

Беременность – период не только ожидания ребенка, но и время внимательного наблюдения за ним. Для того чтобы вовремя обнаружить отклонения в его развитии, будущей маме необходимо пройти несколько обследований. Одно из важнейших среди них – пренатальный (дородовой) генетический скрининг. Это совокупность методов, которая призвана обнаружить неизлечимые врожденные аномалии плода.



Пренатальные скрининги: просто о сложном



Илона Агрба
Врач акушер-гинеколог, канд. мед. наук, г. Москва

Скрининг проводится в каждом триместре, но только первый включен в перечень обязательных к прохождению исследований. И все же пройти все остальные гинекологи настоятельно рекомендуют каждой будущей маме. Однако есть женщины, для которых эта процедура является необходимой, это так называемая группа риска. В нее попадают при наличии следующих признаков:

- возраст выше 35;
- наличие двух и более выкидышей;
- если в семье уже есть ребенок с генетическими заболеваниями либо они есть у самих родителей или у их родственников;
- если на начальной стадии беременности применялись запрещенные лекарственные или наркотические средства;
- в случае, если на ранних сроках вынашивания малыша были перенесены инфекционные заболевания;
- если перед зачатием родители подвергались вредному облучению (например, рентгену или лучевой терапии).

Что проверяем?

Скрининг выявляет следующие отклонения:

- синдром Дауна;
- синдром Эдвардса;
- дефекты нервной трубки плода;
- синдром Патау;
- синдром Шерешевского-Тернера;
- синдром Смита-Лемли-Опитца;
- синдром Корнели де Ланге;
- триплоидия материнского происхождения.

Вероятность наличия нарушений у женщин из группы риска больше, чем у всех остальных. Однако если вас записали в группу риска, это не значит, что у вашего малыша обязательно разовьется какая-либо болезнь, просто за его развитием врач будет наблюдать внимательнее с точки зрения показателей скрининга. Также для уточнения диагноза будущим ма-

мам из группы риска могут назначить другие, дополнительные исследования.

Скрининг № 1

Первый скрининг считается самым главным. Оптимальным для его прохождения является срок с 11-й по 14-ю неделю. Очень важно проходить каждый скрининг на установленном врачом сроке. Дело в том, что данные гормонов, которые будут исследоваться, либо физические показатели ребенка меняются достаточно быстро и сильно зависят от срока беременности, поэтому неправильно установленный срок и, как следствие, проведение обследования в неправильное время могут показать неверные результаты.

Исследование состоит из УЗИ плода и биохимического анализа крови. Для более полной и точной диагностики их итоговые показатели обрабатываются в совокупности.

УЗИ

Ультразвуковая диагностика включает в себя исследование хориона (оболочка плода, которая в процессе его роста сменяется плацентой), матки и яичников, физическую сформированность плода (наличие и размеры конечностей, развитие позвоночника и мозга).

Отдельно изучается **толщина воротничкового пространства**. Это расстояние между внутренней поверхностью кожной складки в области шеи и мягкими тканями, покрывающими позвоночник. Если размер этой складки превышает установленную среднюю норму, это может быть признаком синдромов Дауна, Эдвардса, Тернера или Патау. Преждевременно пугаться не стоит: пока речь идет не об отклонении, а о его возможном риске. Уточнить диагноз позволяют другие обследования, особенно следующий скрининг.

Еще один важный показатель УЗИ на ранних сроках – **длина кости носа**. Патологией в ее развитии считается гипоплазия – меньший, чем необходимо по норме, размер. Это может указывать на хромосомную мутацию (например, она часто встречается при синдроме Дауна).

Однако гипоплазия может и не быть приговором, а скажет лишь о физическом развитии малыша. Возможно, у него просто будет аккуратный маленький носик. Поэтому так важно учитывать результаты других исследований.

Другие значимые показатели для первого скринингового исследования – **бипариентальный размер** (расстояние между висками) и **копчиково-теменной размер**. Если все эти

Главные мифы о скринингах

Миф № 1

«Я здорова – исследование мне не нужно». Действительно, пренатальный скрининг особенно рекомендован тем, кто находится в группе риска. Однако первый скрининг нужен всем. Два следующих не обязательны, но многие врачи рекомендуют проходить и их, даже если вы здоровы. Особенно это важно для тех женщин, кто ожидает ребенка впервые.

Миф № 2

«Результаты недостоверны». Скрининг – обследование сложное, включающее в

себя изучение сразу нескольких параметров. В процессе сравниваются гормоны и белки. В итоге результаты вычисляются с использованием специальных компьютерных программ расчета генетического риска, к ним добавляются данные самой беременной, ее индивидуальные черты. Если все это в целом покажет возможность наличия патологий, женщине стоит обратиться к генетику. Для установления более точного диагноза он порекомендует другие исследования.

Миф № 3

«УЗИ вредно для плода». Современное ультразвуковое обследование абсолютно безвредно для малыша, зато дает очень точные сведения о его состоянии на том или ином этапе роста и при необходимости позволяет своевременно корректировать какие-либо возникшие проблемы.





УЗИ – очень точный метод, способный обнаружить как отклонения, которые можно исправить, так и серьезные пороки.

размеры меньше ожидаемой нормы, это также может говорить о нарушениях в процессе развития плода и генетических патологиях.

Биохимический анализ крови

Для этого исследования необходима венозная кровь. Сдается она утром и натощак. В отдельных ситуациях могут быть сделаны исключения, но все же важно не употреблять пищу минимум за 5 часов до забора крови. Кроме того, если вы принимаете какие-то лекарства, важно сообщить об этом заранее, так как это может повлиять на результаты исследования. Также повлиять на показатели содержания некоторых веществ в крови могут физические нагрузки – стоит проконсультироваться с врачом или просто временно отказаться от них.

