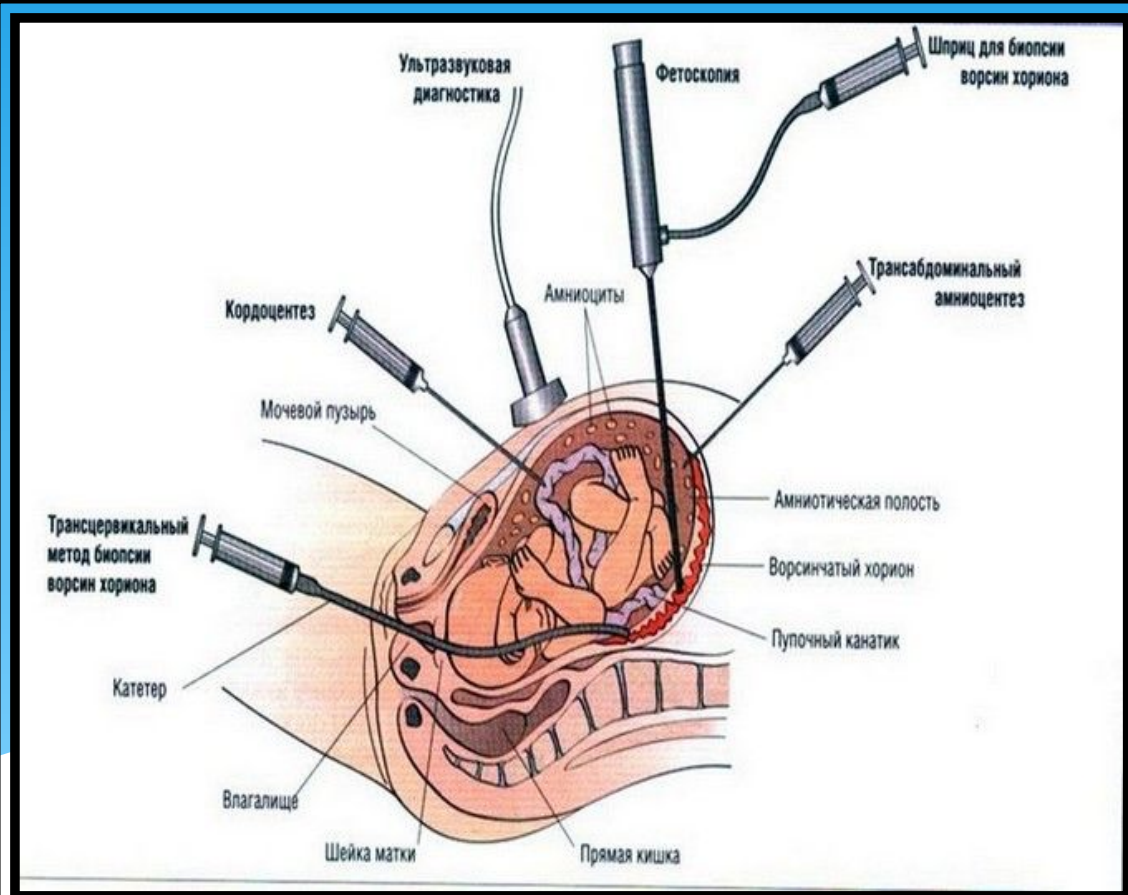


Инвазивные методы исследования в пренатальной диагностике



*Подготовила интерн группы 701-2 по направлению АиГ : Алтынбек А.Б.
Проверила доцент кафедры к.м.н
Кожобекова Т.А.*

Инвазивные методы исследования в пренатальной диагностике

Инвазивные диагностические методы (ИДМ): аспирация ворсин хориона (биопсия хориона), пункция плаценты, пуповины или амниотической полости с целью получения биологического материала для дальнейших исследований (цитогенетических, молекулярных, биохимических). Наиболее часто применяются трансабдоминальная аспирация ворсин хориона, амниоцентез и кордоцентез, которые позволяют достичь наибольшей эффективности при относительно малых экономических затратах.

Лечебные инвазивные методы: операции с целью пренатальной коррекции некоторых пороков развития плода, а также вмешательства, направленные на лечение некоторых заболеваний плода (анемии).

