



18+

Ольга Панкова

# Замершая беременность

Ольга Панкова

**Замершая беременность**

«Автор»

2018

**Панкова О. Ю.**

Замершая беременность / О. Ю. Панкова — «Автор», 2018

Перед вами уникальная книга, которая раскрывает причины замершей беременности - самой актуальной проблемы будущих мамочек. Прочитав ее, вы узнаете о самых частых причинах гибели плода на ранних сроках: хромосомных аномалиях, инфекциях, наследственных тромбофилиях и многих других. Автор, кандидат медицинских наук, расскажет вам, каким образом можно предотвратить возникновение этих заболеваний и получить шанс родить малыша. В книге вы также ознакомитесь с древнекитайскими секретами зачатия и вынашивания беременности, которые помогут победить страх на пути материнства. Администрация сайта ЛитРес не несет ответственности за представленную информацию. Могут иметься медицинские противопоказания, необходима консультация специалиста.

© Панкова О. Ю., 2018

© Автор, 2018

## Содержание

От автора	6
Календарь беременности: I триместр	7
Обследование до зачатия. Питание будущей мамы	8
2-4 недели. ХГЧ	9
5-6 недели. Формирование нервной трубки	10
7-8 неделя. Постановка на учет. Первое УЗИ	11
10-13 неделя. Скрининг первого триместра	12
Что такое замершая беременность?	13
Типы замершей беременности	14
Замершая беременность все равно прервется!	15
Угроза выкидыша: какие признаки?	16
Аборт в ходу	17
Диагностика замершей беременности	18
Цитогенетическое исследование	19
Хромосомные аномалии плода	20
Тайны ДНК	21
Основы генетики	23
Типы хромосомных нарушений	25
Синдром Дауна	26
Синдром Шерешевского – Тернера	28
Как часто прерывается беременность при хромосомных нарушениях?	29
Посещение генетика	30
Скрининг первого триместра	31
Неинвазивный пренатальный тест	33
Скрининг второго триместра	34
Международный стандарт пренатальной диагностики FMF	36
Национальный проект «Здоровье»	37
Этические аспекты прерывания беременности	39
Преимплантационная генетическая диагностика	40
Конец ознакомительного фрагмента.	41

# **Ольга Панкова**

## **Замершая беременность**

В оформлении обложки использована фотография с сайта <http://www.kesinbilgi.net/>

## От автора

Книга раскрывает причины замершей беременности – самой актуальной проблемы будущих мамочек. Прочитав ее, вы не только научитесь узнавать «врага в лицо», но получите информацию о том, как, имея то или иное заболевание, даже самое «грозное», грамотно подготовиться к беременности, выносить и родить здорового малыша. Сегодня это возможно с любым диагнозом!

Замершая беременность – это диагноз, который лишает женщину права стать мамой, толкает на долгий тернистый путь сражения с различными заболеваниями в надежде, что долгожданная встреча с малышом все же состоится.

В прошлом веке о причинах невынашивания знали слишком мало, поэтому женщине, неоднократно пережившей потерю плода, помочь удавалось не всегда. Сегодня с развитием медицины и открытиями в области генетики, гемостазиологии, репродуктологии изучена роль тех заболеваний, о существовании которых раньше и не догадывались: мутаций генов, дефицита фолатов, избытке гомоцистеина, наследственных тромбофилий и пр.

В этой книге я подробно расскажу обо всех «новых», а также «старых», хорошо известных заболеваниях (хромосомных аномалиях, инфекциях и пр.), вызывающих прерывание беременности. Я уверена: женщина, столкнувшаяся с такой проблемой, должна иметь полную информацию об этой патологии, чтобы предотвратить ее возникновение в следующей беременности и получить возможность рождения малыша.

В последнем разделе книги вы ознакомитесь с секретами даосского зачатия, а также освоите практику психологического гунфу, которое поможет победить страх на пути материнства!

Для того чтобы стать мамой, нужно верить в себя, современную медицину и не замечать препятствий! А я буду всегда с вами,

Панкова Ольга

## **Календарь беременности: I триместр**

Беременность – интересный и самый удивительный этап в жизни каждой женщины. С одной стороны, это период женского взросления и повышенной ответственности за здоровье и жизнь еще неродившегося малыша, с другой – время волнующих перемен и томительного ожидания долгожданной встречи.

Беременность как река, может протекать спокойно и ровно, а может иметь турбулентности и водопады. Каким будет течение «реки» зависит от вас, вашего настроения, грамотной подготовки к зачатию, медицинского сопровождения беременности, соблюдения всех рекомендаций, и, конечно, от веры в себя и свои силы. О том, как в норме развивается малыш в I-м триместре, я расскажу далее.

## Обследование до зачатия. Питание будущей мамы

Вот и начался отсчет дней вашей беременности. Сегодня 1-я неделя. Она совпадает с последней менструацией. Впереди – самые волнительные перемены: зачатие, имплантация (внедрение) зародыша в матку, развитие плода. Течение беременности во многом зависит от поведения женщины до зачатия: ее образа жизни, питания, грамотной подготовки. Перед планированием беременности следует сдать анализы на инфекции, которые могут навредить беременности:

- TORCH: токсоплазмоз, краснуху, цитомегаловирус, герпес;
- половые инфекции: уреапламоз, хламидиоз, микоплазмоз, гонорею;
- опасные для жизни матери и будущего ребенка инфекции: сифилис, вирус приобретенного иммунодефицита человека (ВИЧ), вирусные гепатиты В и С.

Подробно обо всех видах инфекций читайте в соответствующих главах. Также проверьте, все ли прививки вы сделали. За 3-6 месяцев до зачатия при наличии показаний необходимо пройти вакцинацию от краснухи, гриппа, кори, ветрянки, гепатита В и пр.

При планировании беременности необходимо определить ваш резус-фактор, посетить гинеколога, стоматолога и терапевта. Обследование у специалистов поможет установить, готовы ли ваш организм к вынашиванию беременности.

Приступая к зачатию, следует вести активный образ жизни, отказаться от вредных привычек (курения, в том числе пассивного, алкоголизма и пр.) и полноценно питаться.

Также не стоит забывать о витаминах, в первую очередь, фолиевой кислоте (витамина В<sub>9</sub>). При ее дефиците нервная трубка плода может не закрыться, что приведет к развитию пороков: гидроцефалии (водянки головного мозга), анэнцефалии (отсутствию головного мозга) или потере беременности.

Каждой женщине, планирующей беременность, рекомендую ежедневно принимать 400 мкг фолиевой кислоты. Это тот вклад, который вы можете внести в здоровье своего будущего ребенка еще до зачатия!

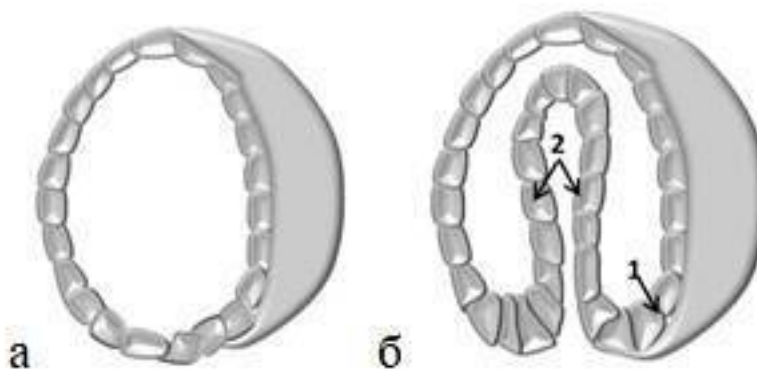


## 2-4 недели. ХГЧ

Слияние сперматозоида и яйцеклетки знаменуется образованием зиготы – нового организма, несущего материнские и отцовские хромосомы. Сразу после оплодотворения начинается процесс клеточного деления. Сначала образуются две клетки, затем через десять часов их уже четыре, и так – каждые десять часов.

При этом эмбрион постепенно продвигается по маточной трубе к матке. В начале своего развития зародыш похож на малинку. Он представляет собой скопление клеток, которое можно рассмотреть только под микроскопом. Через 4 дня эмбрион достигает матки, через 7-9 дней имплантируется в ее слизистую оболочку, образуя кровеносные сосуды для обеспечения питания. С этого момента все вещества, необходимые для роста и развития, зародыш будет получать от матери.

На четвертой неделе эмбрион превращается в однослойный пузырек -бластоцисту (рис. 1 а), часть стенки которого, впячиваясь внутрь, образует внутренний слой. Процесс образования двухслойного пузырька называется гастрულიей, эмбрион на этой стадии – гастролой (рис. 1 б), а его листки: экто- и энтодермой. Они являются зачатками органов и тканей плода. Позже между ними возникает третий (средний) слой – мезодерма.



