беременности отклонения в развитии плода**

# Методы пренатальной диагностики:



## ИНВАЗИВНЫЕ

предполагают «вторжение» в полость  
матки



цель - получение биологического материала  
плода



опасны возможными осложнениями для  
матери и плода

# Неинвазивные методы дородовой диагностики:

1.

- **Ультразвуковой скрининг беременных**

- проводится на 10-13; 20-22; 30-32 неделях беременности

2.

- **Определение в сыворотке крови беременной женщины:**

- $\alpha$  – фетопротеина (АФП) на 14-20 неделях
- уровня несвязанного эстриола
- хорионического гонадотропина (ХЧГ) на 8-10 неделях

# Неинвазивные методы дородовой диагностики



## Ультразвуковой скрининг беременных

Используется для:

- определения «толщины воротникового пространства»
- УЗИ на 20-22 неделе позволяет выявить разнообразные пороки развития конечностей, нервной системы, почек и т.д.
- В этот период обнаруживается до 70% всех возможных ВПР

# ДИАГНОСТИКИ



**Определение в сыворотке крови беременной женщины уровня несвязанного эстриола: уменьшение его в сыворотке крови будущей матери свидетельствует о вынашивании плода с синдромом Дауна.**



## ДИАГНОСТИКИ



**Определение в сыворотке крови беременной женщины хорионического гонадотропина (ХЧГ) на 8-10 неделях**

# диагностики

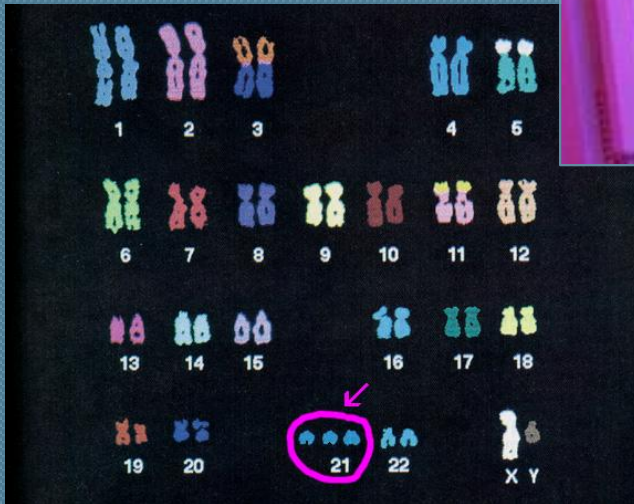


**ХГЧ или хорионический гонадотропин человека - белок плаценты, который начинает в больших количествах поступать в организм беременной женщины на 4-5 день после оплодотворения.**





# ДИАГНОСТИКИ



**Определение в сыворотке крови беременной женщины  
ХЧГ**

**69% женщин, вынашивающих плод с хромосомной  
аномалией имеют повышенный уровень ХЧГ.**

## диагностики



Анализ  
АФП



**Определение в сыворотке крови беременной женщины:**

**$\alpha$  – фетопротейна (АФП).**

**АФП – это белок плода, альфаглобулин.**

**Уровень АФП для выявления пороков развития плода определяют на 14-20 неделе.**

# ДИАГНОСТИКИ

Определение в сыворотке крови беременной женщины  $\alpha$ -фетопротеина (АФП).

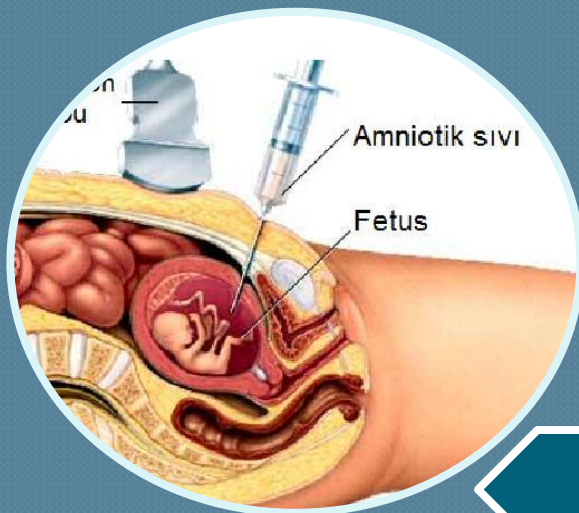
Повышение АФП регистрируется при следующих дефектах плода: анэнцефалии, спинно-мозговой и черепно-мозговой грыжах, аномалиях бронхиальных ступолях, гидроцефалии.



