


«Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики»

A photograph showing a pregnant woman in a white hospital gown sitting in a chair. A doctor in a white lab coat is examining her abdomen with his hands. 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**

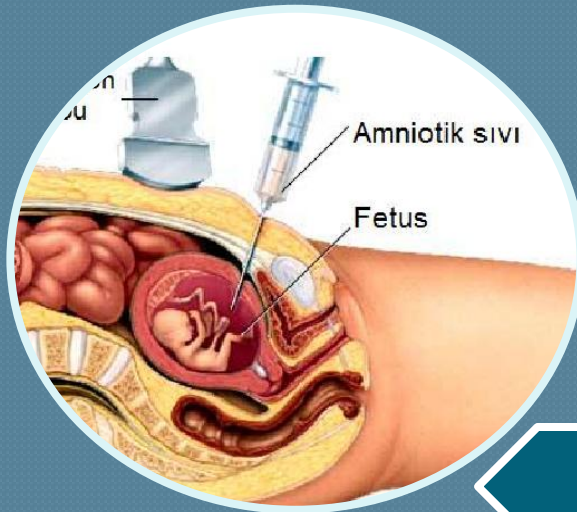


**не предполагают «вторжение» в полость
матки**



**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:**

- α – 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

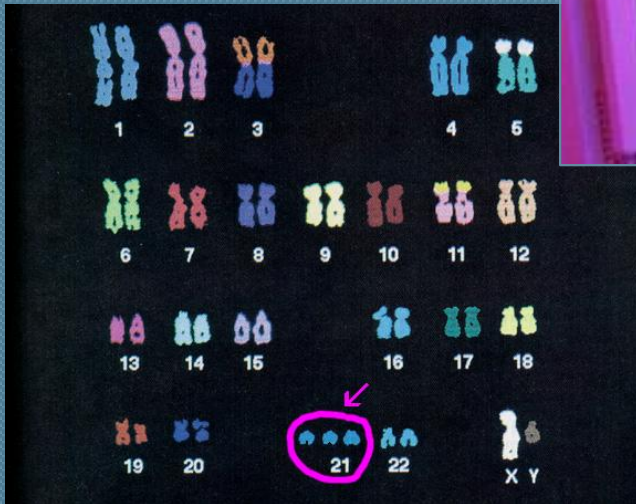
диагностики



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:

α – фетопротеина (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 α -фетопротеина (АФП).

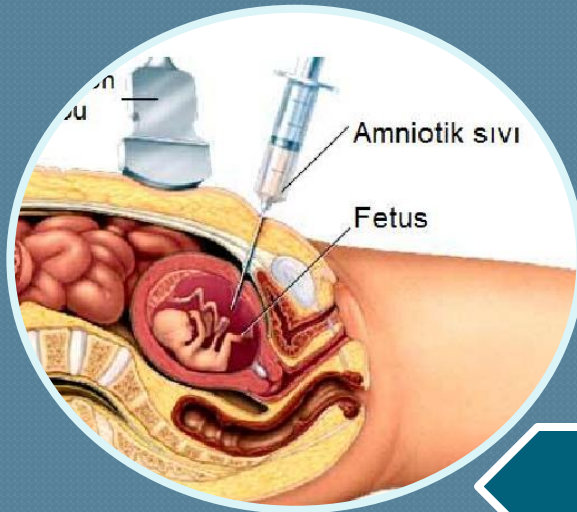
Повышение АФП регистрируется при следующих дефектах плода: анэнцефалии, спинно-мозговой и черепно-мозговой грыжах, аномалиях бронхиальных ступолях, гидроцефалии.



