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 начина­ется 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 уров­ня 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.

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

**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)

•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 протокеи 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 MoM 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 MoM 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 скорригированных значений МоМ и возраст участвуют в расчете рисков аномалий плода.

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

При различных видах патологии значения MoM отклонены от сред­них значений. При этом показатели могут быть выше или ниже, а в неко­торых случаях могут вообще не ме­няться. Такие сочетания отклонений MoM называются профилями MoM 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 при­боров, 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*