Снижение АФП в сыворотке крови обнаруживается при синдроме Дауна.



# Методы пренатальной диагностики:



## ИНВАЗИВНЫЕ

предполагают «вторжение» в полость  
матки



цель - получение биологического материала  
плода



опасны возможными осложнениями для  
матери и плода

# Инвазивные методы дородовой диагностики:

---

1.

• Амниоцентез

2.

• Кордоцентез

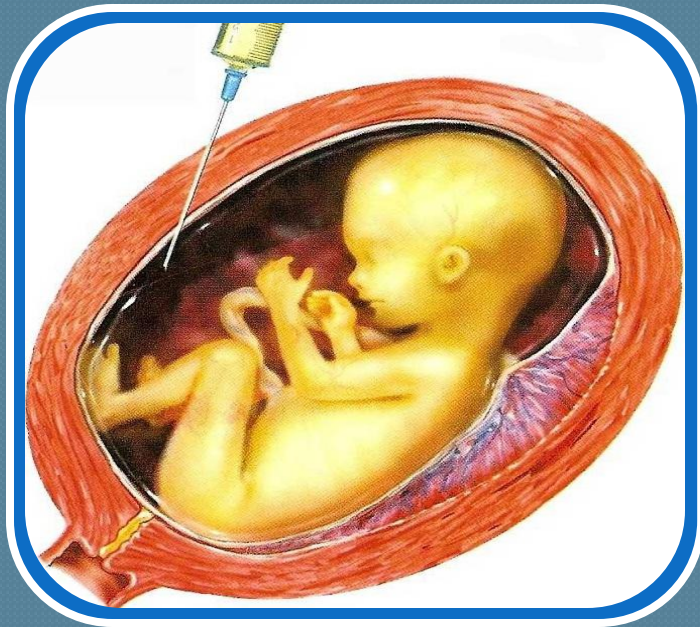
3.

• Хорионбиопсия

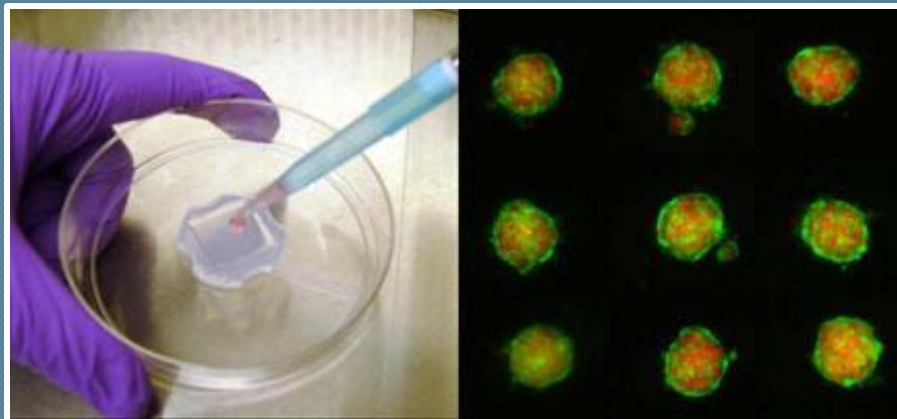
4.