**Рисунок 1. Эмбрион на стадии бластоцисты (а) и гастролы (б): 1 – эктодерма, 2 – энтодерма**

Из энтодермы впоследствии будут формироваться органы дыхания и пищеварения; из мезодермы – скелет, мышцы, почек, кровеносные сосуды и сердце; из внешнего листка (эктодермы) – кожа, волосы, глаза, зубная эмаль и нервная система ребенка.

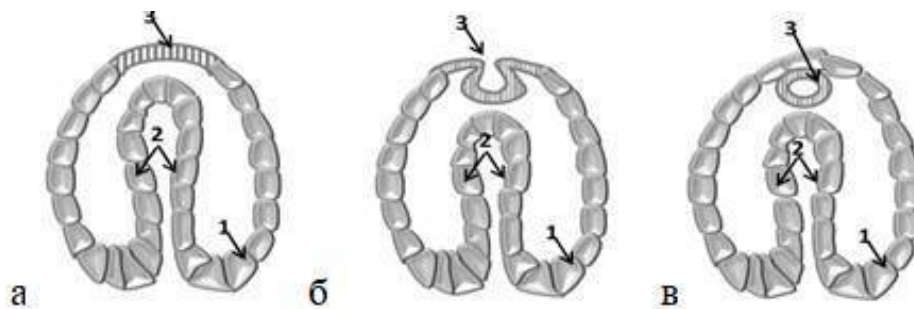
На зарождение новой жизни одним из самых первых реагирует хорионический гонадотропин человека (ХГЧ) – «гормон беременности». Он вырабатывается тканями зародыша (хорионом) сразу после имплантации – прикрепления к стенке матки.

Обнаружение ХГЧ в моче лежит в основе использования домашних экспресс-тестов. О наличии беременности свидетельствует появление второй полоски на тесте. Однако тесты могут давать неверный результат. Поэтому, если аптечный тест в конце 4 недели не показал две полоски, это еще не значит, что беременности нет.

Самым достоверным способом выявления беременности считается количественный анализ крови на ХГЧ. По его уровню можно узнать, есть ли беременность, и ее срок. На 1-2-й неделе после зачатия уровень ХГЧ составит 25-156 мЕд/мл; на 2-3-й неделе – 101-4870; на 3-4-й – 1110-31500; на 4-5-й – 2560-82300; на 5-6-й – 23100-151000; 6-7-й – 27300-233000. Если при последовательной оценке концентрация ХГЧ растет, это означает, что беременность прогрессирует. Вас можно поздравить!

## 5-6 недели. Формирование нервной трубки

На 5-й неделе происходит закладка нервной системы зародыша – нейруляция (рис. 2). При этом из внешнего листка начинает формироваться нервная пластина. Она недолго остается уплощенной.



**Рисунок 2. Нейруляция: формирование нервной трубки (3), эктодерма (1), энтодерма (2)**

Вскоре ее боковые края приподнимаются, образуя нервные валики, края которых смыкаются, формируя замкнутую нервную трубку с каналом внутри. Сначала смыкание нервных валиков происходит на уровне шеи плода, а затем распространяется в головном и хвостовом направлениях. Примерно к 25-28 дню жизни эмбриона эта трубка полностью закрывается. Открытыми остаются лишь отверстия на ее концах.

Основная роль в формировании нервной трубки отводится фолиевой кислоте. Ее дефицит вызывает пороки развития. К моменту начала нейруляции должен присутствовать определенный запас витамина В<sub>9</sub>.

Чтобы выявить имеющийся дефицит В<sub>9</sub> и своевременно его устранить необходимо оценить свой фолатный статус – определить концентрацию фолатов в эритроцитах. Данный параметр меняется медленно, так как красные кровяные тельца циркулируют в организме около 120 дней. В норме в эритроцитах содержится приблизительно в 30 раз больше В<sub>9</sub>, чем в плазме. Оценка фолатного статуса проводится как до зачатия, так и после наступления беременности на 4-5-й неделе.

Дозу препарата фолиевой кислоты необходимо увеличивать до 3-5 мг при наличии дефицита витамина, а также при тромбофилии (склонности к образованию тромбозов), антифосфолипидном синдроме и заболеваниях желудочно-кишечного тракта (атрофическом гастрите, синдроме мальабсорбции, болезни Крона), ускоряющих выведение фолиевой кислоты. Следите за своим здоровьем. Это необходимо для правильного развития малыша!

## **7-8 неделя. Постановка на учет. Первое УЗИ**

На 7-й неделе размер плода достигает 11-12 мм. На его ручках и ножках формируются кисти и ступни, внешне они пока напоминают ласты. На этом сроке сердце делится две камеры, появляются зачатки бронхов, активно растет кишечник, образуются почки.

7-8 неделя – идеальное время постановки на учет в женской консультации. На этом сроке следует сделать первое УЗИ: плод будет хорошо виден, также можно оценить наличие сердцебиения, определить количество плодов в матке.

При первом обращении беременной в женскую консультацию врач проводит осмотр, собирает данные анамнеза (перенесенные заболевания, сведения о родах, абортах и выкидышах в прошлом). Также гинекологу необходимо сообщить об имеющихся в семье наследственных заболеваниях. Доктор выпишет направления на все нужные анализы (общий анализ мочи и крови; половые, TORЧ, опасные инфекции), направит к окулисту (следует пройти всем), а при необходимости – к генетику.

Нередко будущие мамочки очень настороженно относятся к медико-генетической консультации. И напрасно! Данное исследование позволяет заранее определить степень риска рождения детей с генетическими аномалиями (подробно читайте в соответствующей главе).

После наступления беременности за женщинами из группы риска устанавливается особый контроль. На 10-13 неделе беременности необходимо провести пренатальную диагностику состояния здоровья малыша, о которой я расскажу далее. Также не забывайте позитивно мыслить и думать только о хорошем!

## **10-13 неделя. Скрининг первого триместра**

На 11 неделе плод весит около 7 г, он уже двигается, но мама не ощущает этих перемещений. Укрепляется его шея, малыш умеет поднимать голову. И уже в этот период можно обнаружить имеющиеся хромосомные аномалии (ХА) плода: синдром Дауна (трисомия 21 хромосомы), синдром Эдвардса (18), синдром Патау (13) и пр.

Для диагностики ХА беременной на 10-14 неделе необходимо пройти пренатальный скрининг. Несоответствие результатов скрининга первого триместра нормам сигнализирует о возможном риске развития ХА и требует дополнительного обследования, о котором я еще расскажу позже. А пока запаситесь терпением, верой и позитивом!

Появление ребенка на свет – самое удивительное чудо, с которым мы соприкасаемся в своей жизни. Однако не каждой женщине удастся познать счастья материнства с первой попытки. Многие будущие мамы сталкиваются с диагнозом «замершая беременность». О типах неразвивающейся беременности, методах диагностики и причинах гибели плода я расскажу далее.

## **Что такое замершая беременность?**

На самых ранних сроках своего развития плод слишком уязвим. Поэтому, не смотря на наличие множества факторов защиты, в первую очередь плаценты, эмбрион все же подвержен внешним влияниям, которые могут спровоцировать его гибель.

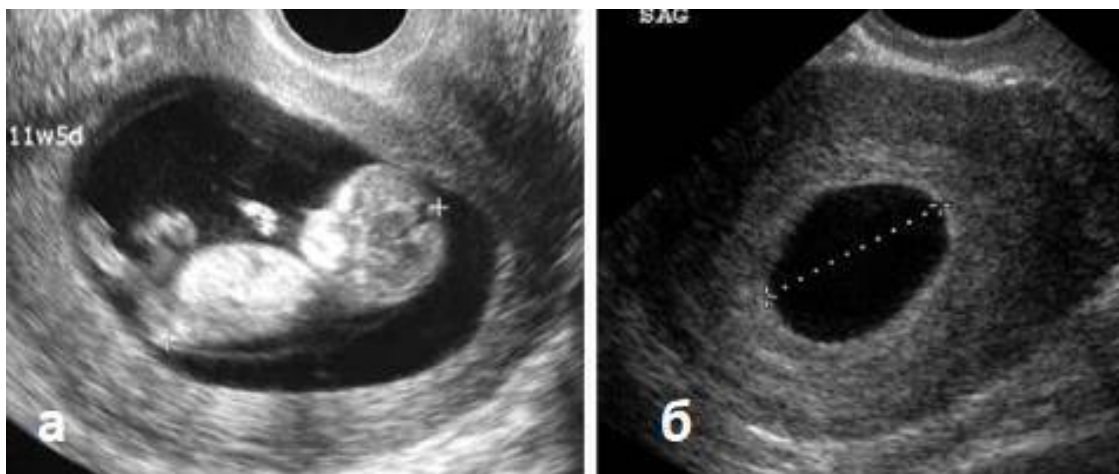
## Типы замершей беременности

Замершая (неразвивающаяся) беременность – это прекращение развития плода на ранних сроках, которую чаще диагностируют в первом триместре. Выделяют два типа неразвивающейся (замершей) беременности:

1. анэмбриония
2. гибель эмбриона (плода).

