



## ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ

Каждая будущая мама мечтает о здоровом ребенке. Благодаря Интернету и многочисленным публикациям беременные женщины могут быть в курсе последних открытий в области перинатальной медицины. Вопрос генетического здоровья – один из важнейших, от которого зависит не только цвет глаз и волос, но и психическое и физическое здоровье. Какие же обследования помогут спрогнозировать развитие беременности и рассчитать риски аномалий плода?



**М**ногочисленные исследования показали, что при некоторых состояниях во время беременности и аномалиях плода отдельные ультразвуковые и лабораторные показатели будущих мам отличаются от средних. Эти показатели были объединены в группы, названные пренатальным скринингом, проводимым в первом и втором триместрах беременности.

Пренатальный скрининг — массовое, безопасное, неинвазивное исследование, которое позволяет выделить группы риска — пациенток, у которых вероятность обнаружения той или иной патологии выше, чем среди всех женщин данной популяции.

Попадание пациентки в группу риска не означает, что у нее обязательно будет обнаружена какая-либо патология. Это означает только то, что риск ее обнаружения выше, чем у других.

### ВИДЫ СКРИНИНГА

- лабораторные (определение уровня PAPP-A, общего и свободной бета-субъединицы ХГЧ, АФП, свободного эстриола, ингибина А);
- УЗИ с измерением ТВП, оценкой носовых костей.

По наличию тех или иных исследований условно выделяют два вида скрининга:

- биохимический без учета УЗИ первого триместра;
- комбинированный с учетом УЗИ первого триместра.
- интегральный, включающий сочетание ультразвуковых данных и результатов двух анализов крови (первого и второго триместров).

Преимущества теста в том, что он является современной альтернативой раздельному проведению двойного и тройного (четверного) тестов — программа начина-

ется в первом и заканчивается во втором триместре. Из всех вариантов интегральный тест имеет максимальную диагностическую ценность.

По срокам проведения скрининга разделяют:

- скрининг первого триместра (анализы и УЗИ);
- скрининг второго триместра (анализы);
- интегральный тест.

По составу показателей:

- двойной тест первого триместра включает в себя определение уровня PAPP-A и свободной бета-субъединицы ХГЧ;
- тройной тест второго триместра включает в себя определение уров-

- нехромосомные патологии (внутриутробная гибель плода, поздний токсикоз, внутриутробная гипоксия, плацентарная недостаточность, отставание в развитии, преждевременные роды).

### ОПТИМАЛЬНЫЙ АЛГОРИТМ ПРОВЕДЕНИЯ ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА

- проведение УЗИ первого триместра;
- определение точного срока беременности;
- на сроке с 11 по 13 недель шесть дней измерение ТВП и оценка носовых костей. На этом сроке возможно проведение УЗИ с расширенным комплексом УЗ-маркеров хромосомных аномалий (лицевой угол, кровоток в венозном протоке

## Скрининг — безопасное исследование, которое позволяет выделить группы риска — пациенток, у которых вероятность обнаружения той или иной патологии выше, чем у других

ня общего ХГЧ или свободной бета-субъединицы ХГЧ, АФП (альфапетопротеина), свободного эстриола;

- четверной тест с включением ингибина А;
- расчет риска дефектов нервной трубки и брюшной стенки во втором триместре.

### ЧТО ВЫЯВЛЯЕТ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ

Пренатальный скрининг выявляет группу риска по развитию следующих состояний:

- хромосомные аномалии (синдром Дауна, синдром Эдвардса, дефекты нервной трубки, трисомия по 13 хромосоме (синдром Патау), триплоидии материнского происхождения, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Смита-Лемли-Опитца, синдром Корнели де Ланге);

и через трикуспидальный клапан);

- сдача крови на сроке с 11 по 13 недель шесть дней;
- получение результата скрининга первого триместра и консультация акушера-гинеколога;
- сдача крови во втором триместре на сроке с 14 по 20 неделю (оптимально с 16 по 18 неделю);
- получение результата скрининга второго триместра или интегрального теста (если проводился скрининг первого триместра).