• Фетоскопия

# Инвазивные методы дородовой диагностики:

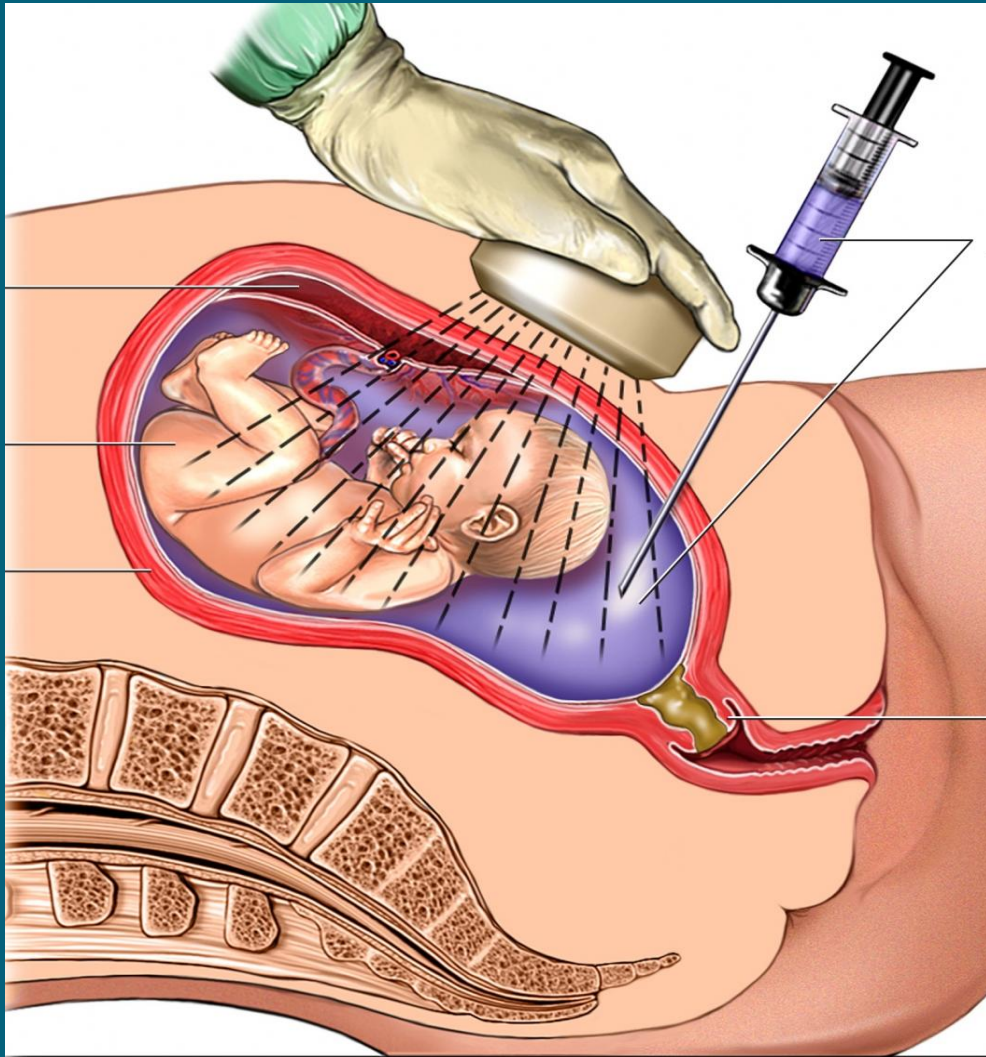


**Амниоцентез** –  
получение амниотической  
жидкости  
(15-20 мл) путем пункции  
амниотического мешка  
через переднюю брюшную  
стенку или влагалище на  
16-20 неделе.



Клетки плода,  
содержащиеся в плодной  
жидкости, выращиваются  
на специальных средах для  
последующей диагностики  
хромосомных болезней.

# Инвазивные методы дородовой диагностики:



## **Амниоцентез**

проводится под  
контролем УЗИ.

