

*МАРАТ ОСПАНОВ АТЫНДАҒЫ БАТЫС  
ҚАЗАҚСТАН МЕМЛЕКЕТТІК МЕДИЦИНА  
УНИВЕРСИТЕТІ*

# **Студенттің өзіндік жұмысы**

**Тақырыбы: Ұрықтың туа біткен патологиясының алдын – алу  
және ерте диагностикасы**

*Орындаған: Жағапарова Ж*

*Тобы: 501 “А”*

*Тексерген: Сахипова Г.Ж*

*Ақтөбе 2016 жыл*

# *ЖОСПАР*

- ◎ *1. Кіріспе*
- ◎ *2. Негізгі бөлім*
  - ◎ *2.1 Пренаталды диагностика*
  - ◎ *2.2 Пренаталды диагностиканың скринингтік (инвазивті емес) әдістері.*
  - ◎ *2.3 Пренаталды диагностиканың скринингтік (инвазивті) әдістері.*
  - ◎ *2.4 Преимплантациялық генетикалық диагностика*
  - ◎ *2.5 Жүктілік кезіндегі ультрадыбыстық зерттеулер (УДЗ)*
  - ◎ *2.6 УДЗ арқылы жүктіліктің патологиялық ағымын анықтау*
- ◎ *3. Қорытынды*

# ПРЕНАТАЛДЫ ДИАГНОСТИКА

- *Пренаталды диагностика жүктіліктің ерте мерзімінен 22 – аптаына дейін ұрықтың туа пайда болған хромосомдық ауруларын анықтауға бағытталған. Оған медициналық – генетикалық кеңес беру, инвазивті емес (УДЗ, I, II тримстрлерінде биохимиялық сарысу маркерлерін зерттеу) әдістер және инвазивті әдістер (хорион биопсиясы, амниоцентез, кордоцентез, плацентоцентез), сонымен қатар экстаркорпаралды ұрықтану кезінде преимплантациялық диагностика кіреді. Ұрықтың туа пайда болған ақауларының дамуы бойынша қауіп топтарын құру кезінде келесі факторларды ескеру қажет.*
- *Әйел жасының 35 – тен үлкен болуы;*
- *Отбасында туа пайда болаған ақауы бар баласы болса;*
- *Отбасындағы тұқым қуалаушы аурулар, жұбайлардың туыстығы;*
- *Кәсіби және экологиялық зияндылықтар;*
- *Алкоголизм нашақорлық;*
- *Анамнезінде бедеулік, дамымаған жүктілік, өздігінен түсіктің болуы;*
- *Жүктіліктің үзілу қауіпі, I триместрде вирусты инфекциялармен ауыру, тератогенді препараттарды қабылдау.*

*Қауіп тобына кірмейтін 13% жүкті әйелдерде туа пайда болған ақауы бар нәрестелер туылады, сол себептен жүктіліктің ерте мерзімінде скринингтік тексерулер көрстіледі.*

# ПРЕНАТАЛДЫ ДИАГНОСТИКАНЫҢ СКРИНИНГТІК (ИНВАЗИВТІ ЕМЕС) ӘДІСТЕРІ.

- *УДЗ 10 – 13 және 20 – 22 аптада; PAPP–А (жүктілікке байланысты саррысулық протейн) және  $\beta$  – ХГ деңгейін 10 – 13 аптада,  $\alpha$  – ФП және  $\beta$  – Хг 16 – 20 аптада анықтау. 10 – 13 аптада жаалған УДЗ кезінде орталық жүйке – жүйесінің дөрекі даму ақауларын (анэнцефалия, менингоцеле, жұлынның көлемді жарықтары, мүшелер агенезиясы, қаңқаның ірі даму ақаулары) көруге болады. Жүктіліктің I триместрінде хромосомдық патлогияның эхографиялық маркерлері ірықттың иммунды емес шемені, омфалоцеле, мұрын сүйегінің агенезиясы мен аплазиясы, мегацистік (қуықтың үлкеюі), ұрықтық құйымшақ – төбе өлшемінің (кіші болуы) гестация мерзіміне сәйкес келмеуі болып табылады. Жағалық кеңістіктің – ұрық терісі мен омыртқа жотасының мойындық бөлігінің жұмсақ тіндері арасындағы эхонегативті аймақ қалдыңдығының ұлғаюына аса көңіл бөлінеді.*