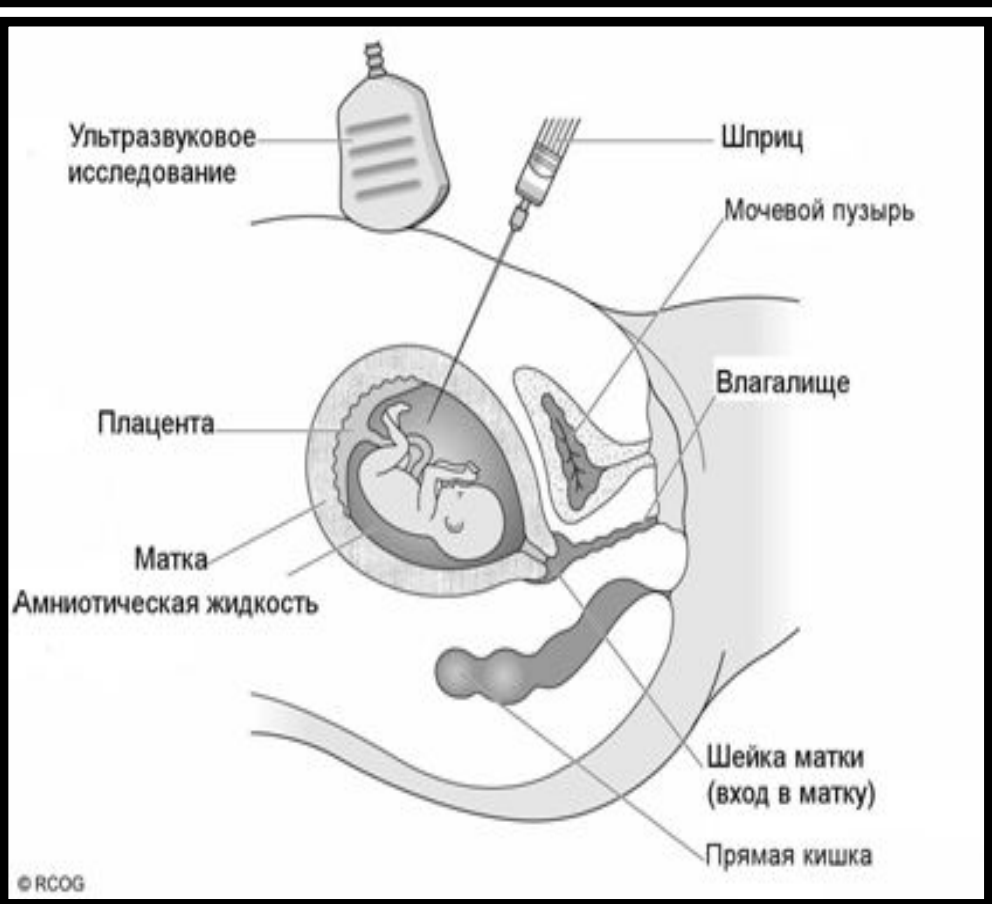
NB!

- * Все инвазивные вмешательства проводятся под ультразвуковым контролем
- * Любое внутриматочное вмешательство сопряжено с риском прерывания беременности:
 - * необходимо тщательно оценить риск рождения ребенка с ВНЗ и риск потери беременности после ИДМ (Инвазивные диагностические методы)
 - * в течение 10-14 дней после обследования с применением ИДМ прерывается в среднем 2,5% беременностей: частота осложнений зависит от вида вмешательства, срока беременности, опыта врача;
 - * наименьший риск отмечается при амниоцентезе: 0,2-2,0%, наибольший - при кордоцентезе: до 5,4% ;
 - * показатели перинатальных потерь при ИДМ не превышают показатели потери плодов среди всех беременных популяции.

Показания (после консультации врача-генетика):

- возраст беременной более 35 лет;
- отягощенный анамнез: рождение ребенка с ХА (хромосомные аномалии) или моногенной патологией;
- наличие семейной хромосомной транслокации или идентифицированной генной мутации;
- мать с наличием любой наследственной болезни, связанной с X-хромосомой;
- любой родитель с наличием наследственного нарушения обмена веществ;
- беременность после трех или более самопроизвольных аборт;
- изменения, выявленные при беременности: эхографические и биохимические маркеры ХА.

Амниоцентез



Показания

В первые 15-16 недель

Хромосомные аномалии синдром Дауна;

Тест на альфа-фетопротеин (АФП) – это тот анализ, с помощью которого можно определить уровень белка, который вырабатывается плодом находящего в крови матери. Когда уровень белка находится за пределами нормы (слишком низкий или очень высокий), это свидетельствует на возможные врожденные дефекты.

22 – 23 неделя

- мышечная дистрофия;
- болезнь Тея-Сакса
- фиброзно-кистозная дегенерация
- Гемолитическая болезнь
- Инфекции
- Зрелость легких ребенка

Противопоказания для проведения амниоцентеза:

угроза прерывания беременности

воспалительные заболевания матери

Осложнения

- * повреждение плода иглой
- * Выкидыш 1:500
- * резус-сенсibilизация
- * Инфицирование плода (если у матери есть инфекции: ВИЧ, гепатит с)
- * Преждевременное излитие околоплодных вод.
- * Возможно кратковременное подтекание небольшого количества ОВ в течение первых суток после операции (в 1-2% случаев).
- * Отслойка плодных оболочек.
- * Развитие аллоиммунной цитопении у плода.