**Вопрос:** Подскажите, пожалуйста, по УЗИ в 1 триместре плодное яйцо в верхней трети полости, контуры четкие ровные, эмбрион не визуализируется. Сроки по диаметру плодного яйца (4 мм) – 3-4 недели, по дате последней менструации – 5 недель. Меня беспокоит, что эмбрион не визуализируется и не соответствует срокам. Опасно ли эти явления? Спасибо.

Отсутствие эмбриона внутри плодного яйца называется анэмбрионией. (рис. 3). При анэмбрионии формирование эмбриональных структур прекращается еще на этапе дифференцировки внутренней клеточной массы.



**Рисунок 3. УЗИ на 7 неделе беременности: а – нормальный плод, б – анэмбриония**

При этом по данным УЗИ плодное яйцо имеет меньшие размеры, чем в норме, эмбрион не виден. Также размеры плодного яйца могут соответствовать срокам беременности, эмбрион будет визуализироваться, но иметь очень маленькие размеры, сердцебиение отсутствует.

При УЗ-картине «замерший плод» плодное яйцо и эмбрион имеют обычную форму и размеров, но признаки жизнедеятельности отсутствуют. Если погибший плод долго находится в полости матки, то структура плодного яйца резко меняется, его контуры и форма становятся нечеткими, размеры матки отстают от срока беременности.

Гибель плода не всегда сопровождается быстрым самопроизвольным изгнанием из матки. Матка не сразу отторгает погибший плод (эмбрион). Часто наблюдаются случаи, когда погибшее плодное яйцо задерживается в матке на неопределенно долгое время.

Задержка погибшего эмбриона в полости матки представляет угрозу не только здоровью, но и жизни женщины, из-за риска развития воспалительного процесса и кровотечения, поэтому требует активной тактики.

## **Замершая беременность все равно прервется!**

**Вопрос:** *мне поставили диагноз «замершая беременность» и предложили выскабливание. Может, надо подождать и не торопиться с удалением плода?*

Если никакие активные действия не предпринимаются, процесс протекает самопроизвольно и при наличии замершей беременности всегда заканчивается выкидышем

В ответ на гибель плода происходит постепенное его отторжение с помощью защитной (фибринозно-лейкоцитарной экссудативной) реакции. В ходе этого процесса из сосудов эндометрия (слизистой оболочки матки) выделяются эритроциты, элементы тромбоцитов, что ведет к постоянным мажущим кровянистым выделениям из матки.

Тело матки становится мягким, тонус миометрия исчезает, шейка приоткрывается. Все признаки беременности (цианоз влагалища, шейки матки) исчезают, происходит выкидыш.

## Угроза выкидыша: какие признаки?

Замершая беременность может себя никак не проявлять. Женщина чаще всего чувствует себя хорошо. Первым признаком угрожающего выкидыша являются постоянные боли в нижних отделах живота, появившиеся на ранних сроках беременности. При наличии болей будущей мамочке необходимо обратиться к врачу для обследования и подбора терапии, направленной на сохранение беременности.

**Вопрос:** У меня 4-5 недель беременности. Беспокоят боли внизу живота. По УЗИ поставили угрозу выкидыша. Какие у меня перспективы?

При угрозе выкидыша очень многое зависит от будущей мамы: важно соблюдать строгий постельный режим, полностью исключить физические нагрузки и секс. При соблюдении режима и адекватном лечении вы беременность сохраните!

Также будущей мамочке следует научиться контролировать свои эмоции. Переживания очень вредны малышу! Ваш адреналин ему ни к чему. Меньше переживаний и больше позитива! Думайте только о хорошем, и оно придет в вашу жизнь!

**Вопрос:** У меня беременность 7-8 недель, в пятницу заболел низ живота, и начались темно-коричневые выделения. Это что-то серьезное или не очень?

**Вопрос:** Что означают коричневые выделения в начале беременности, на сроке 2-3 недели?

Если вы несвоевременно обратились к врачу и не получаете нужного лечения, то угрожающий выкидыш может перейти в начавшийся. При этом у женщины появятся мажущие кровяные выделения – это второй признак возможного прерывания беременности. Чтобы его избежать, при наличии болей и кровяных выделений на малых сроках беременности, необходимо обратиться к врачу за обследованием и рекомендациями.

**Вопрос:** Дело в том, что лежать не получается: я после больницы к врачу, потом у меня плановый осмотр, потом анализы надо сдать. Затем опять к врачу, потом на УЗИ. Вчера срочно надо было ехать на работу. Дома вставать приходится: то пропылесосить надо, то покушать приготовить. И что мне делать?



## Аборт в ходу

**Вопрос:** *Я беременна во второй раз, срок – 2 недели. Вчера занимались с мужем сексом, и у меня пошли красные мазки с ужасным запахом. Что это? И как быть! Что должны делать врачи?*

Появление обильных кровяных выделений со сгустками – признак того, что беременность прервалась (аборт в ходу). В этот момент плод выходит из матки, следствием чего является маточное кровотечение. Оно может быть настолько обильным, что приведет к серьезной кровопотере и развитию симптомов анемии – появлению слабости, головокружений, потери сознания, сухости кожи, ломкости ногтей, стенокардии и пр.

Кровотечение может само не остановиться до тех пор, пока не будет извлечена вся плацентарная ткань! Поэтому при появлении обильных кровяных выделений нужно срочно обратиться к врачу для проведения операции по инструментальному удалению остатков плацентарной ткани (выскабливания). В противном случае могут присоединиться воспалительные осложнения (эндомиометрит, аднексит и пр.)

Замершая беременность не всегда прерывается самопроизвольно. Нередко при, казалось бы, абсолютно нормальном течении беременности по данным УЗИ у плода отсутствует сердцебиение. В этом случае беременность приходится прерывать искусственно.

При замершей беременности до 14 недель производят удаление плодного яйца под визуальным контролем. С этой целью выполняется гистероскопия – осмотр полости матки через специальный эндоскопический прибор – гистероскоп. При гистероскопии оценивают локализацию плодного яйца, состояние эндометрия, затем удаляют плодное яйцо с прицельным взятием гистологического материала из плацентарного ложа и промыванием полости матки раствором антисептика. По показаниям вводят антибиотики.

## Диагностика замершей беременности

Очень важно своевременно диагностировать замершую беременность, чтобы не возникли осложнения, ведь она рано или поздно прервется.

Наиболее информативным методом диагностики неразвивающейся беременности считают УЗИ, позволяющее выявить замершую беременность задолго до появления клинических симптомов, то есть кровяных выделений.

Диагноз неразвивающейся беременности ставится на основании данных ультразвукового сканирования при отсутствии сердцебиения плода. При анэмбрионии обнаруживают «пустое» плодное яйцо, его диаметр не превышает 2,5 см, а размеры матки соответствуют 5–7 недель беременности, УЗИ позволяет зафиксировать гибель плода в любом триместре. Если исследование проводится в сроки до 8 недель беременности, то необходимо провести повторное исследование через 7 дней.

Сегодня широко применяется лабораторная диагностика замершей беременности. В качестве дополнительных тестов определяют в сыворотке крови уровни:

1. альфа-фетопротеина (АФП),
2. ХГЧ,
3. трофобластического b-1-гликопротеина.

При гибели плода отмечают высокое содержание АФП (в 2–4 раза выше нормативных показателей) и снижение уровня трофобластического b-1-гликопротеина (в 6–18 раз) и ХГЧ (в 3–9 раз).

## Цитогенетическое исследование

*История из жизни...У меня есть знакомая Инна. Ей 39 лет. Она еще ни разу не была беременна – все как-то обстоятельства не складывались. Но однажды они с мужем решили, что пора приступать к продолжению рода. Контрацепция была отменена, однако беременность не наступала. Это длилось около года. Инна кинулась к врачам. Ей порекомендовали пройти обследование. Проблемы оказались гормонального характера. Девушке назначили лечение, по завершении которого она и забеременела.*

*Счастью супружеской пары не было предела! Отмечать сие событие они отправились в Италию, где планировали провести пару недель. Однако отпуск был омрачен появившимися кровяными выделениями. Инна обратилась к врачу. Оказывается, ее беременность не развивалась.*

*Инна, услышав диагноз, не поверила врачам. Поэтому отказалась от удаления беременности. Но через 3 дня все решилось само собой: возник самопроизвольный выкидыш. Девушке в клинике сделали укол, который очистил матку от остатков плацентарной ткани.*

*Моя знакомая была очень опечалена потерей беременности, но еще больше она расстроилась, когда узнала о том, что теперь так и не сможет достоверно узнать причину гибели плода. Ведь в Италии ей не сделали очень важного исследования – цитогенетического. О нем я расскажу подробно.*

Важную роль в установлении причины самопроизвольного выкидыша играет цитогенетическое исследование абортного материала. Результаты помогут выявить имеющиеся хромосомные аномалии у плода, а также наличие воспалительного процесса.