**Риск**

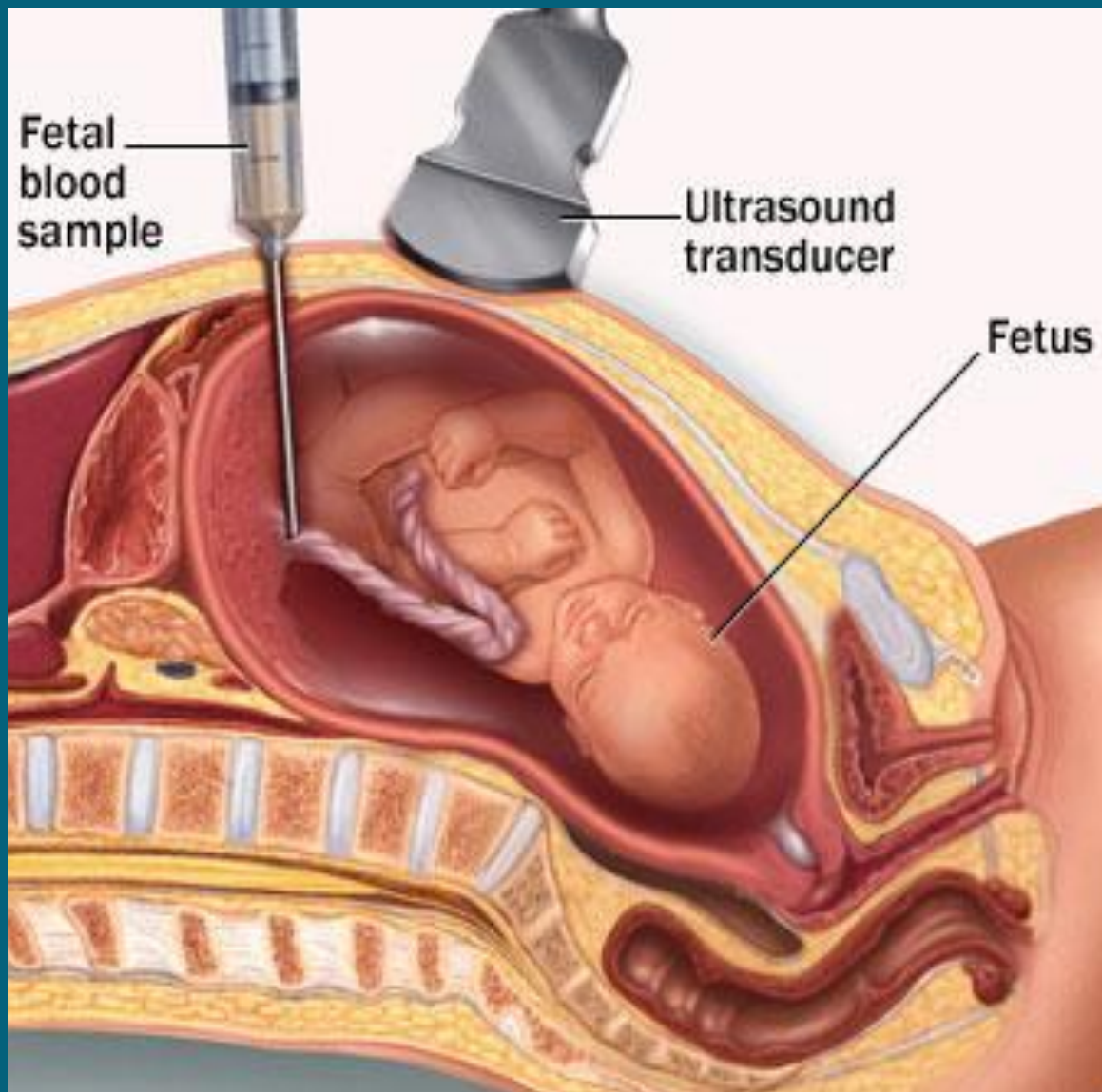
проведения

амниоцентеза

0,5%:

- **гибель плода**
- **инфицирование  
полости матки.**

# Инвазивные методы пренатальной диагностики



## Кордоценте

**З** -взятие крови из пупочной вены плода под контролем УЗИ на 15-22 неделях беременности.

Риск осложнений беременности высок - до 10%.