Подготовка

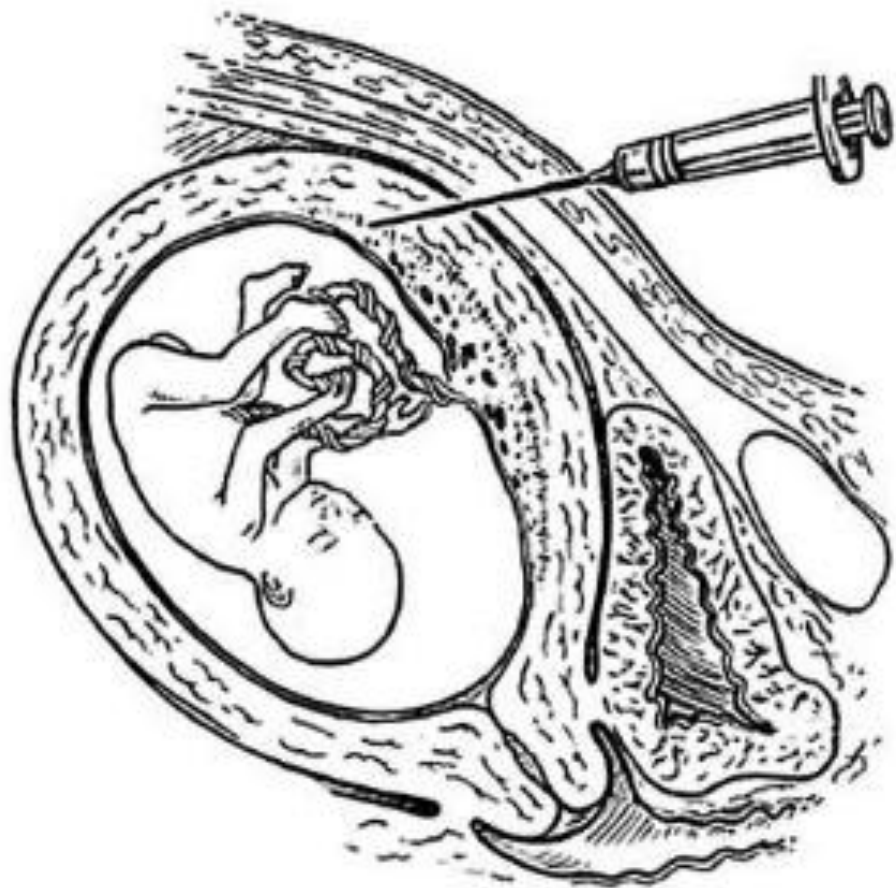
- *
 1. Следует объяснить суть исследования родителям и сообщить им, что оно позволяет выявить пороки развития у плода.
 2. Следует удостовериться, что пациентка поняла ваши объяснения, и ответить на ее вопросы.
 3. Каких-либо ограничений в диете и режиме питания не требуется.
 4. Следует предупредить пациентку, что для исследования берут пробу амниотической жидкости, и сообщить ей, кто будет проводить исследование.
 5. Следует предупредить пациентку, что нормальный результат исследования еще не означает отсутствие пороков развития, так как некоторые из них в пренатальном периоде диагностировать не удается.
 6. Необходимо проследить, чтобы пациентка или ее родные дали письменное согласие на исследование.
 7. Пациентку предупреждают, что она почувствует лишь укол при выполнении местной анестезии.
 8. Перед исследованием и после него пациентку следует поддержать психологически.
 9. Перед исследованием пациентке следует помочиться, чтобы уменьшить риск случайной пункции мочевого пузыря и взятия мочи вместо амниотической жидкости.

- * Оборудование. Раствор йода и этилового спирта (70%), тупферы, марлевые салфетки размером 5x5 см, раствор местного анестетика (1% лидокаин), стерильная игла 25-го калибра, шприц на 3 мл, игла 20-го калибра с мандреном для спинномозговой пункции, 10-милли-литровый шприц, 10-миллилит-ровая пробирка из темного стекла.

Техника проведения амниоцентеза

1. С помощью УЗИ и пальпаторно уточняют локализацию плода, плаценты и амниотической жидкости.
2. Кожу обрабатывают спиртом и антисептическим раствором. Иглой 25-го калибра вводят 1 мл 1% раствора лидокаина сначала внутри, затем подкожно.
3. Иглу для спинномозговой пункции с мандреном вводят в амниотическую полость и мандрен удаляют.
4. К игле присоединяют 10-мил-литровый шприц, аспирируют амниотическую жидкость и сливают ее в пробирку из темного стекла.
5. Иглу извлекают, и место пункции заклеивают лейкопластырем.
6. Определяют ЧСС плода и основные физиологические показатели матери каждые 15 мин в течение, по крайней мере 30 мин.
7. При появлении у пациентки холодного липкого пота, тошноты или обморочного состояния ее поворачивают на левый бок, чтобы уменьшить давление матки на нижнюю полую вену.
8. Следует предупредить пациентку, чтобы она немедленно сообщила о появлении болей в животе, озноба, повышения температуры тела, выделений крови или серозной жидкости из влагалища, а также о необычном поведении плода (чрезмерное шевеление или, наоборот, его отсутствие).