Основные показатели, исследуемые во время первого скрининга:

- гормон ХГЧ (хорионический гонадотропин человека);
- белок РАРР-А.

Гормон ХГЧ препятствует раннему выкидышу, снижая сократительную активность матки, и стимулирует выработку других гормонов для нормального формирования ребенка. Для каждого этапа беременности существует своя норма ХГЧ. Ее повышение может указывать на синдром Дауна, а понижение – на синдром Эдвардса. Также более низкий уровень ХГЧ может указать на внематочную беременность или плацентарную недостаточность. Если же

гормон повышен, это может и вовсе не означать наличие отклонений. Например, он бывает высоким при многоплодной беременности, так как каждый плод вырабатывает свой гормон, либо если беременность наступила после процедуры ЭКО.

Белок РАРР-А вырабатывается плацентой и отвечает за ее нормальное развитие. Отклонение от нормы количества этого белка может указывать на большую вероятность выкидыша, замершую беременность или же на хромосомную мутацию.

Важно помнить, что информация, полученная с помощью первого скрининга, как правило, не говорит о стопроцентном наличии патологий, а лишь показывает, на что следует обратить внимание, за исключением тех случаев, когда данные очень сильно отличаются от норм. Это уже требует дополнительных анализов.

Скрининг № 2

Второй скрининг проводится на сроке 16–20 недель, в него также входят УЗИ и биохимический анализ крови. К слову, если первый скрининг не выявил риски в развитии растущего плода, то второй может включать только УЗИ, сдавать кровь уже нет необходимости. Однако если какие-то патологии подтверждаются, могут потребоваться еще анализы – от повторной пересдачи крови и прохождения УЗИ до дополнительных методов, таких как, например, анализ околоплодных вод – амниоцентез.

УЗИ

Его главная цель – изучить физическое строение плода.

Исследуются такие показатели, как:

- состояние матки;
- расположение, толщина и структура плаценты;
- пуповина;
- количество околоплодных вод;
- предлежание плода;
- объем головы, живота, груди, длина ног и рук;
- детали строения позвоночника;
- форма грудной клетки;
- структура лица;
- размеры мозга и мозжечка;
- сформированность сердечно-сосудистой системы;
- сформированность желудочно-кишечного тракта.

УЗИ – очень точный метод, способный обнаружить как отклонения, которые можно исправить, так и серьезные пороки. Если во время

первого скрининга были обнаружены риски возможных патологий, то второй может диагностировать их наличие более точно, либо, наоборот, не найти их.

Биохимический анализ крови

Второй анализ называют «тройным тестом», потому что во время него исследованию подвергаются три гормона:

- ХГЧ;
- альфа-фетопротеин;
- свободный эстриол.

Выход за рамки нормы гормона ХГЧ может указывать на синдромы Дауна, Патау и Эдвардса.

Альфа-фетопротеин (АФП) – белок, ослабляющий иммунную систему будущей мамы, чтобы та не отторгла плод. Также он переносит необходимые белки и жиры. Отклонения данных АФП свидетельствуют, как правило, о синдромах Дауна, Эдвардса, Меккеля, пороках нервной трубки, патологиях пищевода и брюшной стенки плода, пупочной грыже или инфекции.

Свободный эстриол отвечает за правильный рост матки, энергетический обмен и подготовку организма мамы к нормальному процессу грудного вскармливания. Слишком большое количество свободного эстриола может наблюдаться при многоплодной беременности, плод может быть и один, но достаточно большой. Количество гормона выше нормы может выявить и болезни печени или мочевыделительной системы у самой женщины. Низкие данные говорят о синдроме Дауна и фетоплацентарной недостаточности, анэнцефалии (пороке развития мозга и черепа), недостаточности надпочечников плода, внутриутробной инфекции, кроме того, это часто означает большой шанс преждевременных родов.

Скрининг № 3

К началу третьего триместра исследования уже дают полную картину о состоянии здоровья ребенка. Поэтому в скрининг входит только УЗИ. Врач изучает общую сформированность органов и систем ребенка, а кроме этого, исследует состояние пуповины, матки и околоплодные воды. Третье ультразвуковое исследование назначается на сроке 30–34 недели.

Неинвазивный пренатальный тест

Одна из новейших методик исследований хромосомных отклонений – неинвазивный прена-

тальный тест ДНК. Существует несколько разновидностей этих тестов: Panorama, Harmony Ariosia, ДОТ. Будущей маме нужно лишь сдать кровь из вены. Анализ может проводиться уже после 9 недель беременности. Если тест покажет, что ваш ребенок здоров, дальнейшие исследования (а именно все генетические скрининги) вам уже не требуются. Точность определения хромосомных нарушений у этого теста очень высока.

Исследование абсолютно безопасно и для мамы, и для плода, однако единственное, что может смутить, – его достаточно высокая стоимость, так как этот тест не входит в программу медицинского страхования и осуществляется только по желанию родителей. К тому же, если этот тест выявил какие-либо аномалии у ребенка, беременной все равно предстоит пройти обязательные скрининги.

Пренатальные скрининги являются рекомендуемыми, но необязательными. Кто-то из будущих мам предпочитает целиком контролировать течение беременности и развитие малыша, кто-то же не хочет лишних переживаний. Ведь пороки, которые может выявить исследование, не поддаются лечению, поэтому перед женщиной может встать выбор о том, чтобы прервать беременность или оставить больного ребенка, но зато уже быть подготовленной к возможным трудностям.



К началу третьего триместра исследования уже дают полную картину о состоянии здоровья ребенка.