# Инвазивные методы пренатальной диагностики



## Кордоцентез

•  
•  
взятие крови из пупочной вены плода под контролем УЗИ.

Культивирование лейкоцитов позволяет провести цитогенетический анализ

Надежный метод при кариотипировании

и

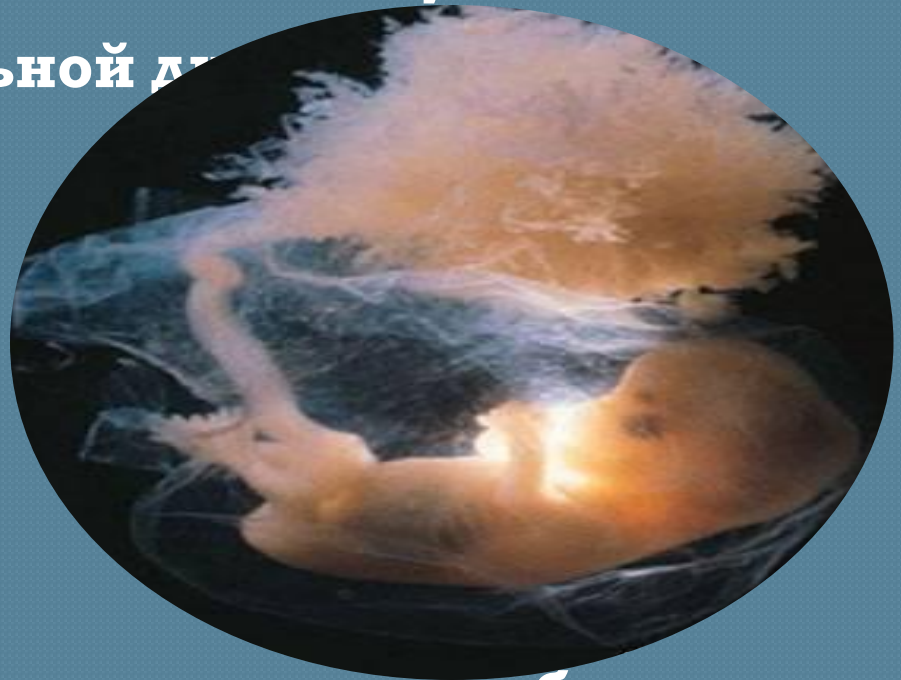
# Инвазивные методы пренатальной диагностики