ХОРИОНБИОПСИЯ

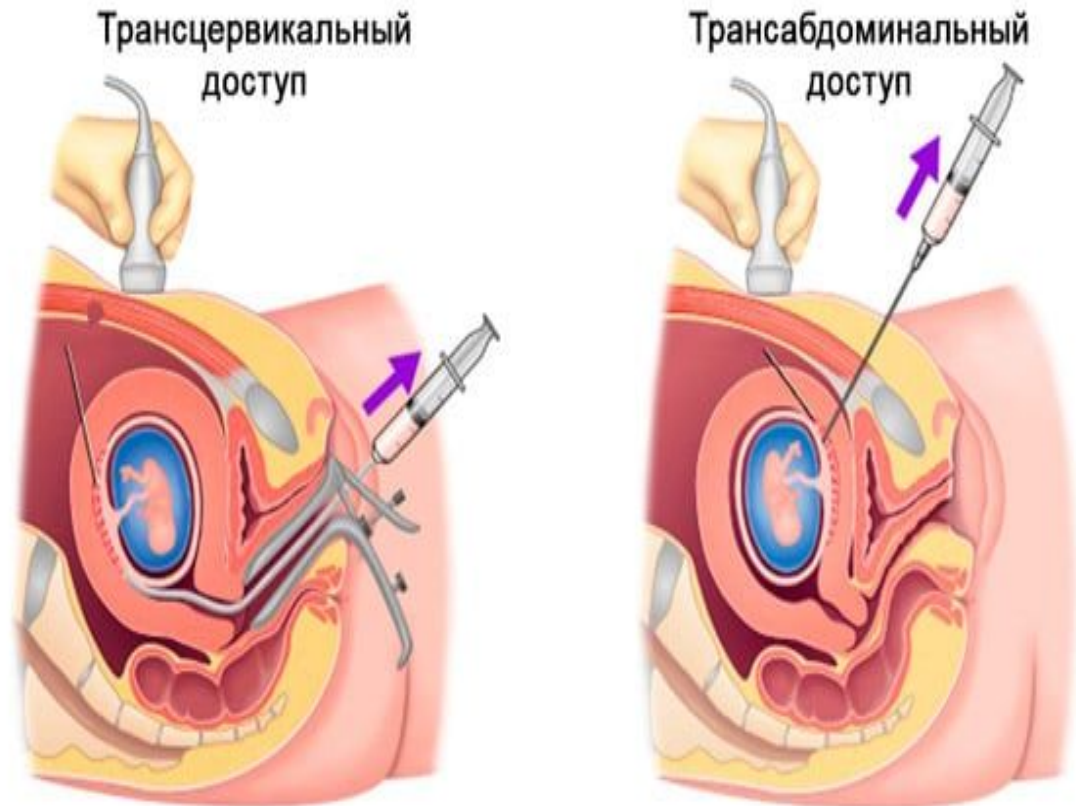


Хорионбиопсия — инвазивная процедура, заключающаяся в получении ворсин хориона для последующего исследования в целях диагностики врождённых и наследственных заболеваний плода.

СИНОНИМЫ

Биопсия ворсин хориона, аспирация ворсин хориона.

БИОПСИЯ ВОРСИН ХОРИОНА



КЛАССИФИКАЦИЯ

По технике доступа:

- *трансабдоминальная;*
- *трансцервикальная.*

По технике выполнения (трансабдоминальная хоринбиопсия):