При выкидыше на ранних сроках на цитогенетическое исследование может быть отправлен весь абортный материал. После получения его помещают в специальную транспортную среду и немедленно доставляют в лабораторию цитогенетики.

Замороженная либо помещенная в формалин ткань не пригодна для цитогенетического исследования. Быстрая доставка и использование для анализа нескольких образцов увеличивает вероятность положительного результата, который обычно составляет 85%. О самых частых хромосомных аномалиях плода я расскажу в следующем разделе.

## **Хромосомные аномалии плода**

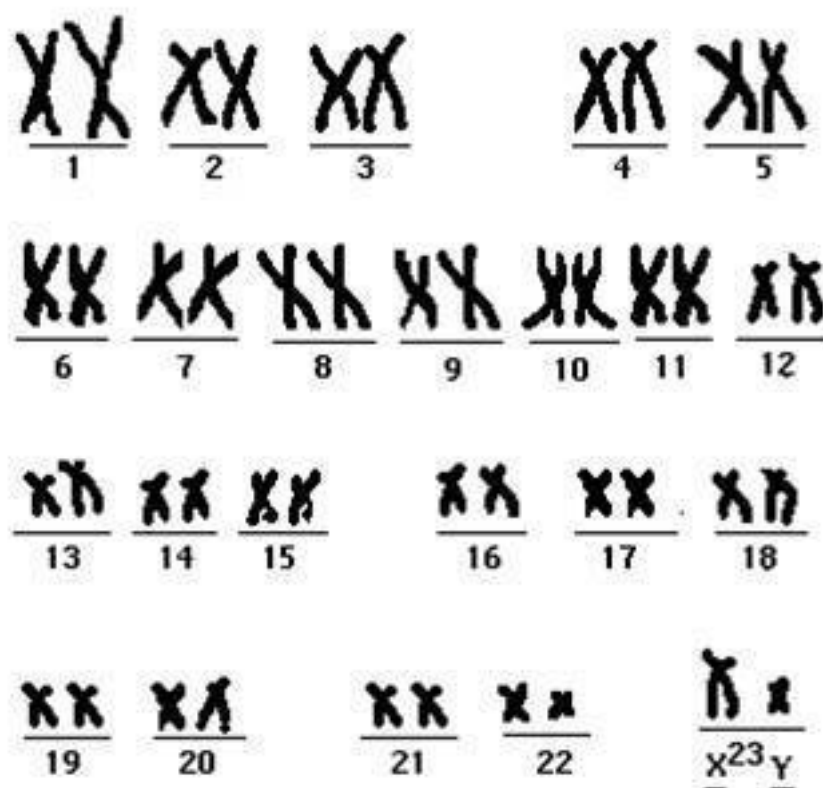
Самой частой причиной прерывания беременности является наследственная патология у плода. Чаще это бывают какие-либо хромосомные нарушения, как правило, несовместимые с жизнью плода и приводящие к самопроизвольному выкидышу, либо рождению детей с пороками развития.

Чаще эмбрионы с неправильным кариотипом (набором хромосом) гибнут в первые недели беременности. Так, в первые 6–7 недель беременности неправильный кариотип имеют большинство (60–75%) погибших плодов, в 12–17 недель – четверть (20–25%), 17–28 недель – только 2–7%. Подробно о видах хромосомных аномалий (ХА), препятствующих сохранению беременности, поговорим в этом разделе. Начнем с азов генетики.

## Тайны ДНК

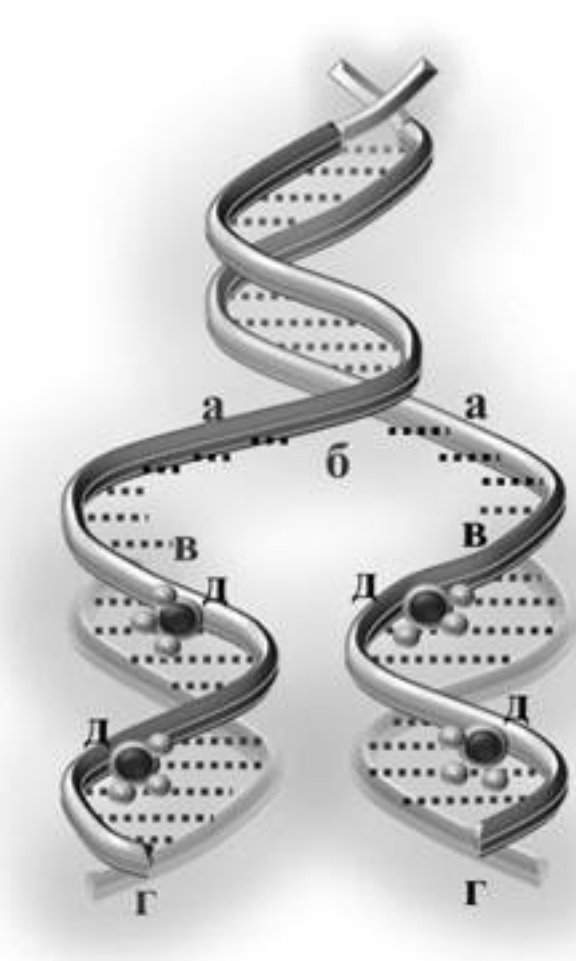
Вся информация о строении нашего тела, предрасположенности к болезням, а также возрастных изменениях и длительности жизни находится в молекулах ДНК (дезоксирибонуклеиновой кислоты). Она обеспечивает хранение, передачу из поколения в поколение и реализацию генетической программы развития и функционирования организма, структуре белков, из которых строится тело.

ДНК расположена в ядре клетки в составе хромосом. У каждого человека 46 парных хромосом (рисунок 4): первый комплект (22 хромосомы) нам достается от одного родителя, второй – от другого. 44 из 46 хромосом не зависят от пола, а две – определяют его: XY – у мужчин или XX – у женщин.



**Рисунок 4. Хромосомный набор человека**

С химической точки зрения ДНК состоит из повторяющихся блоков-нуклеотидов, образующих две цепи рибонуклеиновой кислоты (РНК), скрученных в виде спирали воедино (рис. 5). Поэтому структура молекулы ДНК получила название «двойной спирали». ДНК – это генетическая библиотека тела, которая находится в каждой клетке. В общей сложности каждый человек имеет 120 миллиардов миль ДНК.



### Рисунок 5. Репликация ДНК

В ДНК встречается четыре вида азотистых оснований (аденин, гуанин, тимин и цитозин). Их последовательность позволяет «кодировать» информацию о строении всего организма. Хромосомы в общей сложности содержат приблизительно 3 миллиарда пар оснований нуклеотидов ДНК, образующих 20000-25 000 генов.

Воспроизведение клеток происходит посредством репликации ДНК (рис. 5). При этом она раскручивается на две цепочки РНК (а). Они расходятся, образуют репликационную вилку (б). Затем каждая РНК становится матрицей, на которой достраивается аналогичная цепь (в). В результате образуются две новые двуспиральные молекулы ДНК (г), идентичные родительской молекуле.

Аналогичным образом происходит синтез белка в клетках: ДНК расплетается; с нее считывается информация методом достраивания РНК, которая уходит из ядра в рибосомы (структуры клетки), где и становится матрицей для синтеза белка; расплетенная ДНК вновь закручивается в спираль.

## Основы генетики

Гены являются носителями наследственной информации человека. Каждый ген – это участок молекулы ДНК, несущий информацию об определённом белке. Полный набор генов человека (генотип) отвечает за работу организма, его рост и развитие. Совокупность множества генов определяет уникальность каждого человека.

Гены передаются ребёнку от родителей: один «комплект» – от мамы, другой – от папы. Поэтому дети так похожи на своих родителей.

Если от обоих родителей нам достались одинаковые гены, отвечающие за какой-либо признак, например голубой цвет глаз, то генотип считается гомозиготным по этому признаку, и цвет глаз будет голубым (рисунок 6 а).

Если мы унаследовали разные гены (например, от матери – голубой цвет глаз, от отца – темный), то генотип считается гетерозиготный (рисунок 6 б). В этом случае проявляется тот признак, который является доминантным (преобладающим), и цвет глаз будет темным.

Гены у разных людей похожи, но имеются небольшие отличия – полиморфизмы. Существенные изменения генов, приводящие к нарушению функции клеток, называются мутацией (абберации). В живой клетке гены постоянно мутируют. Основными процессами, в ходе которых возникают сбои, являются репликация и транскрипция ДНК.

Некоторые изменения (полиморфизмы или мутации) приводят к внутриутробной гибели плода, другие – становятся причинами генных болезней и проявляются сразу после рождения, третьи – являются фактором, лишь предрасполагающим к возникновению некоторых заболеваний.