## Хорионбиопсия

**(плацентобиопсия)** – проводится на 7-11 неделях беременности с целью получения клеток



пренатальной д

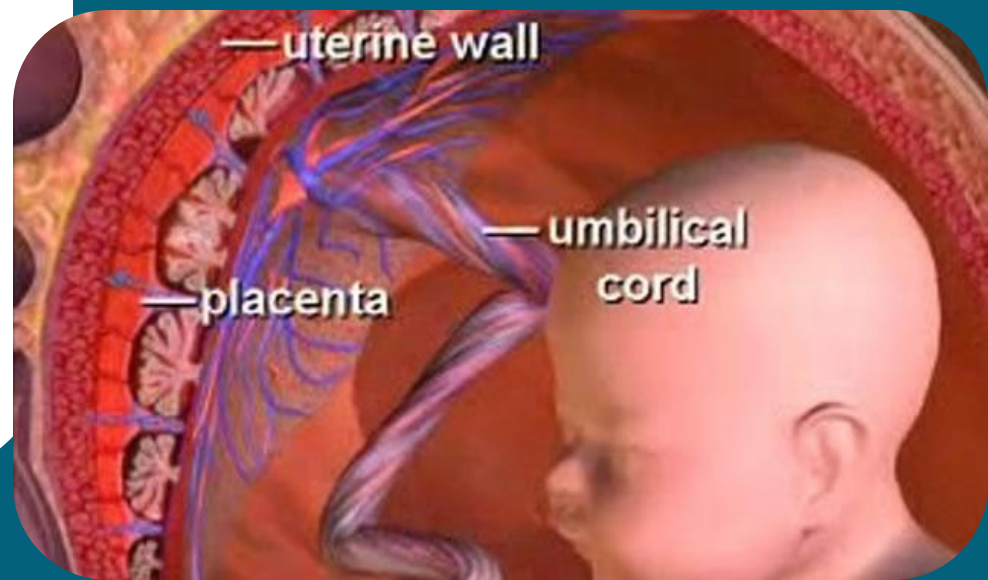


**Хорион (4)** - ворсинчатая наружная оболочка  
плода

# Инвазивные методы пренатальной диагностики

## Хорионбиопсия (плацентобиопсия)

Образцы хориона 5-15 мг ткани используют для цитогенетической, молекулярно-генетической и биохимической диагностики наследственных болезней



# Инвазивные методы пренатальной диагностики

**Цель хорионбиопсии** - получение клеток ворсинчатого хориона для кариотипирования плода, определения хромосомных и генных аномалий, определения пола плода.



# Инвазивные методы пренатальной диагностики



## Хорионбиопсия

забор  
небольшого  
кусочка хориона  
не менее 5 мг —  
части  
развивающейся  
плаценты (или  
«детского  
места»)  
— для его  
дальнейшего  
генетического  
исследования.

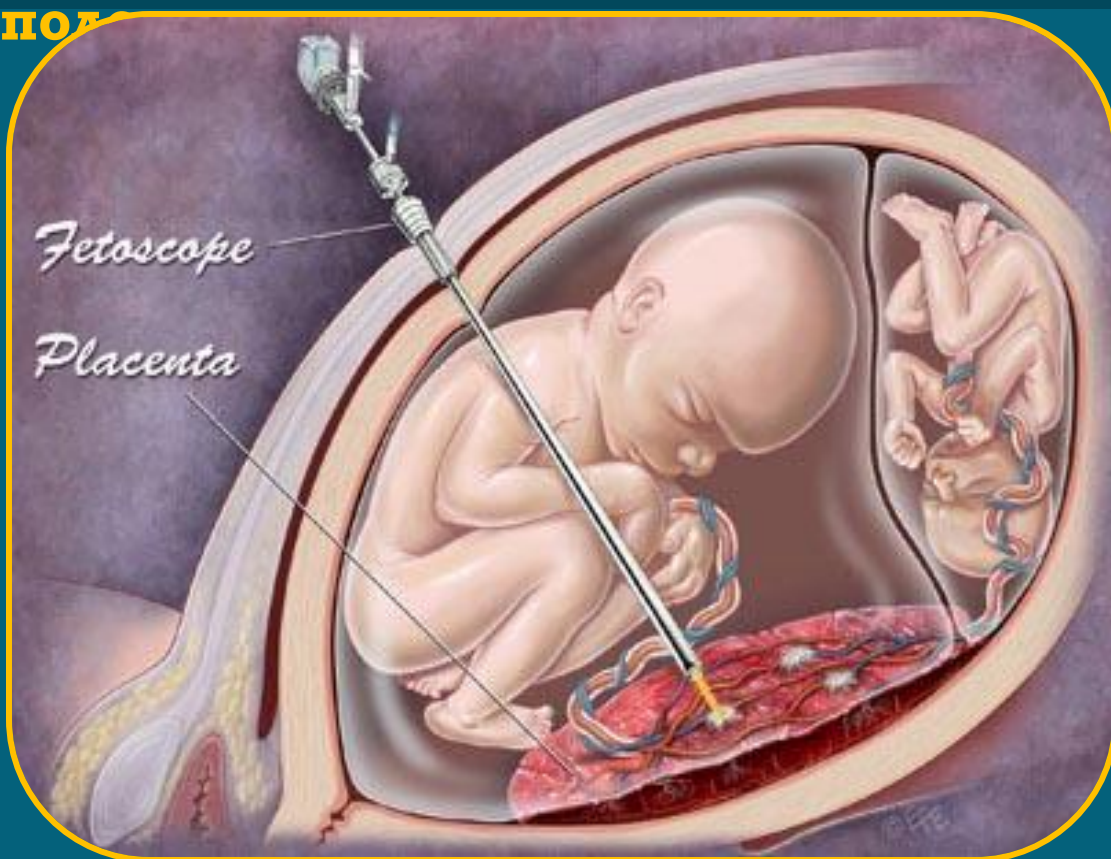
# Инвазивные методы пренатальной диагностики