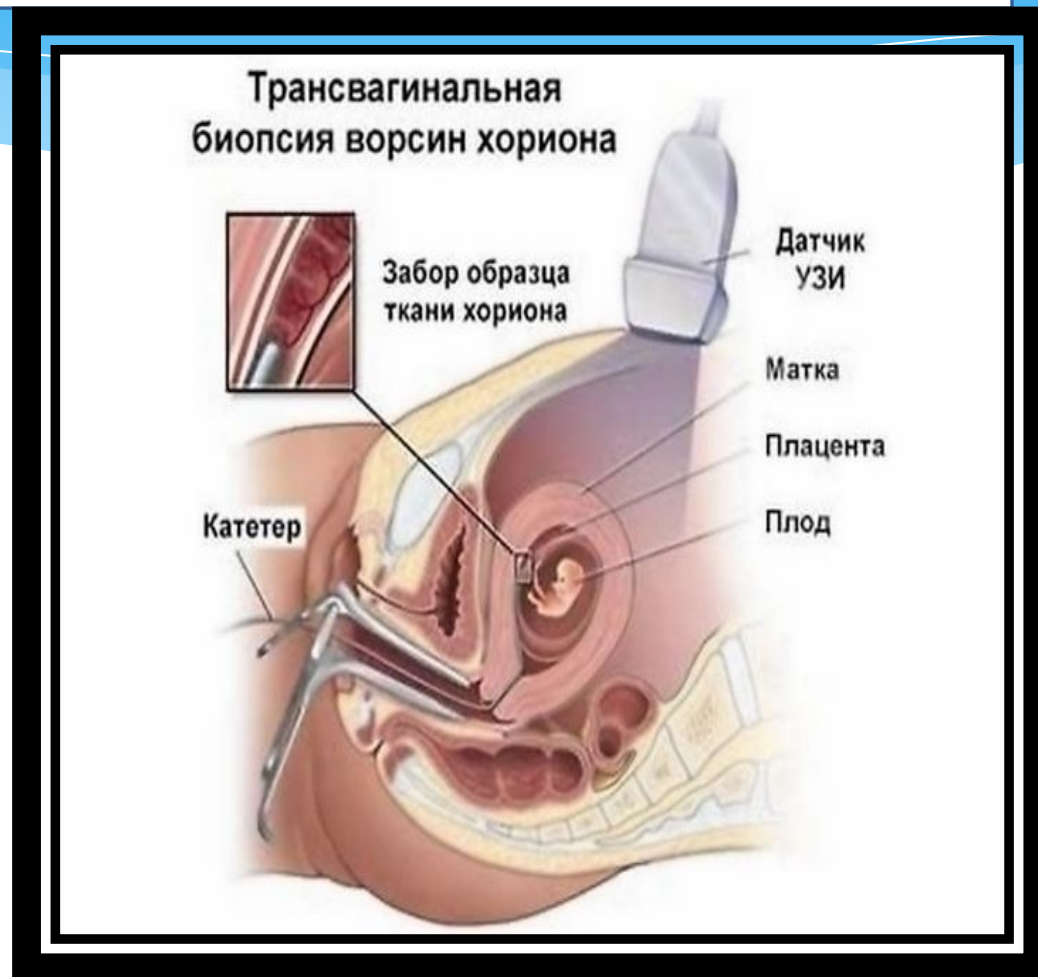
- *одноигольная;*
- *двухигольная.*

ТЕХНИКА ОПЕРАЦИИ

- * **Наиболее благоприятный срок проведения процедуры – 11-12 недель:**
- * Трансабдоминальную биопсию проводят с помощью пункционного адаптера. На экране монитора видно, насколько глубоко погружается в хорион игла;
- * Методики забора биоматериала две;
- * Одноигольный метод – иглой пунктируют последовательно брюшную стенку, стенку матки, ткань хориона;
- * Двухигольный – пунктирование проводится внешней иглой, которая прокалывает стенки брюшины и матки, а забор биоматериала осуществляется внутренней биопсийной иглой;
- * Забор материала осуществляется методом аспирации, для извлечения биоматериала присоединяют шприц.

Трансцервикальная хорионбиопсия

- * Если хорион локализуется на задней стенке матки, то выполняется трансцервикальная биопсия. Пациентка во время нее находится в гинекологическом кресле.
- * Шейку матки фиксируют пулевыми щипцами, для доступа используется гибкий полиэтиленовый катетер с мандреном внутри. Катетер вводят в цервикальный канал, затем во внутренний зев, и между хориальной оболочкой и стенкой матки направляют в ткань хориона. К мандрену присоединяют шприц, создают за счет него отрицательное давление в матке и проводят аспирацию ворсин, постепенно изымая катетер из толщи ткани хориона.