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

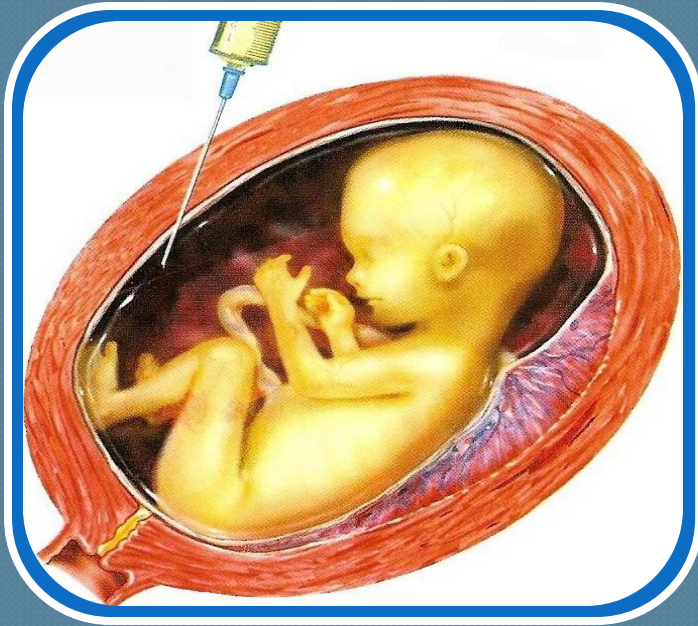
3.

• Хорионбиопсия

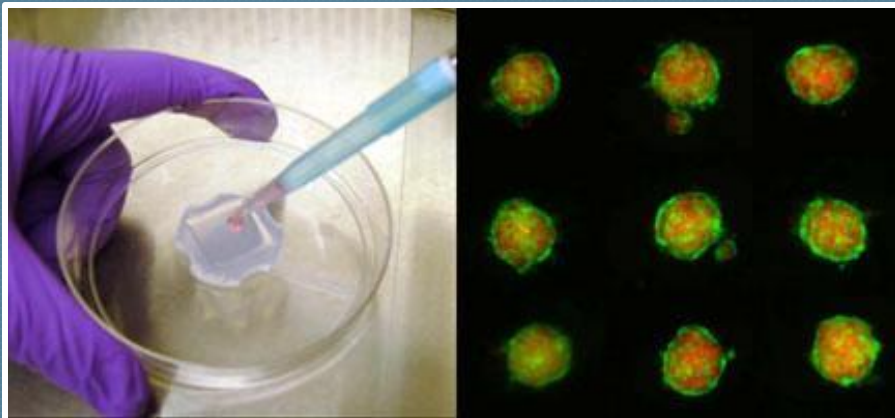
4.

• Фетоскопия

Инвазивные методы дородовой диагностики:

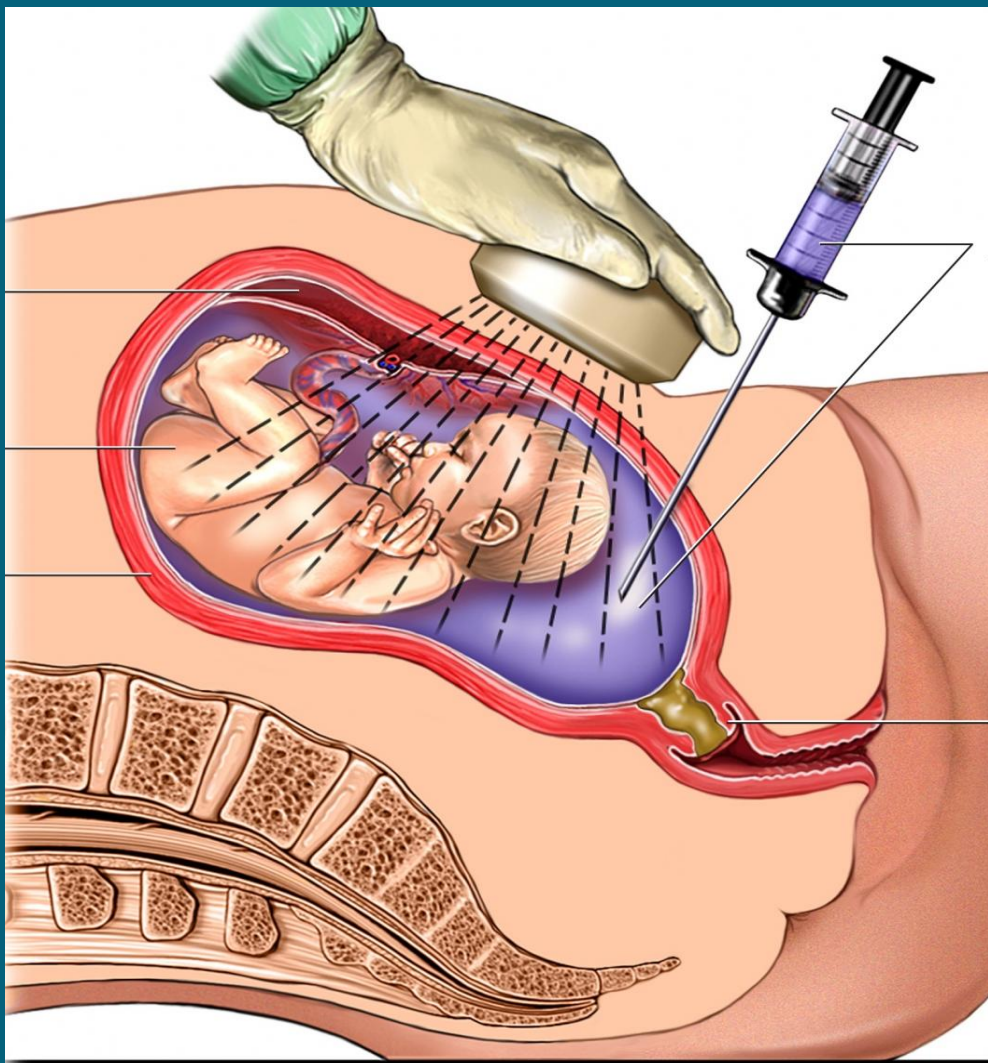


Амниоцентез –
получение амниотической
жидкости
(15-20 мл) путем пункции
амниотического мешка
через переднюю брюшную
стенку или влагалище на
16-20 неделе.