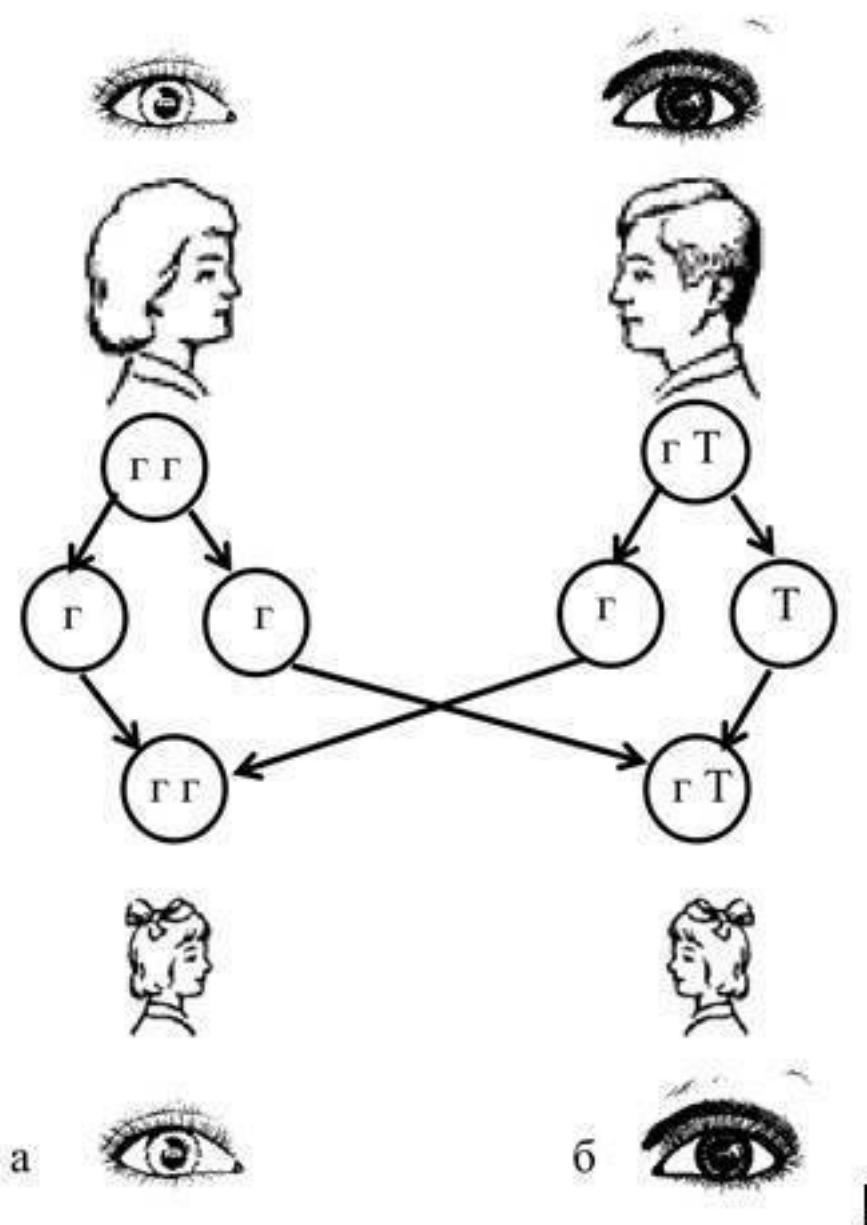


Рисунок 6. Гомозиготный (а) и гетерозиготный (б) типы



## Типы хромосомных нарушений

Выделяют два основных типа хромосомных нарушений (мутаций, аббераций):

1. **Количественные изменения числа хромосом (анеуплоидия):** присутствие дополнительной хромосомы (трисомия) или отсутствие одной из двух парных хромосом (моносомия). Они возникают при нарушении расхождения хромосом в процессе деления клетки, в результате чего генетический материал неравномерно распределяется среди дочерних клеток. Анеуплоидия приводит к выкидышам или формированию пороков развития.

Наиболее часто встречается трисомия по 16-й хромосоме, следствием которой становится ранний самопроизвольный выкидыш. Носители трисомии по хромосомам 13 (синдром Патау) и 18 (синдром Эдвардса) могут дожить до рождения, но отличаются значительными нарушениями развития, в связи с чем чаще погибают сразу после появления на свет.

Единственным видом трисомией по аутосомным (неполовым) хромосомам, при наличии которой возможно рождение жизнеспособного ребенка, является синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21). Об этой патологии я расскажу подробно в соответствующей главе.

Также описаны хромосомные аномалии, при которых увеличивается число половых хромосом. Наиболее часто встречаются: синдром Шерешевского-Тернера (о нем мы поговорим отдельно); синдром Клайнфельтера (47XXY вместо 46XY), при котором возможно рождение младенца мужского пола, наделенного некоторыми вторичными женскими половыми признаками, и прочие.

При наличии в клетке дополнительного набора хромосом образуется полиплоидия. Например, при оплодотворении одной яйцеклетки сразу двумя сперматозоидами возникает триплоидия (тройной набор хромосом).

2. Также могут возникнуть **нарушения в строении хромосом**: делеция (утрата части), инверсия (поворот участка хромосомы на 180°), кольцо (хромосома формирует кольцевую структуру), дупликация (повторение участка хромосомы), транслокация (перенос части хромосомы на другую).

При сбалансированных структурных нарушениях хромосом количество представленного хромосомного материала соответствует норме, изменена лишь их конфигурация. Человек со структурными абберациями хромосом, как правило, не имеет никаких проявлений, кроме возможных проблем с воспроизводством здорового потомства. Нарушения структуры хромосом могут передаваться от родителей к ребенку.

## Синдром Дауна

В механизме возникновения синдрома Дауна лежит нарушение расхождения хромосом при созревании половых клеток (гамет).

Во время этого процесса и у мужчин, и у женщин, происходит деление обычной соматической клетки, содержащий двойной (диплоидный) набор хромосом, на две дочерние с уменьшенным вдвое числом хромосом (рис. 7). Если бы количество хромосом в гаметах оставалось диплоидным, как и в соматических клетках, то при оплодотворении в каждом поколении оно бы удваивалось.

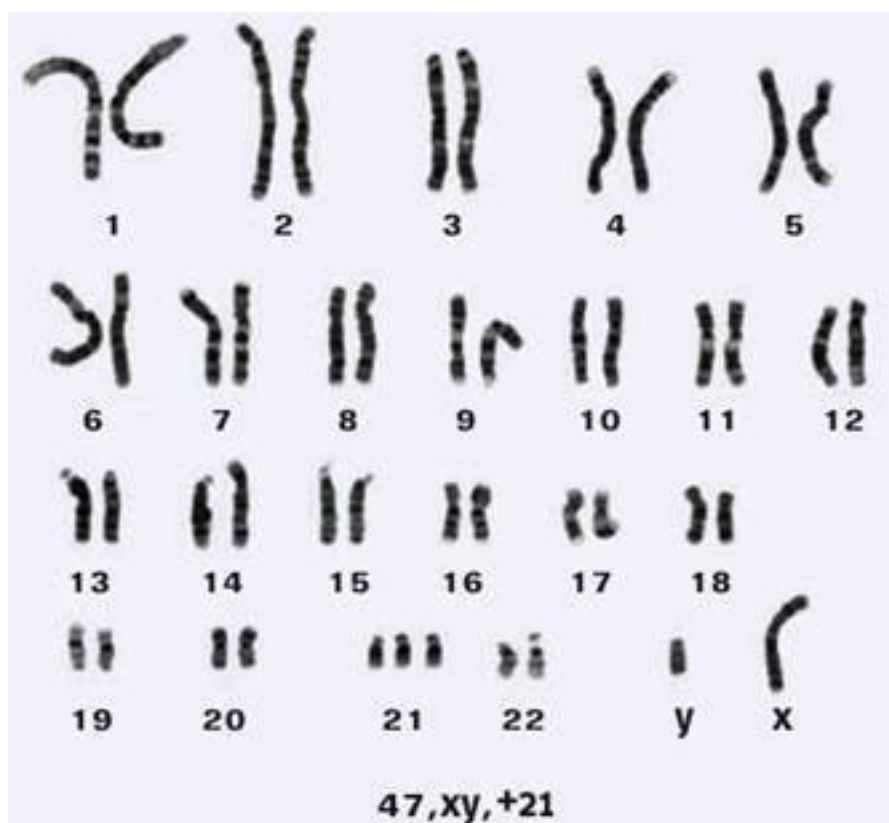


**Рисунок 7. Созревание половых клеток из соматической**

При нарушении расхождения хромосом созревают гаметы с неправильным их количеством. Если такая «патологическая» половая клетка будет участвовать в оплодотворении, то имеется высокий риск зачатия ребенка с наследственной патологией.

При наличии дополнительной 21-й хромосомы формируется синдром Дауна (рис. 8). Это одна из форм геномной патологии, при которой кариотип представлен 47 хромосомами (трисомия по 21 хромосоме) вместо 46, то есть от одного из родителей (носителя болезни) ребенку досталась не одна 21-я хромосома, как положено, а две; третью он получил от другого (здорового) родителя.