ОСЛОЖНЕНИЯ

1. **Кровянистые выделения из половых путей**
2. **Инфекционные осложнения**
3. **Нарушение целостности плодных оболочек**
4. **Повышение уровня афетопротейна в сыворотке крови беременной**
5. **Развитие аллоиммунной цитопении у плода**
6. **Прерывание беременности**

После забора биоматериала диагностируются следующие заболевания:

- * муковисцидоз;
- * Синдромы Дауна, Эдварса, Тернера, Клайнфельтера;
- * гемофилия;
- * феникетонурия.

Таким образом можно выявить около 100 наследственных заболеваний и патологий.

Достоверность диагностики – 99%.

Если женщина не рассматривает варианта прерывания беременности вне зависимости от результата скрининга, то она может от него отказаться.

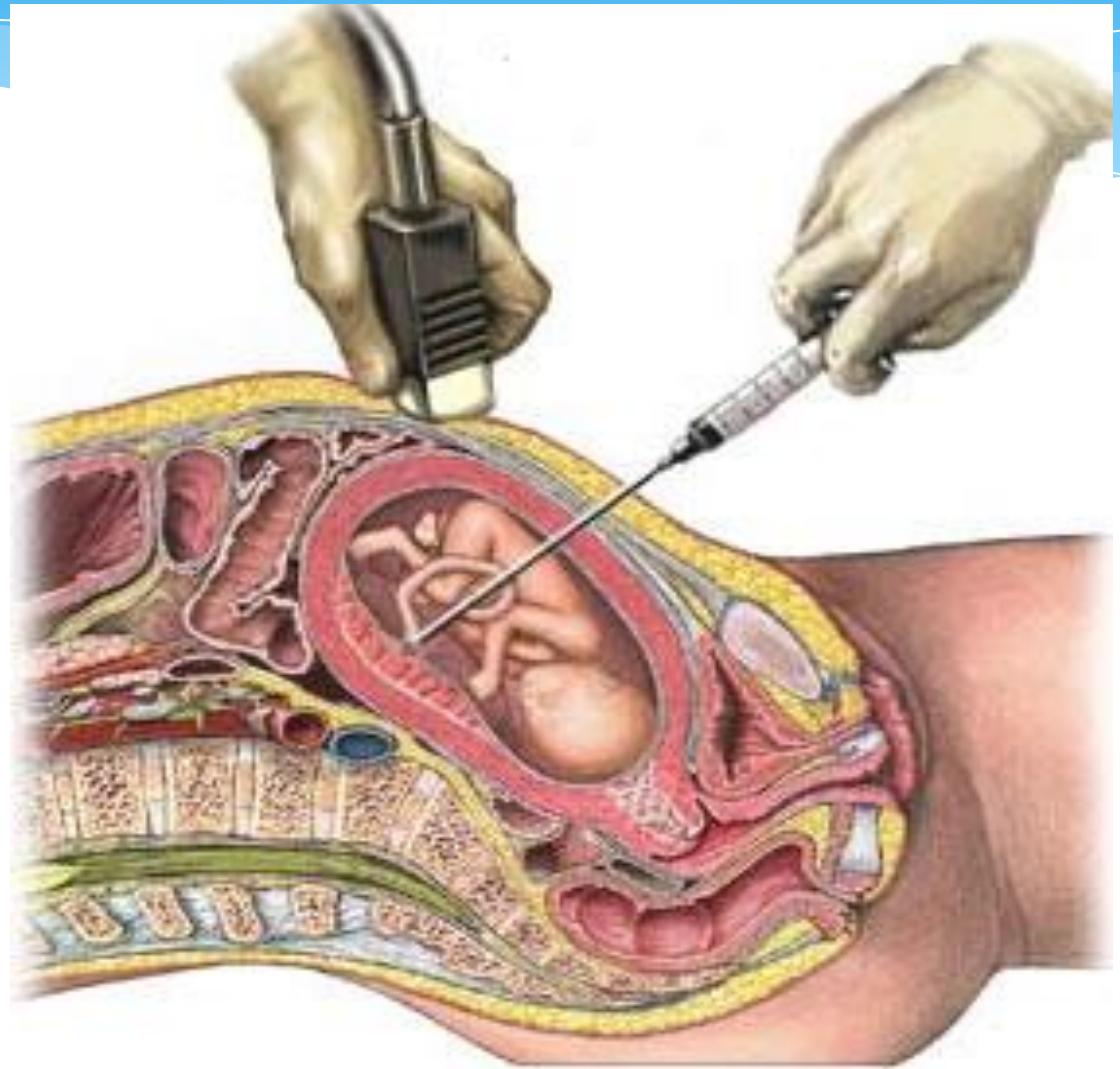
Однако если знать точно о возможностях рождения младенца с аномалиями, можно успеть заранее подготовиться к особенностям выхаживания и воспитания такого малыша морально и – что тоже очень важно – экономически. Здоровья вам и вашему малышу!