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

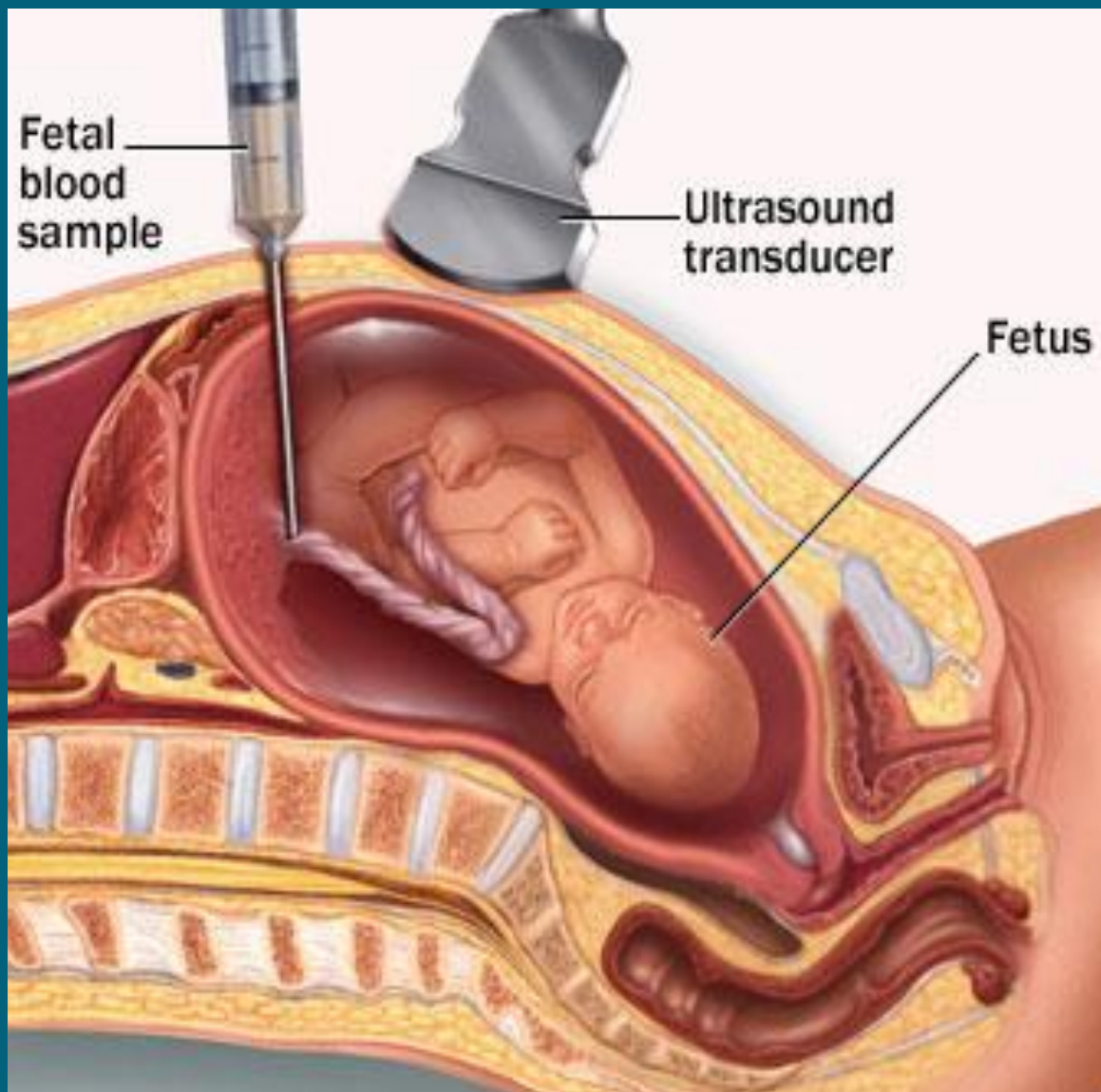
проведения

амниоцентеза

0,5%:

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

Инвазивные методы пренатальной диагностики



Кордоценте

3 -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.

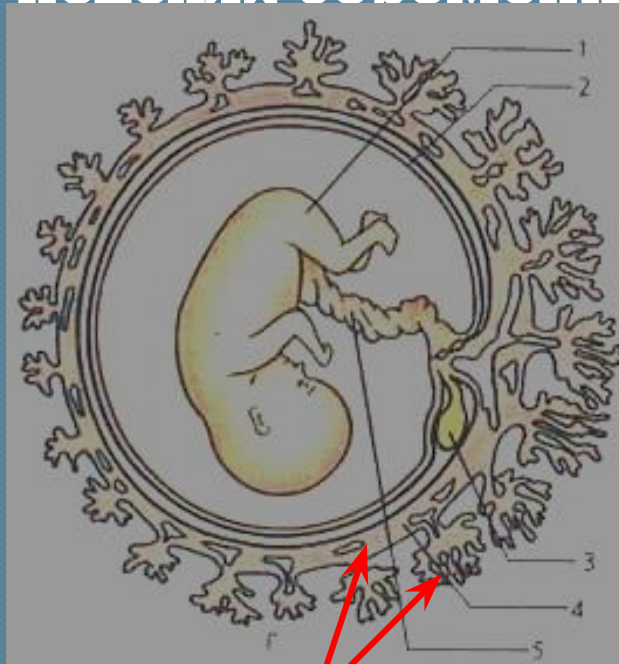
Культивирование лейкоцитов позволяет провести цитогенетический анализ