Изменение количества хромосом часто несовместимо с жизнью и приводит к гибели эмбриона, что является одной из главных причин невынашивания беременности в первом триместре. Однако плод с синдромом Дауна погибает не всегда. Нередко такие дети все же появляются на свет – в среднем наблюдается один случай на 700 родов.



**Рисунок 8.Трисомия по 21 хромосоме. Синдром Дауна**

Синдром Дауна является тяжелым отклонением, характеризующимся слабоумием, замедленным развитием и наличием других врожденных пороков. В настоящий момент благодаря пренатальной диагностике частота рождения детей, страдающих данной патологией, уменьшилась до 1 на 1100.

Дети с синдромом Дауна могут появиться у генетически здоровых родителей. Однако вероятность зачатия такого ребенка повышается с возрастом. Если женщине больше 45 лет, то риск составляет 1:19. Также увеличивается частота заболеваемости этим синдромом у ребенка, отец которого старше 42 лет.

## **Синдром Шерешевского – Тернера**

Одной из причин прерывания беременности является такое генетическое заболевание плода, как синдром Шерешевского – Тернера. Это хромосомная патология, характеризующаяся наличием моносомии по X-хромосоме (одна X-хромосома вместо двух).

Беременность при наличии у плода такого синдрома чаще всего (в 98%) заканчивается самопроизвольным выкидышем на ранних сроках. Если этого не произошло, и девочка с синдромом Шерешевского – Тернера родилась, она будет отставать в физическом развитии. Типичными признаками синдрома являются: низкий рост, бочкообразная грудная клетка, укороченная шея. При этом интеллект чаще всего не страдает.

Из-за дефекта или полного отсутствия одной половой X-хромосомы нарушается формирование половых желез: яичники могут полностью отсутствовать, матка – находиться в зачаточном состоянии.

Так как при данной патологии яичники обычно не существуют, эстрогены не продуцируются. В результате повышается уровень гонадотропинов и отмечается аменорея (отсутствие менструаций).

Основным видом лечения пациенток с синдромом Шерешевского – Тернера служит гормональная терапия, которую начинают с 14–16 лет. Это приводит к феминизации телосложения, развитию женских вторичных половых признаков, уменьшает повышенную активность гипоталамо-гипофизарной системы. Терапию проводят в течение всего детородного возраста больных. Тем не менее, женщины с синдромом Шерешевского – Тернера бесплодны из-за отсутствия яичников.

## **Как часто прерывается беременность при хромосомных нарушениях?**

Хромосомные aberrации являются наиболее частой причиной выкидыша: от 50 до 95% случаев самопроизвольного прерывания беременности обусловлено хромосомными аномалиями плода. При замершей беременности среди хромосомных аномалий чаще выявляются:

- 45–55% – аутосомные трисомии,
- 20–30% – моносомия,
- 15–20% – триплоидия.

Родители плода с увеличенным количеством хромосом чаще всего здоровы, и анализ их кариотипа мало информативен. Риск повторного возникновения количественных хромосомных aberrаций (например, трисомии) в последующих беременностях составляет около 1%, что потребует проведения пренатальной диагностики в первом триместре. Об этом должна быть проинформирована супружеская пара в случае гибели плода и обнаружении у него ХА.

При выявлении у плода структурных aberrаций хромосом проведение кариотипирования у родителей является обязательным, так как в семьях, где один из родителей имеет нарушение структуры хромосом (например, транслокацию), риск самопроизвольного прерывания беременности повышается до 25%-50%.

В некоторых случаях при структурных aberrациях хромосом плода беременность может прогрессировать, при этом родится ребенок с существенными пороками развития. Вероятность появления на свет здорового малыша у родителей со структурными хромосомными aberrациями сохраняется. Но в 1-15% случаев он будет иметь генетические отклонения.

Как мы уже сказали, важную роль в установлении причины самопроизвольного выкидыша играет цитогенетическое исследование абортного материала.

## Посещение генетика

Установить причины прерывания беременности может помочь посещение генетика.

**Вопрос:** Скажите, что мне делать? Я не могла забеременеть 4 года, потом это у меня получилось. Но на 6 неделе на УЗИ сказали, что есть угроза выкидыша. Затем было все хорошо, а на 12 неделе начались кровяные выделения. Сделали повторное УЗИ, сказали, что плод замер в развитии на 9 неделе. Скажите, пожалуйста, какое лечение получить, и смогу ли я еще забеременеть? Спасибо.

**Вопрос:** У меня один раз было выскабливание, второй раз медикаментозный аборт, так как обе беременности были замершие. Сдала анализы на скрытые инфекции, результат отрицательный. Родов не было, очень хочется ребеночка. Скажите, пожалуйста, какие еще мне нужно сдать анализы?

Именно хромосомная патология плода приводит к его внутриутробной гибели на ранних сроках развития (так называемая «замершая беременность») и самопроизвольному выкидышу. Поэтому, если у вас в прошлом были выкидыши или замершая беременность, то следует пройти генетическое обследование.

Нередко будущие мамочки очень настороженно относятся к медико-генетической консультации. И напрасно! Данное исследование позволяет заранее определить степень риска рождения детей с генетическими аномалиями.

Подобные нарушения у плода могут быть унаследованы от одного из родителей либо быть вызваны неблагоприятными внешними воздействиями: курением будущей мамочки, употреблением алкоголя, приемом некоторых препаратов, перенесенными инфекциями, воздействием радиации в период зачатия и до него.

Консультация специалиста необходима если:

–у будущих родителей или их родственников имеются какие-либо наследственные заболевания;

–в семье есть ребенок с генетической патологией;

–будущие родители являются родственниками;

–возраст будущей мамы старше 35 лет, отца – более 40 лет;

–предыдущие беременности были замершими или заканчивались самопроизвольными выкидышами;

–будущие родители подвергались воздействию радиации или долгое время работали с вредными химическими веществами;

будущая мама принимала сильнодействующие лекарственные препараты в период зачатия и/или на ранних сроках беременности.

Парам, находящимся в группе риска, следует пройти медико-генетическое обследование в обязательном порядке. При желании любая пара, планирующая ребенка, может проконсультироваться у генетика.

После наступления беременности за женщинами из группы риска устанавливается особый контроль. На 10-13 неделе беременности необходимо провести пренатальную диагностику состояния здоровья малыша, о которой мы поговорим далее.

## Скрининг первого триместра

Комплекс мероприятий, направленных на раннее выявление патологии у плода, называется пренатальной диагностикой. Согласно последнему приказу МЗ и СР№ 808 от 02.10.2009 года в скрининг первого триместра, который проводится на сроках 11-14 недель беременности, входят следующие исследования:

### 1. УЗИ плода с оценкой:

–толщины воротникового пространства (ТВП); это область между внутренней поверхностью кожи плода и наружной поверхностью его мягких тканей, покрывающих шейный отдел позвоночника, в которой может скапливаться жидкость; в норме в сроки 11-14 недель ТВП составляет 2-2,8 мм; является маркером хромосомных нарушений плода, в первую очередь синдрома Дауна;

–наличия и длины носовой кости (НК); в норме на сроке 12-13 недель составляет 3 мм; ее отсутствие подозрительно в отношении синдрома Дауна.

### 2. Материнские сывороточные маркеры («двойной тест»):

–свободный хорионический гонадотропин человека (b-ХГЧ); в норме на сроке 12 недель его уровень составляет 13,4-128,5 нг/мл; 13 недель – 14,2-114,7 нг/мл; 14 недель – 8,9-79,4 нг/мл; позволяет определить риск развития некоторых трисомий: синдрома Дауна (21 хромосома), синдром Эдвардса (18) и синдрома Патау (13);

–ассоциированный с беременностью плазменный протеин А (РАРР-А): в норме на сроке 11-12 недель составляет 0,79-4,76 мЕд/л, 12-13 недель – 1,03-6,01 мЕд/л; 13-14 недель – 1,47–8,54 мЕд/л; при синдроме Дауна и Эдвардса его уровень снижен.

**Вопрос:** мне 34 года. Я на 12 неделе сдала «двойной тест»: РАРР-А в норме – 3,07, а ХГЧ – больше нормы (178,0). УЗИ патологии не показало. Есть ли повод для переживаний? Можно ли оставлять беременность?

Несоответствие результатов скрининга первого триместра нормам не говорит о необходимости немедленного прерывания беременности, а лишь сигнализирует о возможном риске, который после прохождения обследования рассчитывается индивидуально для каждой пациентки.

При подозрении на наличие патологии у плода по данным скрининга ставится вопрос о проведении углубленного (инвазивного) обследования. Самым достоверным способом постановки диагноза является исследование хромосомного набора клеток плода. С этой целью изучают амниотическую жидкость (выполняют амниоцентез), ткани плаценты (плацентоцентез), ворсин хориона (биопсию), пуповинную кровь плода (кордоцентез).