Плацентоцентез

аспирация ткани плаценты

Осуществляется во II триместре под контролем УЗИ с использованием иглы 18-20 G с мандреном. Масса аспирата должна составлять не менее 20-50 мг



Преимущества перед биопсией хориона:

- * исключается негативное влияние на морфо- и органогенез плода;
- * место взятия аспирата расположено значительно дальше от децидуальной оболочки, чем при аспирации хориона, поэтому реже наблюдается загрязнение образцов материнскими клетками;
- * во II триместре возможен тщательный УЗ-контроль за состоянием плода, что, в некоторых случаях, позволяет отказаться от манипуляции при наличии противопоказаний и снизить количество осложнений;
- * можно использовать при маловодии;
- * прямой метод получения хромосомных препаратов из ткани плаценты значительно быстрее других, и результат может быть известен в день забора материала, что позволяет принять быстрое решение при выявлении аномалий развития плода во время УЗИ;
- * успешный забор материала с последующим цитогенитическим или ДНК-анализом составляет 99%.

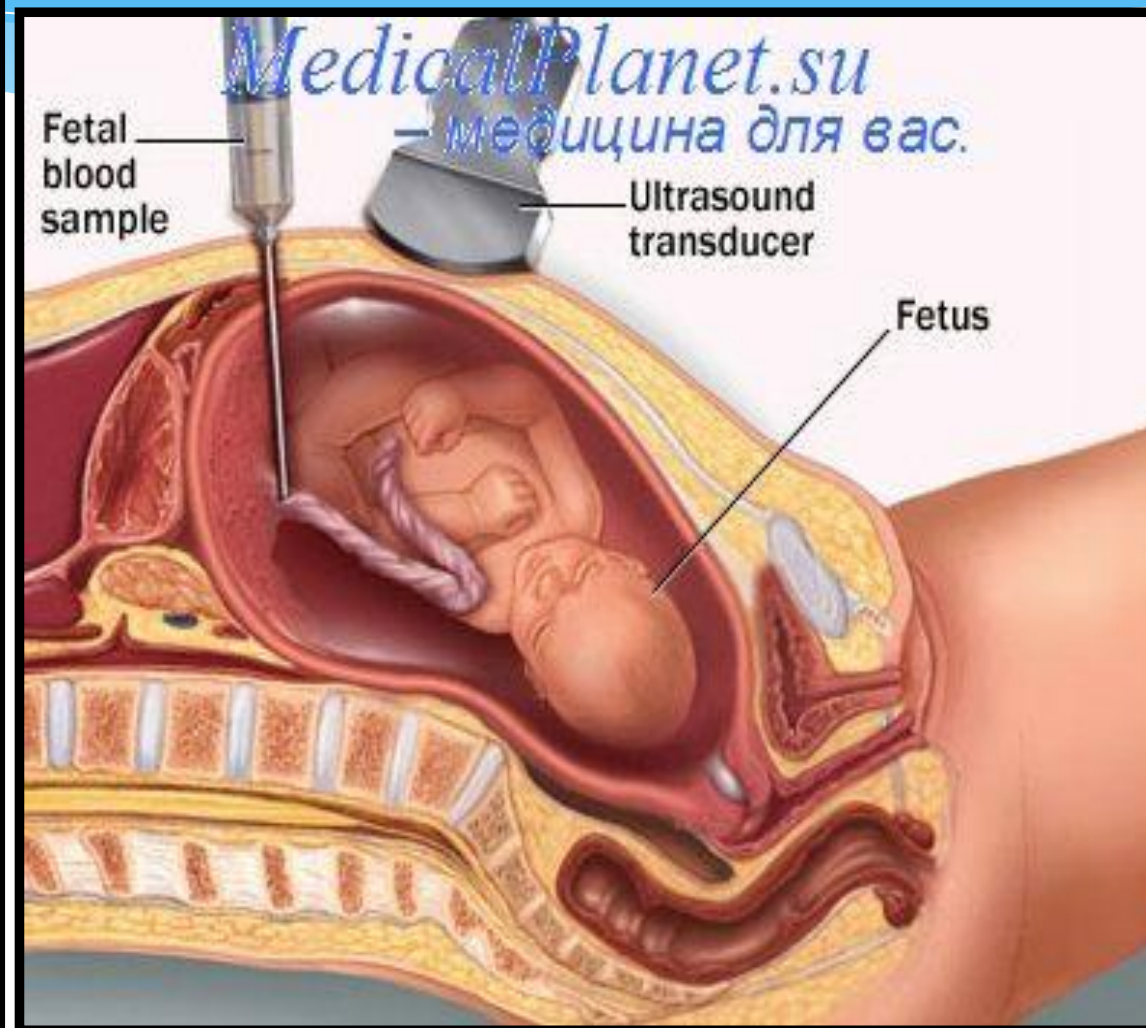
Кордоцентез

Взятие крови из сосудов пуповины

- * Оптимальный срок-вторая половина II триместра беременности: в среднем в 24 (20-29) недели, что обусловлено диаметром сосудов пуповины, который в эти сроки достигает оптимальных для кордоцентеза размеров

Возможности:

Пренатальное кариотипирование, диагностика моногенных заболеваний, внутриутробного инфицирования, исследование кислотно-основного состояния, гематологических и биохимических показателей плода.



Преимущества

- * кровь в сравнении с другим биологическим материалом дает значительно больше информации о состоянии и развитии плода;
- * при пренатальном кариотипировании получения цитогенетического ответа возможно уже через 48-72 часа, так как лимфоциты крови плода обладают способностью к быстрому делению;
- * выявление всех особенностей строения хромосом, так как при высокой митотической активности лимфоцитов имеется возможность изучения большого количества метафазных пластинок и применения различных методов дифференцированного окрашивания хромосом, что не всегда доступно при изучении препаратов хориона;
- * в отличие от крови плода, истинной плодной ткани, клетки хориона и амниона являются производными внезародышевой эктодермы и, в некоторых случаях,
- * имеют набор хромосом, отличный от клеток плода.

Показания

- * Диагностический кордоцентез
- * Быстрое кариотипирование:
 - * пороки развития плода;
 - * эхографические маркеры хромосомных aberrаций;
 - * мозаицизм, выявленный при исследовании вод/плаценты;
 - * безрезультатность предыдущего цитогенетического анализа.
- * Традиционные показания:
 - * возраст беременной более 35 лет;
 - * рождение в анамнезе ребенка с хромосомной патологией;
 - * хромосомная транслокация у одного из супругов;
 - * возможность ХА по данным сывороточных маркеров крови матери.

1. Диагностика моногенных заболеваний плода:

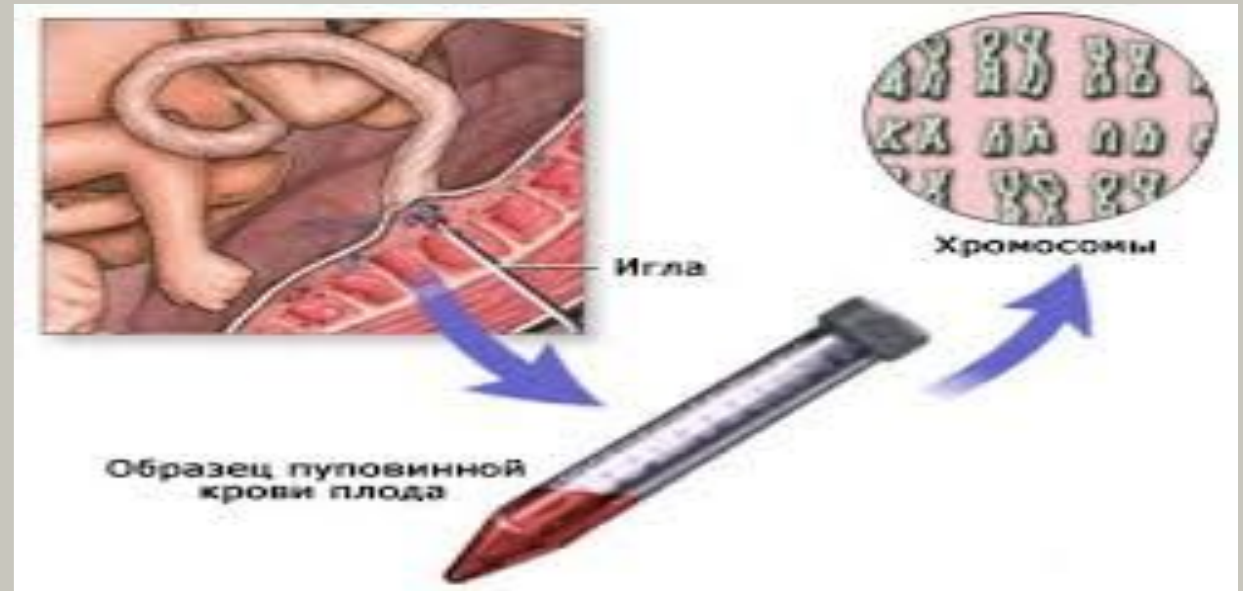
1. *метаболические нарушения*
2. *ферментопатии*
3. *врожденные заболевания крови*