В отличие от амнио- и кордоцентеза, **хорионбиопсия** позволяет получить информацию о врожденных дефектах плода на самых ранних стадиях его развития — с 10 до 12 недель



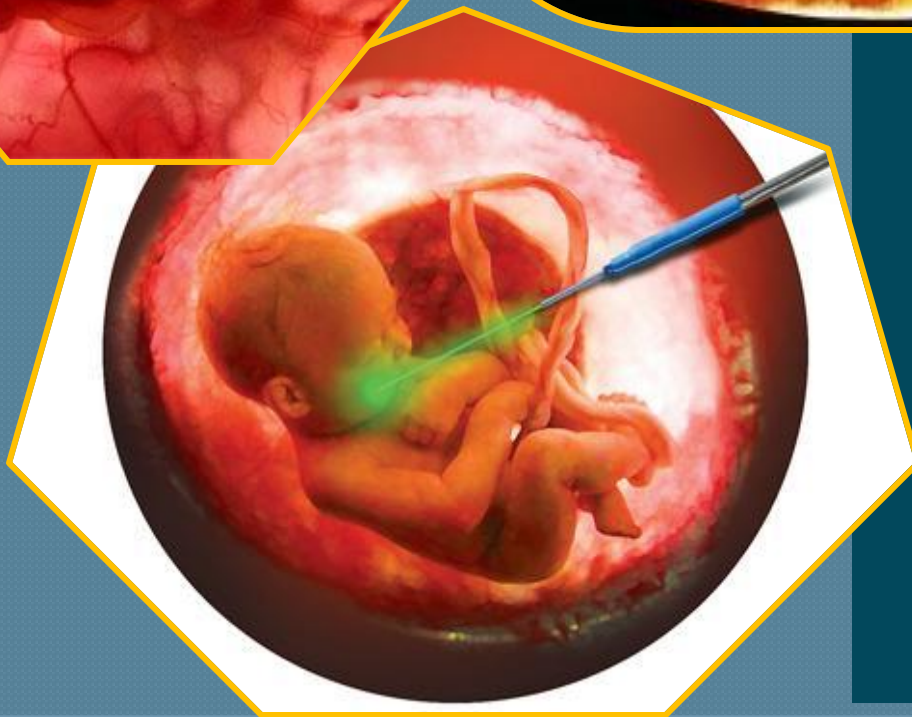
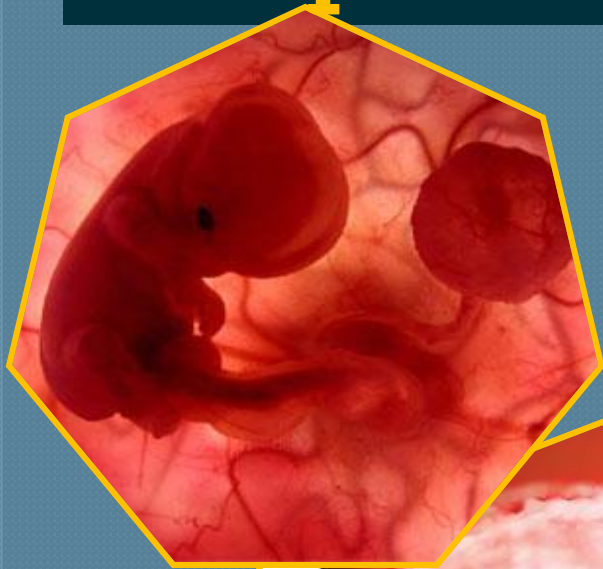
# Инвазивные методы пренатальной диагностики