Надежный метод при кариотипировании

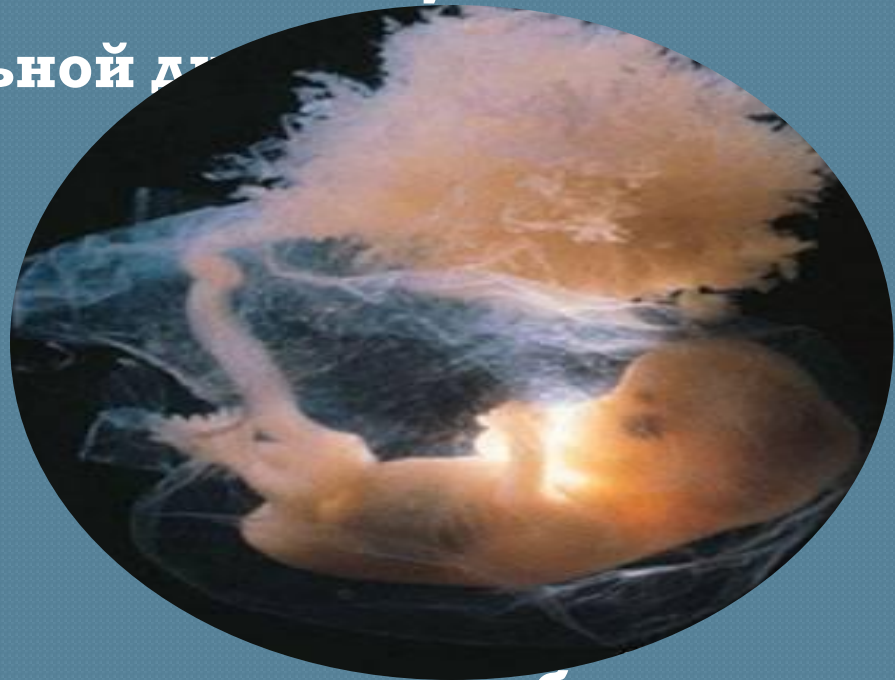
Инвазивные методы пренатальной диагностики

Хорионбиопсия

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



пренатальной д

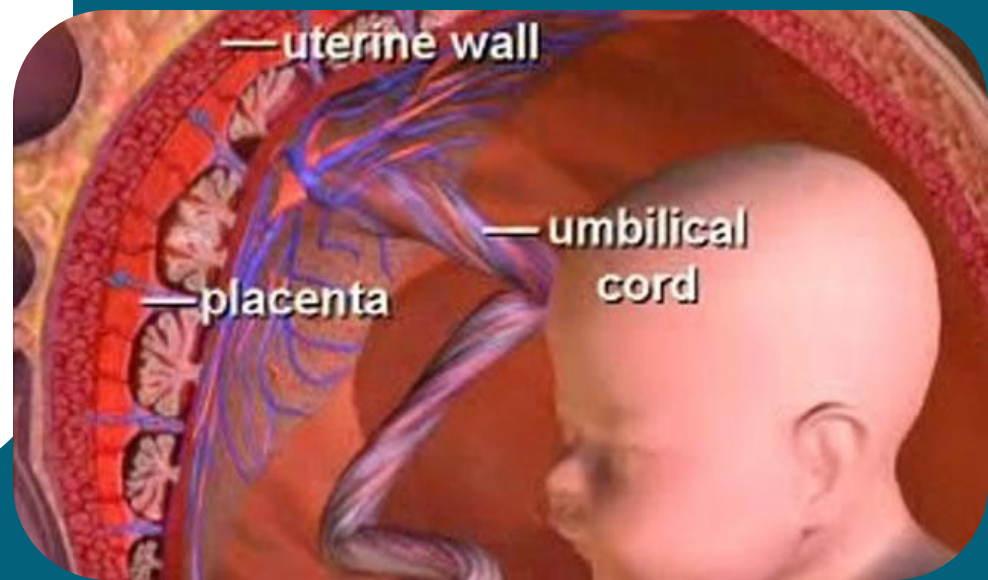


Хорион (4) - ворсинчатая наружная оболочка
плода

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.