**Комментарий с форума:** Мне 38 лет. На учет по беременности я встала лишь в 11 недель. На первом скрининге в 12 недель врач УЗИ намерил толщину воротникового пространства 2,9 мм, также был повышен ХГЧ. Направили к генетику, там выяснилось, что это может быть показателем синдрома Дауна. Предлагали сделать амниоцентез в 18 недель, чтобы точно определить, есть синдром или нет, но я отказалась. До последнего надеялась, что врач ошиблась, мерил не точно. Но в 21 неделю на втором скрининге та же врач обнаружила у ребенка сложный неоперабельный порок сердца и патологию почек. Как мне объяснили, это тоже признаки синдрома Дауна. Комиссия приняла решение вызывать искусственные роды. Жалко, что я не доверилась врачам раньше. Так что первый скрининг – дело хорошее!

При высоком риске хромосомных аномалий у плода женщине предлагается дополнительное инвазивное обследование (амниоцентез, кордоцентез) для того, чтобы получить клетки плода и изучить их хромосомный набор.

Как мы уже сказали, инвазивные процедуры чреваты возникновением ряда осложнений. Поэтому я достаточно часто сталкиваюсь с тем, что результаты биохимического скрининга вызывают у женщин массу переживаний и вопросов.

**История из практики:** У меня наблюдается молодая пациентка Ирина с тромбофилией. Однажды после прохождения первого скрининга она написала мне письмо: «Ольга, добрый вечер. Я сделала УЗИ, там все нормально. И вот пришла расшифровка биохимического скрининга, и я от нее в шоке...Можно я Вам скину результаты?»

В анализе определялся низкий уровень PAPP-A. Компьютер рассчитал вероятный риск развития синдрома Дауна у ребенка:  $>1:50$ .

Ирина очень переживала, ведь это ее долгожданная беременность после двух выкидышей. Неужели теперь Даун? Я объяснила своей пациентке, что PAPP-A снижается не только из-за хромосомной патологии плода, но и по другим причинам. В первую очередь, низкий уровень PAPP-A может свидетельствовать об угрозе прерывания беременности.

Ирина вспомнила, что в прошлой беременности перед выкидышем значение PAPP-A тоже было низким. Поэтому мы решили сделать акцент на препаратах, которые предотвращают возникновение плодово-плацентарной недостаточности. Кроме того, я назначила повторный курс низкомолекулярного гепарина, разжижающего кровь.

Девушка успокоилась. А через несколько недель она прошла второй УЗ-скрининг, по данным которого плод развивался нормально. Она прислала мне идеальные результаты УЗИ и написала, что в их достижении есть и моя заслуга)

Ну а для тех женщин, которые, получив результаты первого скрининга, переживают из-за повышенного риска развития хромосомных аномалий у плода, я рекомендую, не дожидаясь второго скринингового УЗИ, пройти простое обследование (Ирине, к сожалению, сделать его не представилось возможным).



## **Неинвазивный пренатальный тест**

Альтернативой биохимическому скринингу и инвазивным процедурам при беременности (биопсии ворсин хориона, амниоцентезу) сегодня является неинвазивный пренатальный тест (НИПТ). Он проводится с помощью обычного забора венозной крови у будущей матери.

В крови матери циркулирует 5-10% ДНК плода. НИПТ позволяет выделить из крови беременной женщины ДНК плода и проанализировать ее с помощью новейшей технологии.

НИПТ используется во многих странах мира: США, Великобритания, Испания, Германия, Франция, Италия, Бразилия, Южная Корея, Сингапур, Чили и др. Недостатки: тест выполняется не везде и является дорогостоящим.

Современные диагностические технологии позволяют выявить любое отклонение в развитии плода уже с самых ранних сроков беременности. Главное, своевременно проходить все необходимые обследования и выполнять рекомендации специалистов.

## Скрининг второго триместра

Тактика проведения пренатальной диагностики во втором триместре существенно изменилась в последние годы. Это важно знать будущим мамочкам с подозрением на хромосомную патологию у плода.

Так, согласно более раннему приказу Минздрава России №457 от 28.12.2000 года скрининг второго триместра должен был включать троекратное проведение УЗИ на сроках 22-24 недели беременности и оценку биохимических маркеров пороков развития плода в 16-20 недель (так называемый «тройной тест»): альфа-фетопротеина (АФП), хорионического гонадотропина человека (ХГЧ) и эстриола (Е<sub>3</sub>).

Выполнение «тройного теста» было рассчитано на выявление пороков развития плода, в первую очередь, синдрома Дауна. Однако проведенные в течение последующих 9 лет исследования показали, что утвержденная приказом №457 схема пренатальной диагностики не снижает частоту рождения младенцев с врожденными пороками, например, синдрома Дауна. Заболеваемость детей и их смертность, в том числе внутриутробная, оставалась высокой, несмотря на работу женских консультаций по приказу МЗ РФ № 457. Эти данные подтверждаются комментариями с форумов:

### **Комментарии с форума:**

*-Да я бы вообще только первый скрининг делала, если он в порядке, то и всё будет отлично! А дальнейшие скрининги не нужны! Даже если они покажут что-то «неправильное», так ужасели аборт на таком сроке делать? А он вдруг окажется здоровым абсолютно! Так этого всю жизнь не простишь себе!*

*-Я делала скрининг два раза: первый был нормальный, второй показал повышенный (1:32) риск синдрома Дауна! По УЗИ было все в порядке, но врач на всякий случай порекомендовала сделать амниоцентез. Патологии выявлено не было. Родилась здоровая девочка!!! Так я и не поняла, зачем я сделала второй скрининг и амниоцентез? Жалко, что хороших вдумчивых специалистов очень мало.*

*- Лично я очень разочаровалась во втором скрининге. На первом у меня было все в порядке, а на втором – обнаружили повышенный ХГЧ. Моя врач сказала мне, что это патология плода. Представляете, что со мной творилось!? Столько слёз я пролила! А беременным волноваться нельзя! Врач мне рекомендовала побывать у генетика, но я плюнула на всех врачей и подумала: будь что будет, ведь первый-то скрининг ничего не выявил! Родила я абсолютно здорового мальчика всем на радость! И вот думаю, зачем придумали этот дурацкий второй скрининг? Чтобы нервы трепать беременным?*

В связи с низкой информативностью старой схемы пренатальной диагностики ее решено было изменить. И в 2009 году вышел новый приказ № 808н, согласно которому биохимический скрининг второго триместра был ИСКЛЮЧЕН из схемы пренатальной диагностики!

Нет больше «тройного теста». Проводить его не нужно в связи с малой информативностью и большим процентом последующих необоснованных инвазивных вмешательств.

Однако некоторые женские консультации в нашей стране не располагают нужной информацией об изменениях порядка обследования беременных женщин с подозрением на наличие хромосомных аномалий и продолжают назначать «тройной тест». Повторяю: делать этого теперь не нужно!

Кроме того, согласно новому приказу № 808 от 2009 года сдвинуто время проведения УЗИ второго триместра с точки в 22-24 недели на более ранние сроки (20-22), чтобы в случае выявления аномалий у плода женщина имела возможность прервать беременность до 24 недели, то есть до того времени, когда плод считается жизнеспособным. Следующее УЗИ рекомендуется выполнять на сроках 32-34 недели беременности.

УЗ-признаками синдрома Дауна во втором триместре являются: нарушение формирования костей скелета, расширение воротникового пространства, наличие пороков сердца, расширение почечных лоханок, кисты сосудистого сплетения головного мозга. При их выявлении может быть принято решение о проведении инвазивных методик по диагностике синдрома Дауна и других хромосомных аномалий.

Но это еще не все нововведения в области пренатальной диагностики, осуществляемые в нашей стране. В настоящее время Россия в этом направлении приближается к мировым стандартам. Не верите? Расскажу об этом подробно.

## **Международный стандарт пренатальной диагностики FMF**

В Европе в последние годы появилось новая отрасль – «медицина плода», которая занимается здоровьем малыша в утробе матери. Подготовка врачей пренатальной диагностики и их сертификация проводится в рамках программы Fetal Medicine Foundation (FMF), руководителем которой является профессор Кипрос Николаидес.

FMF занимается исследованиями в области медицины плода, диагностики аномалий его развития, выявления и лечения различных осложнений беременности, а также проводит обучение и сертификацию специалистов по проведению всех видов ультразвуковых исследований при беременности. Целью создания FMF является организация, внедрение и контроль качества стандартизированного обследования беременных женщин в первом триместре (11 – 14 недель) беременности.

Согласно международному стандарту FMF обследование в эти сроки должно включать:

- квалифицированное УЗИ плода в период между 11 и 14 неделями;
- определение биохимических параметров ХГЧ и РАРР-А.

Стандартизированное обследование FMF в первом триместре предусматривает как теоретическую и практическую подготовку врачей, проводящих УЗИ, так и дальнейшую проверку качества проводимых исследований. Одновременно осуществляется стандартизированное изучение материнской крови с гарантией высокого качества работы.