**Фетоскопия** – метод визуального осмотра плода с помощью специального оптического зонда вводимого через разрез брюшной стенки и матки в амниотическую полость



26. 2.17м

# Инвазивные методы пренатальной диагностики

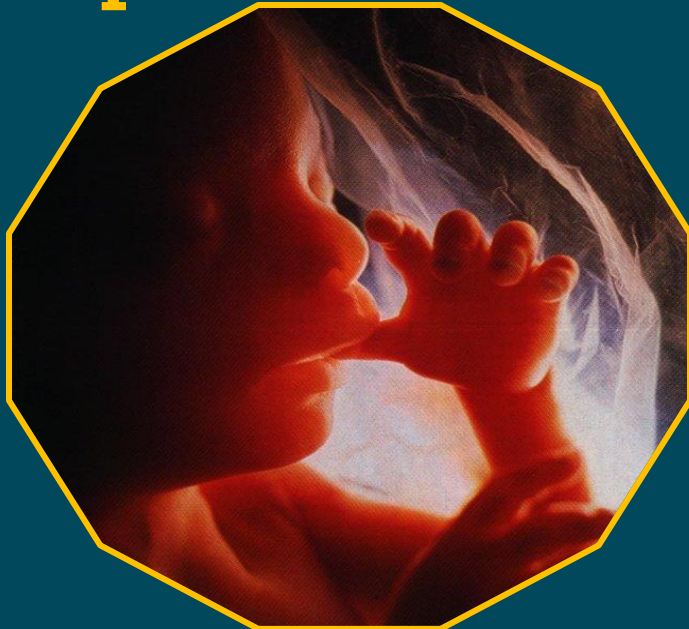
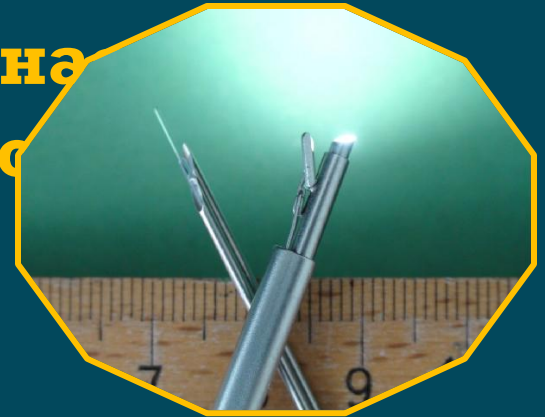


есть  
позволяет осмотреть  
плаценту, развитие  
плода, исследовать  
околоплодную  
жидкость, брать  
кровь, проводить  
биопсию кожи,  
тканей плода или  
плаценты.



# Инвазивные методы пренатальной диагностики

**Фетоскоп** – трубка, снабженная источником света и оптической системой, вводимая через отверстие в животе матери.



Позволяет специалисту обследовать плод снаружи и выявить наличие врожденных пороков развития.

# Инвазивные методы пренатальной диагностики

- ◎ **Фетоскопия** - конечный этап генетического обследования при подозрении на врожденную аномалию плода. Риск потери плода - около 8%, применяется крайне редко.



# «Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики»



**Задача  
медицинской  
генетики**

**профилактика  
наследственных  
болезней.**

**Спасибо за  
внимание!**