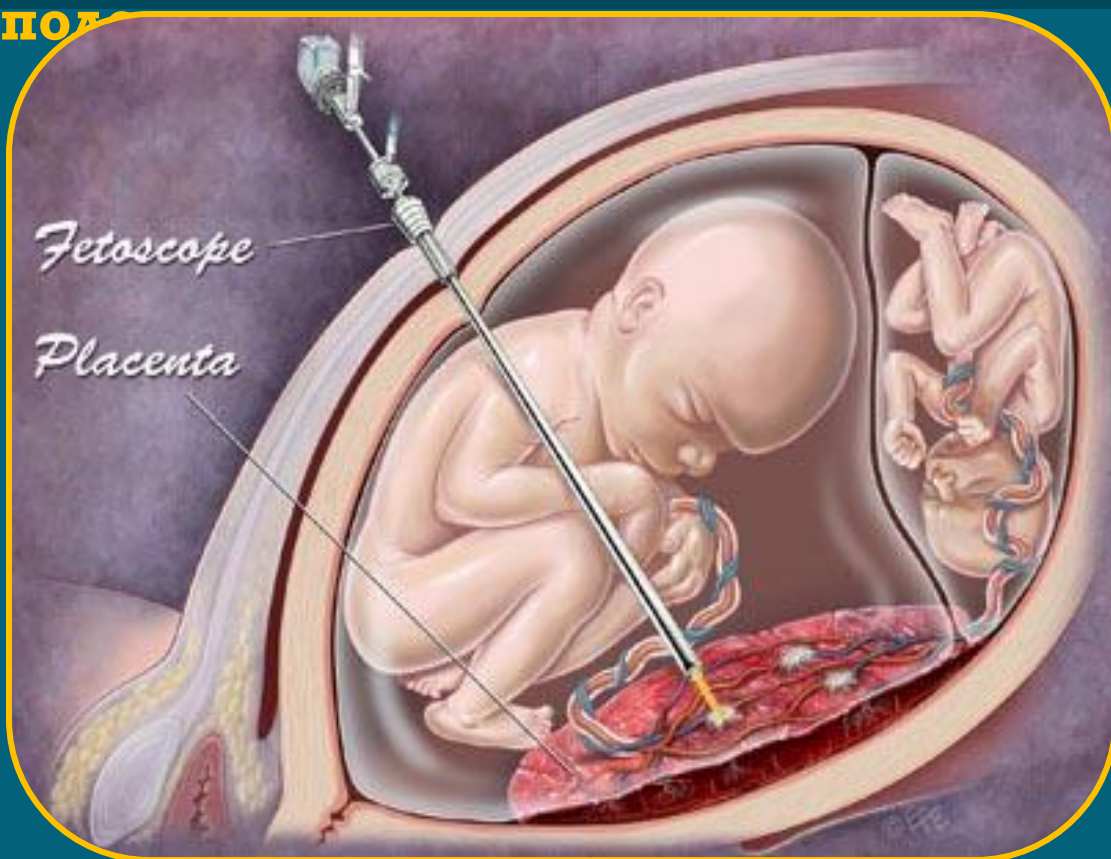
Инвазивные методы пренатальной диагностики