Процесс сертифицирования и учебный материал на курсах FMF приведён в соответствие с общепринятыми немецкими требованиями. Участники, выдержавшие теоретический и практический экзамены, сертифицируются через общество FMF-Deutschland, регистрируются как специалисты ультразвуковой диагностики и вносятся в Интернет-страницы как FMF-Deutschland, так и FMF Великобритании.

Сертификат для проведения ультразвукового исследования на сроках 11-14 недель беременности может быть оформлен только персонально на сертифицированное лицо. Сегодня сертификат FMF получили сотни отечественных специалистов УЗИ.

Сертифицированные врачи и центры получают разработанное FMF программное обеспечение для расчета риска хромосомной патологии плода по данным ультразвукового и биохимического скрининга.

## Национальный проект «Здоровье»

В России в начале этого века уровень пренатальной диагностики значительно отставал от Европы из-за низкого уровня подготовки врачей УЗИ.

**Комментарий с форума:** мне по УЗИ поставили какую-то патологию позвоночника у малыша и просто ОТПРАВЛЯЛИ на аборт! Говорили, нет позвоночника и всё! И куда Вам такого рожать!? А я всё равно решила рожать и родила здорового мальчугана! И волосы сейчас дыбом встают, как представляю, что на аборт ушла бы. Всем легких родов и здоровых детишек! Хороших специалистов, да побольше!

**Вопрос:** Здравствуйте! Я прошла первый скрининг. Там повышен ХГЧ. До врача дозвониться не могу(((( Вот сижу и думаю: зачем и кому нужны эти скрининги, если по УЗИ все хорошо???

К сожалению, на скрининговое УЗИ, выполненное в женской консультации, не всегда можно ориентироваться при диагностике ХА плода. Так, результаты крупного исследования в 19 регионах России, выполненные в 2007 году (Е.В. Юдина, М.В. Медведев), показали крайне низкую эффективность пренатальной диагностики синдрома Дауна в женских консультациях из-за отсутствия квалифицированных врачей УЗИ.

Было установлено, что каждый второй порок развития, доступный для выявления, пропускается! В целом по РФ выявляется лишь 11-43% из имеющихся пороков. Данные УЗИ оказались не информативны в большинстве случаев.

Не смотря на то, что пренатальный скрининг должен включать УЗИ и биохимический анализ, в реальной жизни диагностика хромосомных аномалий опирается лишь на лабораторные методы исследования. УЗ-диагностика пороков развития плода в женских консультациях, мягко говоря, «хромает».

Развитие международной программы FMF способствовало началу кардинальных преобразований в системе организации пренатальной диагностики в РФ.

В 2010 году в рамках приоритетного национального проекта «Здоровье» открыт новый раздел «Пренатальная (дородовая) диагностика нарушений развития ребенка». Его финансирование осуществляется из средств федерального бюджета. Он начал реализовываться в трех регионах РФ: Московской, Ростовской, Томской областях. К 2013 году им охвачено 29 регионов.

В задачи проекта входит унификация пренатального скрининга беременных в регионах РФ в соответствии с международным стандартом диагностики FMF по принципиально новому для РФ алгоритму обследования беременной на хромосомные аномалии (ХА) у плода. Основными принципами организации пренатальной диагностики в России по стандартам FMF являются:

1. Подготовка специалистов по единой системе.
2. Допуск к выполнению УЗИ лишь врачей, имеющих действующий сертификат FMF. При этом проведение УЗИ переносится из женской консультации в окружной центр (экспертный уровень).
3. Регулярный независимый контроль качества работы каждого врача и аудит биохимических показателей.
4. Использование для каждой пациентки единой программы расчета индивидуального риска ХА.

Скрининг I триместра беременности на врожденные пороки развития и хромосомную патологию у плода (определение уровня РАРР-А и ХГЧ; УЗИ плода с определением толщины воротникового пространства, наличия и длины носовой кости) проводится в день обращения в межрайонный кабинет пренатальной диагностики (экспертный уровень).

В рамках проекта «Здоровье» организованы «клиники одного дня», позволяющие каждой беременной женщине АМБУЛАТОРНО в сроки генетического скрининга первого триместра пройти пренатальное обследование и получить медико-генетическое заключение ее персонального риска по возникновению ХА, определяющее дальнейшую акушерскую тактику, на экспертном уровне.

Введение новых мероприятий позволило повысить эффективность пренатальной диагностики синдрома Дауна с 15% до 35%!

Тем не мене, большинство женщин либо не знают о существовании этого проекта и его возможностях, либо знакомы лишь с отдельными положениями.

Поэтому одним из приоритетов национального проекта «Здоровье» является его информационная поддержка, включающая мероприятия разъяснительной, информационно-просветительной деятельности, проведение круглых столов, конференций, учебных курсов и прочее.

С целью успешной реализации проекта происходит выпуск различных брошюр, создание и распространение видеороликов, трансляция передач на радио и телевидению, открытие телефонных «Горячих линий», размещение информации в лечебно-профилактических учреждениях и т.п.

Любая женщина, планирующая беременность, должна знать о пренатальной диагностике, схеме ее проведения и национальном проекте «Здоровье», позволяющем повысить диагностику пороков развития плода! Телефон горячей линии для женщин, мечтающих стать мамами: 8-800-000-00-00.

## **Этические аспекты прерывания беременности**

В настоящее время нет единого мнения в отношении прерывания беременности при наличии у плода подтвержденного синдрома Дауна. Во многих странах диагностика этой формы геномной патологии считается показанием к проведению аборта, так как, к сожалению, реанимация, лечение и дальнейшие реабилитация и адаптация к жизни пациентов с такой патологией является слишком дорогостоящей, отнимает много энергии и прочих ресурсов. Кроме того, это бремя, которое помимо самих родителей, должны возложить на себя врачи, медицинские работники, представители реабилитационных центров и пр.

По статистике последнего десятилетия в странах ЕС свыше 90% беременностей с этим диагнозом были прерваны. Однако многие врачи и матери, дети которых страдают синдромом Дауна, обеспокоены этическими последствиями прерывания беременности при данном отклонении. В последнее время семьи все чаще оставляют такого ребенка, не смотря на имеющуюся у него патологию.

На Западе люди с синдромом Дауна являются полноправные членами общества. В США отказы от таких детей составляют лишь 1%. В Европе люди с лишней хромосомой активно включены в социальные процессы: они получают высшее образование, работают, заводят семьи. Продолжительность жизни взрослых с синдромом Дауна на сегодняшний день достигает 50 лет.

В 2013 году губернатор штата Северная Дакота подписал самый жесткий в США пакет мер, регулирующий аборт, который, среди прочего, запрещает прерывание беременности при диагностировании у плода синдрома Дауна.

Принятый пакет из трех законов также запрещает прерывание беременности по любым мотивам после "прослушивания сердцебиения плода. Врачам, которые будут проводить аборт в нарушение новых норм, грозит срок заключения до 5 лет и уплата штрафа в размере 5 тысяч долларов.

## **Преимплантационная генетическая диагностика**

В конце 1980-х годов был разработан метод, призванный помочь супружеским парам, имеющим повышенный риск передачи наследственного заболевания своему ребенку. Речь пойдет о генетической преимплантационной диагностике (ПГД).

В мире ПГД применяется с начала этого века, в нашей стране метод появился недавно. ПГД проводится в рамках программы экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). Цель ПГД – исключить генетическую патологию, чтобы подсадить в матку «здоровый» эмбрион.

В настоящее время в России возможна диагностика более сотен наследуемых заболеваний. Частота заболеваемости наследственной патологией варьирует от одного на пять тысяч новорожденных до одного на 50-70 тысяч новорожденных в зависимости от нозологии.

До начала эры генетических исследований выявить наследственную патологию можно было лишь во время беременности при помощи таких инвазивных вмешательств, как: биопсия хориона (забор образца тканей хориона), амниоцентез (забор амниотической жидкости), кордоцентез – взятие крови из пуповины. Все перечисленные вмешательства характеризуются риском возникновения ряда осложнений, в том числе прерывания беременности.

При выявлении у плода хромосомного заболевания супругам необходимо было принять непростое решение о прерывании или сохранении беременности. Сейчас благодаря ПГД пара может иметь гарантии, что их будущий ребенок абсолютно здоров еще до пересадки эмбриона в матку!

Как мы уже говорили ранее, проведение преимплантационной диагностики возможно только в рамках лечебного цикла ЭКО. Этапы оплодотворения с ПГД практически не отличаются от обычного оплодотворения «в пробирке».



## **Конец ознакомительного фрагмента.**

Текст предоставлен ООО «ЛитРес».

Прочитайте эту книгу целиком, [купив полную легальную версию](#) на ЛитРес.

Безопасно оплатить книгу можно банковской картой Visa, MasterCard, Maestro, со счета мобильного телефона, с платежного терминала, в салоне МТС или Связной, через PayPal, WebMoney, Яндекс.Деньги, QIWI Кошелек, бонусными картами или другим удобным Вам способом.