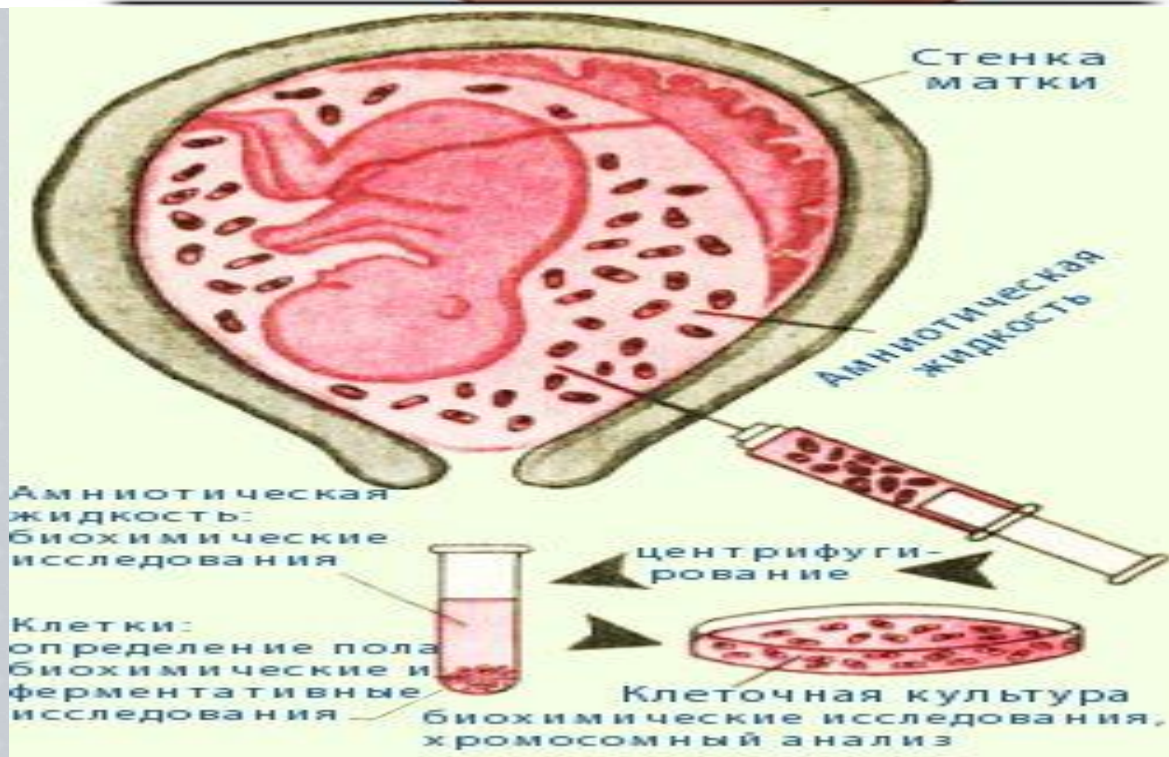
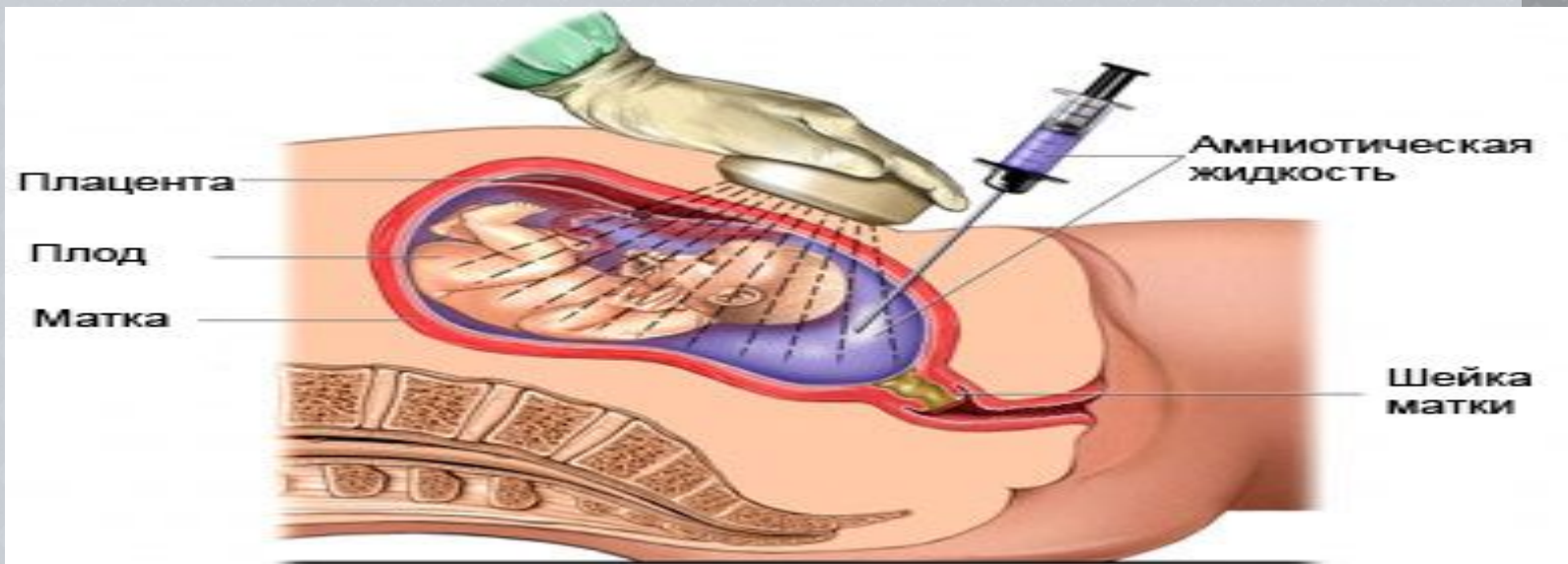
- Жүктіліктің II триместрінде (20 – 22 аптада) жасалған УДЗ кезінде ұрықтың даму ақауларының барлық түрлерін анықтауға болады. Ұрықтың хромосомдық патологиялары маркерлерінің спектрі I триместрге карағанда, жүктіліктің I I триместрінде әлдеқайда кеңдеу болады. Оларға жатады; бас миының бүйір қарыншаларының тамырлық өрімінің кисталары, шамадан тыс мойын қыртысы, ветрикуломегалия, бассүйегінің (“құлпынай”, “лимон”) және мишықтың (“банан”) аномальді пішіні, пиелозктазия, мойынның кистозды гигромасы, ішектің гиперэхогенділігі, ұрықтың иммунды емес иемені, ұрық дамуының кідіруінің симметриялы түрі. Жүктіліктің I және I I триместрлерінде анықталған даму ақаулары жүктілікті үзуге негіз болып табылады. Хромосомдық патологияның эхомаркерлері ұрықтың кариотипін анықтауға көрсетікіш болады.
- Ұрықтың пайда болағн және тұқым қуалаушылық ауруларын анықтаудың скринингтік әдістеріне ана қанында биохимиялық сарысу, I маркерлері (РАРР – А,  $\alpha$  – ФП және  $\beta$  – ХГ) деңгейін тексеру жатады. РАРР – А және  $\beta$  – ХГ деңгейін 10 – 13 аптада және  $\alpha$  ФП және  $\beta$  – ХГ деңгейін 16 -20 аптада анықтайды.
- Даун синдромды ұрықпен жүктілікте сәйкес гестациялық мерзіммен салыстырғанда РАРР –А деңгейі төмен, ал  $\beta$  – ХГ деңгейі қалыптыдан жоғары болады. Ана қанында  $\alpha$  – ФП концентрациясының жоғарлап,  $\beta$  – ХГ деңгейінің төмендеуі ОЖЖ (анэнцефалия, энцефалоцеле, жұлын жарығы), алдыңғы іш қабырғасының (омфалоцеле, гастрошизис), беттің (жоғары ерін мен қатты таңдайдың жырығы) даму ақауын көрсетеді.