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

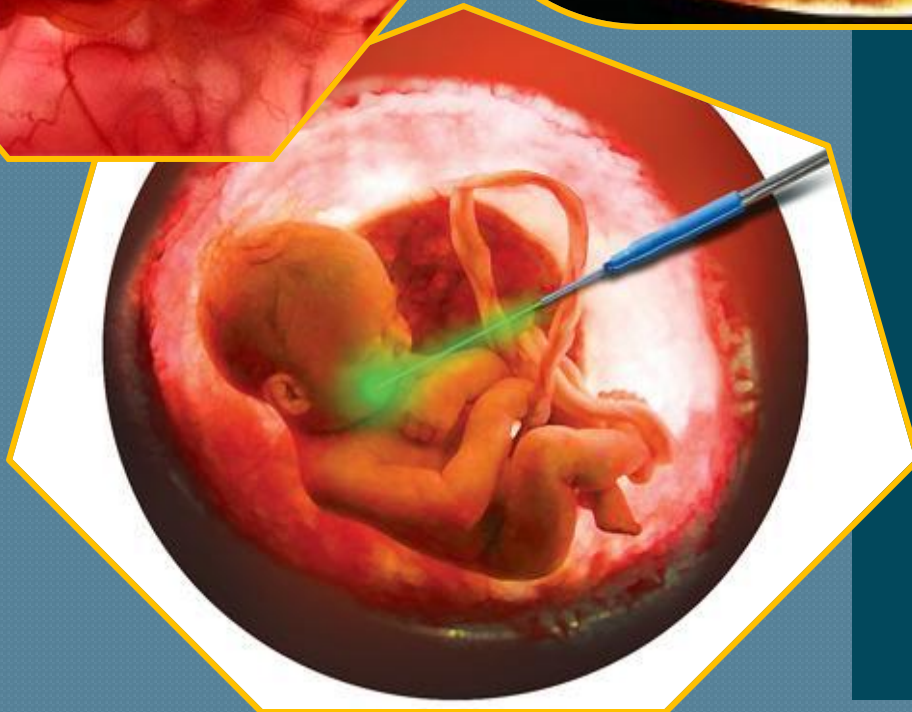
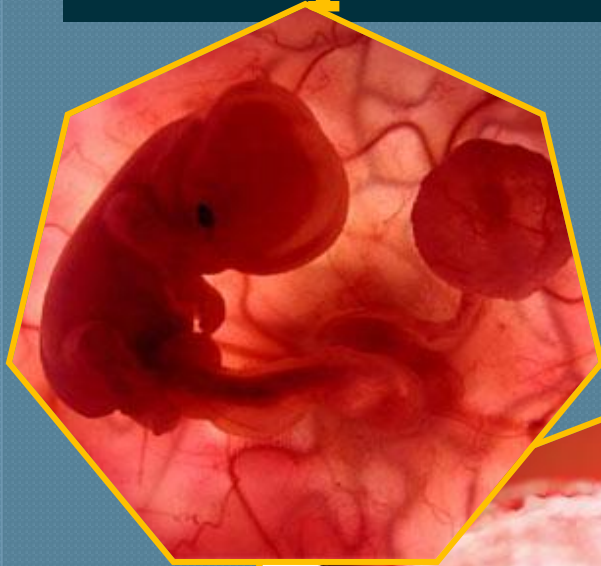


Инвазивные методы пренатальной диагностики

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



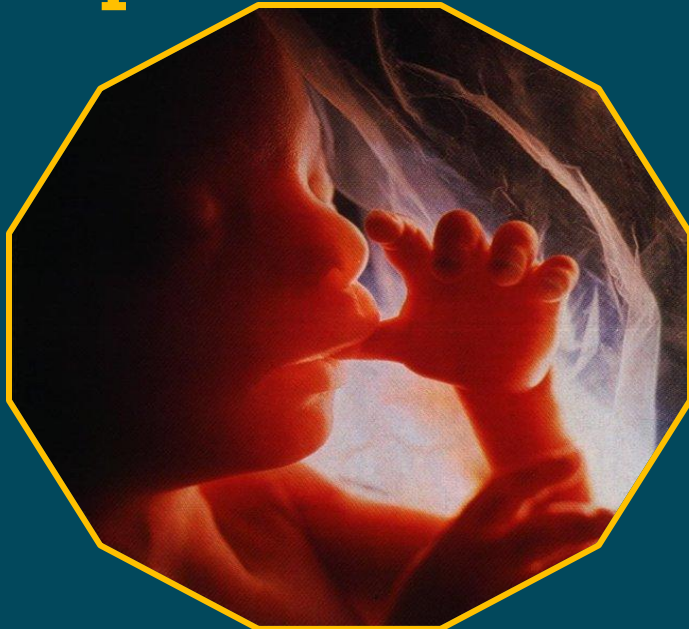
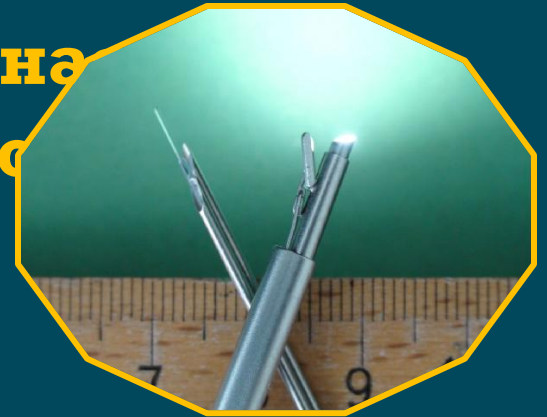
Инвазивные методы пренатальной диагностики



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!**