### РАСЧЕТ РИСКОВ

Простое определение уровня показателей в крови недостаточно для оценки риска, поэтому оценка проводится в несколько этапов. Первый — определение уровня маркеров в крови. После выполнения анализов в лаборатории имеются результаты в виде концентрации



аналитов с соответствующими единицами измерения, например, нг/мл.

На следующем этапе проводится компьютерный обсчет результатов с учетом тех данных, которые указаны в анкете пациента. Сначала результаты переводятся в так называемые МоМ — multiple of median, кратное медианы. Эти МоМ показывают степень отклонения показателя от медианы — среднего значения для данного срока беременности. Если значение МоМ у пациентки близко к единице, то значение показателя близко к среднему в популяции, если выше единицы — выше среднего в популяции, если ниже единицы — ниже среднего в популяции. Например, значение пациентки 10, медиана 5. МоМ будет равен 2. Следует учитывать, что полученное на этом этапе значение МоМ может быть обусловлено рядом факторов, при которых средние значения МоМ отклоняются от средних в популяции, что может привести к неточности в расчете. Поэтому далее проводится коррекция МоМ с учетом различных факторов, которые могут влиять на результаты, например, раса, курение, вес, ЭКО, количество плодов. Каждое из полученных скорректированных значений

МоМ и возраст участвуют в расчете рисков аномалий плода.

#### КАК ЖЕ ПОЛУЧЕННЫЕ МОМ УЧАСТВУЮТ В РАСЧЕТЕ РИСКА?

При различных видах патологии значения МоМ отклонены от средних значений. При этом показатели могут быть выше или ниже, а в некоторых случаях могут вообще не меняться. Такие сочетания отклонений МоМ называются профилями МоМ при той или иной патологии. Чем больше отклоняется МоМ от среднего в сторону патологии, тем выше риск.

#### КАК ПРАВИЛЬНО СДАТЬ КРОВЬ ДЛЯ СКРИНИНГА?

Соблюдения особых условий для сдачи скрининга не требуется. Самое главное — соблюсти сроки сдачи крови.

#### КОМУ РЕКОМЕНДОВАН ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ?

Пренатальный скрининг рекомендуется проводить всем беременным женщинам. Информация, которую может дать скрининг о риске хромосомных и нехромосомных аномалий, важна для врача, ведущего беременность. Спросите у вашего врача о проведении скрининга, о целях, возможностях и ограничениях.

Вы можете обратиться в наши клиники ЦИР, задать вопрос на форуме или по телефону.

#### КАК ВЫБРАТЬ УЧРЕЖДЕНИЕ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ СКРИНИНГА

Важными условиями проведения пренатального скрининга являются:

- качественное проведение УЗИ первого триместра с определением ТВП и носовых костей;
- детальное анкетирование, желательно с помощью специально подготовленных в области пренатального скрининга сотрудников. При заполнении анкеты внимание уделяется всему, что может повлиять на результаты скрининга;
- взвешивание и измерение роста в день сдачи крови;
- качественное выполнение анализов, где особое внимание уделяется внутреннему и внешнему контролю качества, выбору реактивов и приборам, преаналитическому этапу;
- скрининг должен проводиться максимально быстро, обеспечивая минимальную нагрузку на супружескую пару;
- обязательно — компьютерный расчет рисков с учетом всех факторов, влияющих на величину риска;
- расширенные варианты скринингов первого и второго триместров с возможностью выполнения интегрального теста;
- возможность консультации у специалистов.

#### К КАКОМУ ВРАЧУ ОБРАТИТЬСЯ ПОСЛЕ ПРОВЕДЕНИЯ СКРИНИНГА?

Интерпретацию результатов скрининга проводит акушер-гинеколог, ведущий беременность. При необходимости может быть назначена консультация генетика.

*Екатерина Юрьевна Кузина,  
заместитель исполнительного директора ЗАО «Лаборатории ЦИР»,  
врач-лаборант, г. Москва*