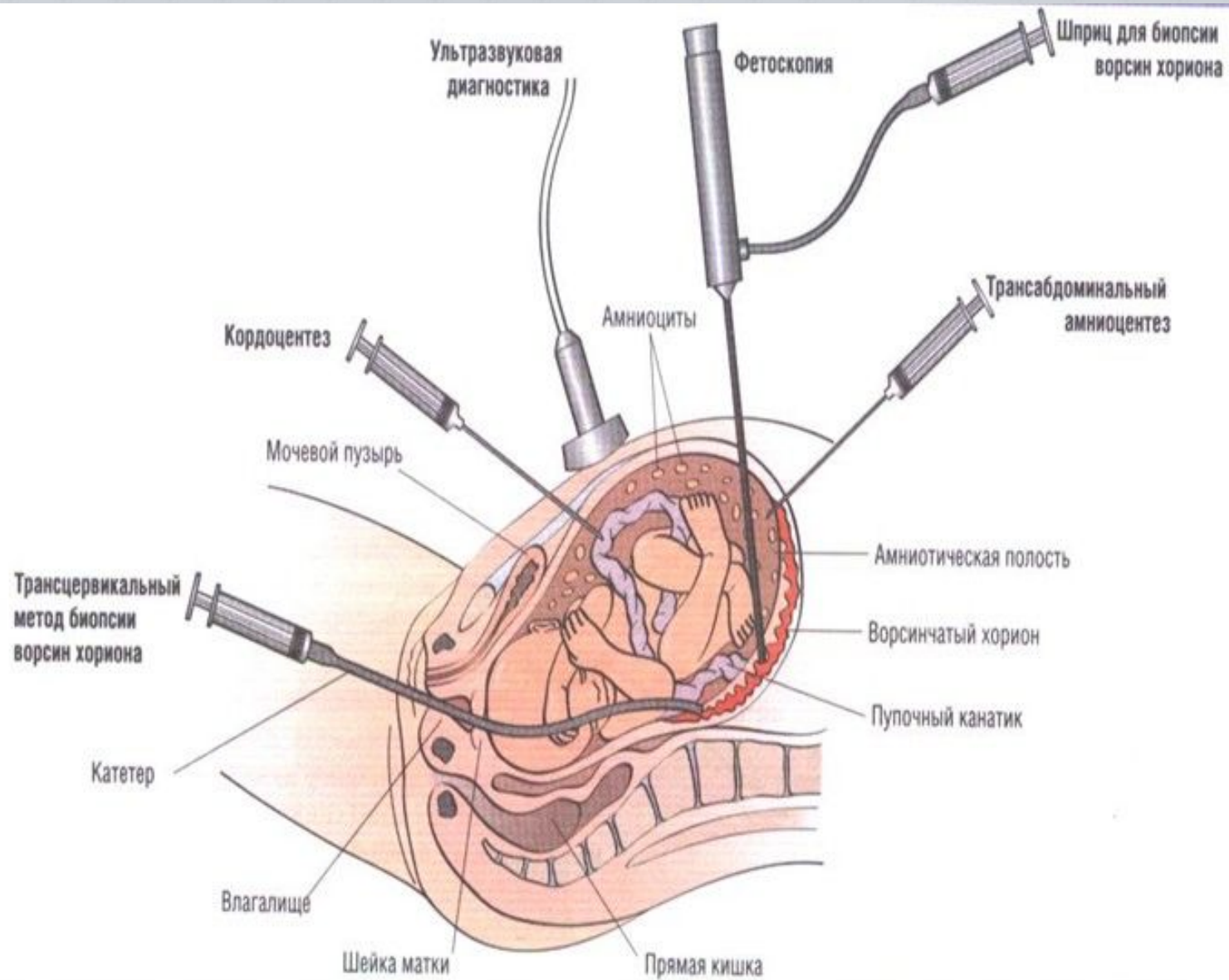
- ⊙  *$\alpha$  – ФП деңгейін төмендеуі ұрықта Даун синдромының даму қауіпін жоғарлатады. PAPP – A,  $\alpha$  – ФП және  $\beta$  – ХГ деңгейінің қалыптыдан ауытқуы ұрықтың туа пайда болған патологиясының абсолютті арнамалы көрсеткіші болып табылмайды. Биохимиялық маркерлер деңгейіне әсер етеді:*
- ⊙ *Плацента патологиясы: гипо- және гиперплазия, кисталар, ісіктер, ажырау аймақтары;*
- ⊙ *Жүкті әйелдің дене салмағы;*
- ⊙ *Қант диабеті, бауыр аурулары, гестоз;*
- ⊙ *Резус – қайшылық;*
- ⊙ *Көп ұрықтық, дамымаған жүктілік, түсік қауіпі, ұрықтың құрсақ ішілік өлімі.*
- ⊙ *Қауіп факторлары, сонымен қатар скринингтік зерттеудің нәтижелері бойынша (УДЗ 10 – 13 аптада және 20 – 22 аптада, PAPP – A және  $\beta$  – ХГ 10 – 13 аптада,  $\alpha$  – ФП және  $\beta$  – ХГ 16 – 20 аптада) пренаталды диагностиканың инвазивті әдістеріне көрсеткіш құралады.*
- ⊙ *Хромосомды патологияның диагностиканың нәтижелігі ұрықтың тұқым қуалау ауруларының даму қауіпін жеке есептейтін компьютерлі бағдарламаларды қолдаған кезде жоғарылайды. Бұл бағдарламалар әйелдің жасын, жүктілік мерзімін, жаға кеңістігінің қалыңдығын, сонымен қатар биохимиялық сарысулар маркерлері деңгейі ескеріледі. Ұрықта хромосомды патологияның қауіпі 1:250 астам болса, ол жоғары (шекаралық жағдай) қауіп тобына жатады және пренаталды диагностиканың инвазивті әдістеріне көрсеткіш болып табылды. Бұл ұрықты кариотиптеу мақсатында жасалады.*