2. Диагностика внутриутробных инфекций:

1. *токсоплазмоз*
2. *цитомегаловирус*
3. *краснуха;*
4. *парвовирус В19*
5. *ветрянка (варицелла)*

Лечебный кордоцентез

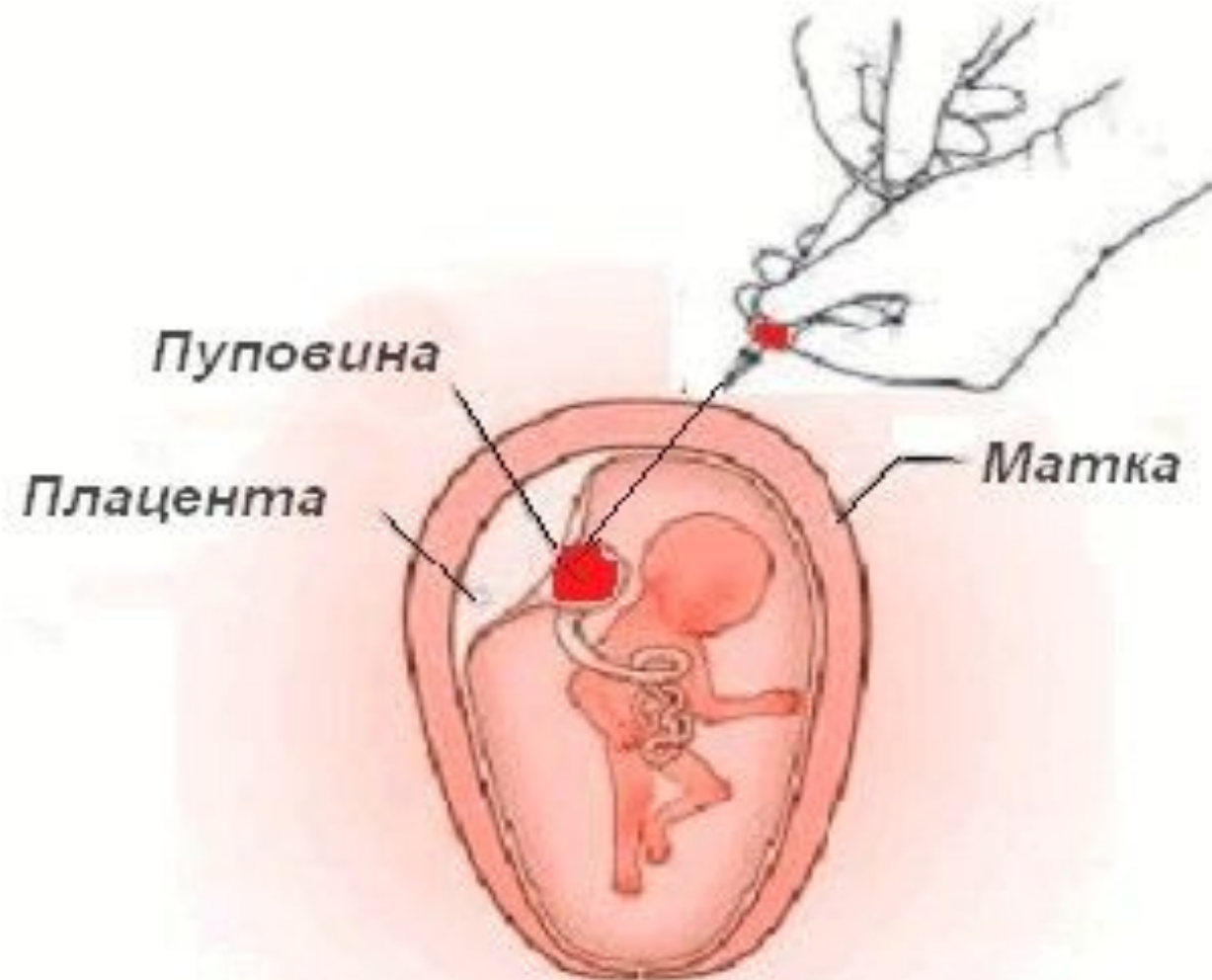
- *внутриутробные переливания препаратов крови при анемии*
- *внутриутробное введение лекарств*



Амниоцентез



Кордоцентез



Техника

- * Провести беседу с больной о предстоящей манипуляции
- * Местное обезболивание
- * Пункция пуповины спинальной иглой (с мандреном) длиной от 9 до 16 см диаметром от 20 до 25G под контролем ультразвука. Возможно применение специальных игл покрытых составом, улучшающим визуализацию иглы на экране.
- * NB! Предпочительно пунктировать свободную петлю пуповины по методике „свободная рука”. Возможна пункция корня пуповины, однако в этом случае легко получить смешанную кровь

Осложнения

Транзиторная брадикардия - урежение сердцебиения до 100 ударов и менее в минуту

Кровотечение из места пункции

Гематомы пуповины.

Воспалительные осложнения

Прерывание беременности