# ПРЕНАТАЛДЫ ДИАГНОСТИКАНЫҢ СКРИНИНГТІК (ИНВАЗИВТІ) ӘДІСТЕРІ.

- Ұрықтың тіндерін цитогенетикалық тексеруге мүмкіндік беретін, пренаталды диагностиканың инвазивті әдістеріне хорион биопсиясы (8 -12 аптада), амниоцентез (16 – 22 аптада, соның ішінде ерте 13 – 14 аптада) кордоцентез (22 аптадан) плацентоцентез (II триместр), ұрық тіндерінің биопсиясы (II триместр) жатады. Инвазивті килігуді таңдау жүктілік мерзіміне және лабораторияның техникалық мүмкіндігіне байланысты. Пренаталды диагностиканың инвазивті әдістерін қолдануға көрсеткіштер: ұрық хромосомдық патологиясының эхомаркерлері, жүкті әйелдің қан сарысуында биохимиялық маркерлер деңгейінің өзгерістері, сондай –ақ бағдарламаның хромосомдық патологиямен нәресте туылуының жоғары қауіпін есептеуі (1:250 астам). Пренаталды диагностиканы инвазивті әдістері ұрықтың хромосомдық патологиясының барлық түрлерін, жынысын анықтауға сонымен қатар, көптеген кең таралған тұқым қуалаушы аурулардың (гемофилия, фенилкетонурия, муковисцидоз, Дюшен миодистрофиясы және т.б) молекулярлық диагностикасын өткізуге мүмкіндік береді.

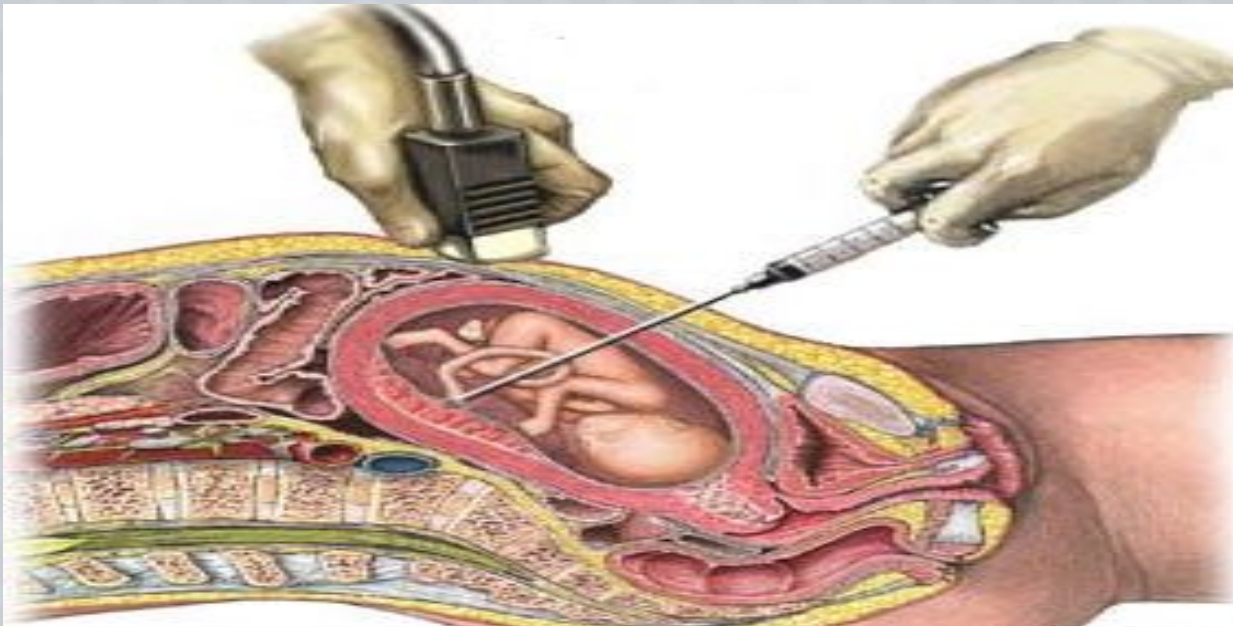






# ПРЕИМПЛАНТАЦИЯЛЫҚ ГЕНЕТИКАЛЫҚ ДИАГНОСТИКА

- Соңғы жылдары экстракорпоральды ұрықтандыруды жүргізу кезінде преимплантациялық генетикалық диагностика жасалады.
- Хромосомалық ақаулар 6 – 8 бластомер сатысында немесе полярлы денешіктер сатысында эмбрионнан биопсия алу жолымен анықталады. Экстракорпоральды ұрықтандыру кезіндегі преимплантациялық диагностика генетикалық ақауы бар эмбриондарды әйелге көшірудің алдын алады.



Игла

Образец пуповинной  
крови плода



Хромосомы



# *ЖҮКТІЛІК КЕЗІНДЕГІ УЛЬТРАДЫБЫСТЫҚ ЗЕРТТЕУЛЕР (УДЗ)*

- *Жүктіліктің I триместрі*
- *1 УДЗ арқылы овуляциядан кейін, 4 – 5 апталық уақытта ұрықты анықтауға болады.*
- *2. Жатырдан тыс жүктілікте УДЗ арқылы жатыр қуысында жалған ұрық жұмыртқасы анықталады. Жалған ұрық жұмыртқасы жатырдың шырышты қабаты секретінің немесе жатыр қуысындағы қанның жиналуы.*
- *3. Жатырдағы ұрықтың жүрек соғуын соңғы етеккірден кейін 8 апта аралығында анықтайды. Жүрек соғуының анықталмауы ұрықтың шетінеуі болып есептеледі.*
- *4. Ұрықтың мөлшері бойынша босану уақытын анықтауға болады (+3 күн).*
- *5. УДЗ арқылы жатыр көлемі мен гестациялық кезеңінің сәйкес еместігін анықтайды.*
- *6. УДЗ – де жатырдан қан ағудың төменгі себептерін анықтауға болады. Плацентаның жатыр қабырғасына патологиялық орналасуы – плацентаның мезгілсіз бөлінуі т.б.*
- *7. УДЗ жатырішілік ұрықтың кемтарлығын, жүрек ақауларын алдын ала анықтайды.*
- *УДЗ жүргізір алдында жүкті әйел қуығын су ішіп толтыруы қажет.*

## Ұрықтың мөлшері:

- ◎ 1. 5 жұмалық жүктілікте ұрық жатыр көлемінің 25% алып жатады. Бұл ұрықты анықтайтын ерте кезең.
- ◎ 2. 6 жұмалық жүктілікте ұрық жатыр көлемінің 35% алып жатады, эмбрион анықталады, ұзындығы 5 мм.
- ◎ 3. 8 жұмалық жүктілікте ұрық жатыр көлемінің 50% алып жатады, ұрықтың жүрек соғысы анықталады.
- ◎ 4. 10 жұмалық жүктілікте ұрық жатырдың барлық қуысын алып жатады, бұл кезде ұрықтың басын, денесін, аяқ – қолдарын анықтауға болады, ал плацентаны бірнеше белгілер арқылы анықтайды (пішіні дөңгелекше, кіндік баудың жабысқан жері көрінеді).
- ◎ 5. 12 жұмалық жүктілікте амнион мен хорион қосылады.

# УДЗ АРҚЫЛЫ ЖҮКТІЛІКТІҢ ПАТОЛОГИЯЛЫҚ АҒЫМЫН АНЫҚТАУ

- 1. Жүктіліктің үзілу қауіпінде – ұрықтың өсіп – дамуы өзгереді.
- 2 Жатырдан тыс жүктілікте:
  - А) ұрық бұлышықет қабатымен түгел жабылмайды;
  - Ә) жатыр қуысында ұрық анықталмайды;
  - Б) жатыр мөлшері әдеттегідей;
  - В) жатыр түтікшелерінде немесе аналық безде үлкен құрамдар болады;
  - Г) кейде ұрық эмбрионмен бірге аңқыталады;
  - Ғ) аналық безде кейде сары дене немесе гематома байқалады;
  - Д) жатыр қосалқыларында кейде ұйыған қанмен, өспеген жатырдан тыс жүктілік анықталады;
  - е) Егер жатырдан тыс жүктілік салдарынан жатыр түтікшесі жарылған болса, жатыр арты қуысында бос сұйықтық болады.
- 3) УДЗ арқылы: жатырдың пішінін, екі мүйізді жатырды, жатырдың, аналық бездің түрлі ісіктерін, жатыр ішілік спиральді анықтайды.
- 4. Егіз жүктіліктің диагностикасы: жүктіліктің I триместрінде жатыр қуысында бірнеше ұрық, 10 апталық жүктілікте амниотикалық көрінеді (бір ұрықты екінші ұрықтан бөлетін қабықша).

- ◎ *Жүктіліктің II және III триместрі*
- ◎ *Жүктіліктің II және III триместрлерінде жүргізілген УДЗ ұрықтың өлшемін және бірнеше құрлысының бағаларын анықтайды.*
- ◎ *1. жүктіліктің 12 аптасында ұрық басының өлшемін, оның т.рлі кемтарлықтарын білуге болады (гидроцефал, анэнцефал).*
- ◎ *2. Ұрықтың салмағын стандартты кестелер арқылы анықтауға болады (ұрық басының, іш айналымының ұзындығын пайдаланып).*
- ◎ *3. Ұрықтың жүрек соғуының жиілігі: жүктіліктің қалыпты ағысында 16 және 24 апталық арасында ұрықтың жүрек соғуы минутына 68 -80 рет төмендейді.*
- ◎ *4. УДЗ ұрықтың тынысалу қоз, алысының анықтайды, ұрық өкпесі сұйықтықпен толған, оның тынысы алу қозғалысын кеуде мен диафрагма орындайды.*
- ◎ *5. УДЗ арқылы ұрықтың асқазанның, ішектерін, бауыр, бүйрек, қуықты зерттейді (15 апталық жүктілікте).*
- ◎ *6. УДЗ – дің пренаталдық диагностикасында туа біткен ауытқулар анықталса, жүктілікті үзеді:*



- ⊙ *А) Орталық жүйке – жүйеснің ауытқулары: гидроцефалия (суми), анэнцефалия (мисыздық), микроцефалия (кішкентай ми). Бұл ауытқулар 24 апталық жүктілікте анықталады;*
- ⊙ *Ә) Омыртқалардың, кеуде, іш қуысының, жүрек, өкпе, асқазан – ішек, зәр жыныс мүшелерінің ауытқулары (20 апталық жүктілікте) анықталады.*
- ⊙ *7. Плацентаның өсіп – жетілуі.*
- ⊙ *Ана плацента ұрық жүйесінің гемодинамикалық жағдайын анықтайтын диагностикалық тәсілдерінің бірі доплерометрия – кіндік бау артериясының, ұрық аортасының, жатыр артериясының және ұрықтың ми қантамырларының қан ағымын, қан айналымын зерттейді.*